



orphanet

Raport z działalności Orphanetu w 2015 roku

Raport z działalności Orphanetu w 2015 roku

Spis treści

Lista skrótów.....	4
1. Omówienie.....	6
1.1. Cel.....	6
1.2. Działalność	6
1.3. Główne osiągnięcia w 2015 roku.....	7
Międzynarodowa pozycja Orphanet.....	7
Poprawa przejrzystości i identyfikowalności.....	7
Aktualizacje baz danych Orphanet.....	7
Aktualizacja dokumentów Orphanet	8
Informacje o stronie internetowej Orphanetu	8
Kodyfikacja RD za pomocą kodów ORPHA	8
2. Konsorcjum Orphanet	9
2.1. The RD-ACTION Joint Action.....	9
2.2. Zasady pracy Orphanetu.....	10
2.3. Rozwój konsorcjum.....	10
2.4. Partnerzy Orphanetu i zakres ich działalności	11
3. Orphanet: Produkty i usługi.....	13
3.1. Strona internetowa Orphanetu.....	14
3.2. Serwery Orphanetu.....	18
3.3. Wykaz rzadkich chorób.....	19
3.4. Ontologia rzadkich chorób	22
3.5. Spis genów	23
3.6. Encyklopedia Orphanetu	24
3.7. Katalog zasobów specjalistów.....	32
3.8. Wykaz leków sierocych.....	35
3.9. Orphadata	36
3.10. Serie raportów Orphanetu	40
3.11. Biuletyn The Orphanews	41
3.12. Orphanet Journal of Rare Diseases	42
4. Użytkownicy	42
5. Sieć: krajowi i międzynarodowi współpracownicy Orphanetu	47
5.1. Współpraca z WHO	47

5.2. Współpraca z autorytetami w dziedzinie zdrowia.....	48
5.3. Współpraca oraz partnerstwo naukowe.....	50
6. Finansowanie.....	53
6.1. Finansowanie podstawowej działalności Orphanetu.....	53
6.2. Finansowe i niefinansowe partnerstwa dla działań krajowych	56
7. Komunikacja	69
7.1. Materiały informacyjne	69
7.2. Zaproszenia na wykłady na konferencjach w 2015 roku.....	70
7.3. Stoiska firmowe na konferencjach w 2015 roku.....	70
8. Zespół Orphanet w grudniu 2015 roku	70

Spis rysunków i tabel

Rys. 1 Partnerzy Orphanetu oraz punkty kontaktowe	11
Rys. 2 Baza danych Orphanetu.....	13
Rys. 3 Metodologia tworzenia danych Orphanetu.....	14
Rys. 4 Główna strona portalu Orphanet w 2015r.	15
Rys. 5 Podział źródeł ruchu.....	15
Rys. 6 Konsultacje ze stroną Orphanetu w 2015r.	17
Rys. 7 Liczba stron/sesja od 2011 r.	17
Rys. 8 Architektura IT Orphanetu w 2015 r.....	18
Rys. 9 Rozwój wykazu rzadkich chorób od 2010 r. (liczba fenomów).....	19
Rys. 10 Lepsza widoczność numeru Orpha na stronie klasyfikacyjnej.....	21
Rys. 11 Ulepszona strona z wynikami wyszukiwania	22
Rys. 12 Uwzględnione poprzednie wiersze symboli i nazw w karcie identyfikacyjnej genu.....	24
Rys. 13 Zawartość bazy danych chorób, stan na 31 grudnia 2015 r.	26
Rys. 14 Pobrania przewodników postępowania w stanach zagrożenia życia wg języków w 2015 r.....	27
Rys. 15: Pobrania przewodników postępowania w stanach zagrożenia życia od 2010 r. we wszystkich językach	27
Rys. 16 Suma pobranych tekstów z encyklopedii dla ogółu społeczeństwa w języku francuskim w 2015 r.	28
Rys. 17 Pobrania encyklopedii dla ogółu społeczeństwa od 2011 r.....	28
Rys. 18 Liczba pobrań w miesiącu francuskiego informatora o niepełnosprawności w 2015 r.....	29
Rys. 19 Pobrania zewnętrznych wytycznych najlepszych praktyk w miesiącu w 2015 r.	31
Rys. 20 Wykaz specjalistycznych usług w 2015 r.....	34
Rys. 21 Ilość pobrań ze strony Orphadata od połowy roku 2011.....	38
Rys. 22 Dystrybucja pobrań zestawów danych dostępnych bezpłatnie z Orphadata w 2015 r.....	38
Rys. 23 Dystrybucja pobrań zestawów danych z Orphadata dostępnych na żądanie [suma 428 pobrań]	39

Rys. 24 Prezentacja produktów na nowej stronie internetowej Orphadata.....	39
Rys. 25 Ilość pobrań Orphanet Report Series we wszystkich językach od 2010 r.....	41
Rys. 26 OrphaNews strona główna	41
Rys. 27 Typ użytkowników Orphanetu (procent wszystkich respondentów) n = 3795	43
Rys. 28 Częstotliwość odwiedzin na stronie.....	43
Rys. 29 Poszukiwane informacje przez respondentów w trakcie wizyty na stronie internetowej Orphanet (procent sumy respondentów)	44
Rys. 30 Najbardziej użyteczne usługi oferowane przez Orphanet zdaniem respondentów (odpowiedzi „++” lub „+” na skali użyteczności).	46
Rys. 31 Najmniej znane produkty Orphanet (respondenci udzielający odpowiedzi „Nie wiedziałem(am), że taka usługa istnieje”).....	47
Rys. 32 Całkowity budżet Orphanetu w 2015 r.	53
Rys. 33 Finansowanie podstawowej działalności Orphanetu w 2015 r.	54
Rys. 34 Źródła finansowania działalności krajowej w 2015 r.	56

Tabela 1 Liczba chorób, grup lub podtypów zaburzeń sprzężonych z kodami ICD-10, stan na 31 grudnia 2015 r.	20
Tabela 2 Liczba zmapowanych chorób według terminologii, stan na 31 grudnia 2015 r.	20
Tabela 3 Liczba chorób według danych o naturalnym przebiegu chorób, stan na 31 grudnia 2015 r..	21
Tabela 4 Liczba chorób według danych epidemiologicznych, stan na 31 grudnia 2015 r.....	21
Tabela 5 Suma zewnętrznych treści Orphanetu w 2015 r.: typ tekstu według języków.....	32
Tabela 6 Produkty dostępne za darmo na Orphadata	37
Tabela 7 Produkty dostępne na Orphadata po podpisaniu Umowy o Transferze Danych	37
Tabela 8 Ilość pobrań wybranych Orphanet Report Series w 2015 r. wg języka	40
Tabela 9 Inne bieżące partnerstwa finansowe finansujące podstawową działalność	54
Tabela 10 Bieżące niefinansowe partnerstwa dla podstawowej działalności.....	56
Tabela 11 Partnerstwa zapewniające finansowanie działań krajowych	62
Tabela 12 Partnerstwo instytucjonalne świadczące usługi rzeczowe dla działań krajowych	63
Tabela 13 Niefinansowe partnerstwa dla działań krajowych.....	69
Tabela 14 Struktura organizacji.....	72

Lista skrótów

BNDMR: French Rare Diseases Data Repository (Francuskie Repozytorium Danych o Rzadkich Chorobach)

CEQAS : Cytogenetic European Quality Assessment Service (Cytogenetyczna Europejska Ocena Jakości)

CHMP : Committee for Medicinal Products for Human use (Komisja ds. Produktów Leczniczych Stosowanych u Ludzi)

CNIL : Commission nationale de l’informatique et des libertés (Narodowa komisja ochrony danych)

CNSA: French National Solidarity Fund for Autonomy (Narodowy Francuski Fundusz Solidarności dla Autonomii)

COMP : Committee for Orphan Medicinal Products (Komisja ds. Sierocych Produktów Leczniczych)

DG Santé : Directorate General Health and Consumers (Dyrekcja Generalna ds. Zdrowia i Konsumentów)

DIMDI: German Institute of Medical Documentation and Information (Niemiecki Instytut Informacji i Dokumentacji Medycznej)

ECRIN: European Clinical research Infrastructure Network (Europejska Sieć Infrastruktury Badań Klinicznych)

EJHG: European Journal of Human Genetics (oficjalne czasopismo *Europejskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka*)

EMA: European Medicines Agency (Europejska Agencja Leków)

EMBL - EBI: European Bioinformatics Institute (Europejski Instytut Bioinformatyki)

EMQN: European Molecular Genetics Quality Network (Europejska Organizacja ds. Jakości Genetyki Molekularnej)

EQA: zewnętrzna ocena jakości

EUCERD: European Union Committee of Experts on Rare Diseases (Unijna Komisja Ekspertów ds. Rzadkich Chorób)

HGNC : Human Genome Organisation Gene Nomenclature Committee (Komisja ds. Nomenklatury Genów przy Organizacji Genomu Człowieka)

HPO : Human Phenotype Ontology (Ontologia Ludzkiego Fenotypu)

ICD: International Classification of Diseases (Międzynarodowa Klasyfikacja Chorób)

ICD-10GM: German ICD-10 (Niemiecka wersja ICD-10)

ICHPT: International Consortium of Human Phenotype Terminologies (Międzynarodowe Konsorcjum terminologii Fenotypu Człowieka)

INSERM: the French National Institute of Health and Medical Research (Francuski Narodowy Instytut Zdrowia i Badań Medycznych)

IRDiRC: International Rare Diseases Research Consortium (Międzynarodowe Konsorcjum ds. Badań Rzadkich Chorób)

ISO : International Organization for Standardization (Międzynarodowa Organizacja dla Standaryzacji)

IUPHAR: International Union of Basic and Clinical Pharmacology (Międzynarodowa Unia Farmakologii Podstawowej i Klinicznej)

MA: marketing authorisation (dopuszczenie do obrotu)

MedRA: Medical Dictionary for Regulatory Activities (Słownik Medyczny dla Działań Regulacyjnych)

MeSH: Medical Subject Headings (Medyczne Hasła Przedmiotowe)

NFU: the Netherlands Federation of University Medical Centres (Holenderska Federacja Uniwersyteckich Ośrodków Medycznych)

OD: orphan drugs (leki sieroce)

OJRD: Orphanet Journal of Rare Diseases (czasopismo Orphanetu poświęcone rzadkim chorobom)

OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man (baza danych o wszystkich opisanych chorobach uwarunkowanych genetycznie występujących u człowieka)

ORDO: Orphanet Rare Disease ontology (Ontologia Rzadkich Chorób Orphanet)

ORS: Orphanet Report Series (badania tematyczne oraz raporty na najistotniejsze tematy w Orphanecie)

RD: rare diseases (rzadkie choroby)

RD-TAG: Rare Diseases Topic Advisory Group (Grupa Doradcza ds. Rzadkich Chorób)

RNA: Ribonucleic acid (kwas rybonukleinowy)

SNOMED-CT: Systematized Nomenclature of Medicine-Clinical Terms (Usystematyzowana Nomenklatura Medyczno-Klinicznych Pojęć)

UMLS: Unified Medical Language System (System Ujednoliconego Języka Medycznego)

UniProtKB : Universal Protein Resource Knowledgebase (baza sekwencji białkowych i informacji o nich)

URL: uniform resource locator (ujednolicony format adresowania zasobów)

WHO: World Health Organisation (Światowa Organizacja Zdrowia)

1. Omówienie

1.1. Cel

Głównym celem Orphanetu jest zapewnienie całej społeczności wszechstronnego źródła informacji i danych o rzadkich chorobach i lekach sierocych, aby poprawić diagnostykę, opiekę i leczenie pacjentów z rzadkimi chorobami.

1.2. Działalność

[Orphanet](#) jest obecnie kompleksowym repertorium informacji i danych na temat rzadkich chorób, zwłaszcza w zakresie dokumentów referencyjnych. Jest również jedynym projektem, w którym zebrane są dane obejmujące nazewnictwo chorób, istniejące informacje na ich temat i odpowiednie usługi dla pacjentów, naukowców, pracowników służby zdrowia oraz osób decyzyjnych. Ponadto zawartość bazy Orphanet jest wiarygodna i zatwierdzona przez ekspertów, stale uaktualniana i poddawana kontroli jakości. Dzięki tym unikatowym cechom Orphanet stał się niezbędnym narzędziem dla różnych zainteresowanych stron, w szczególności dla służby zdrowia i naukowców, by być na bieżąco ze stale rosnącą wiedzą na temat rzadkich chorób.

Poprzez stronę internetową można uzyskać dostęp do:

- [Kompleksowego spisu rzadkich chorób sklasyfikowanych zgodnie z systemem wielohierarchicznej klasyfikacji](#). Każda choroba posiada kod ICD-10, kod elektronicznej wersji bazy danych opisanych chorób uwarunkowanych genetycznie (OMIM), jest w systemie meta danych Medycznych Haseł Przedmiotowych (MeSH), w Systemie Ujednoliconego Języka Medycznego (UMLS), Słowniku Medycznym dla Działań Regulacyjnych (MedRA); jej „karta identyfikacyjna” podaje powiązane z nią geny, dane na temat częstości występowania, wieku zachorowania i sposobu dziedziczenia.
- Encyklopedii obejmującej ponad 6800 rzadkich chorób lub grup chorób, opisanych zwięźle przez naukowców i recenzowanej przez światowej sławy ekspertów. Krótkie opisy przygotowywane są po angielsku, a następnie tłumaczone na język francuski, niemiecki, włoski, portugalski, hiszpański, holenderski, polski, słowacki, grecki i fiński. Dla niektórych wybranych chorób przygotowywane są przewodniki postępowania w sytuacji nagłej i artykuły w języku francuskim, a następnie są one tłumaczone.
- [Spisu wysokiej jakości artykułów opublikowanych w innych czasopismach lub towarzystwach naukowych](#). Zostało opublikowanych ponad 1000 artykułów za zgodą autorów i wydawców, obejmujących krajowe i międzynarodowe wytyczne kliniczne, opracowane przez towarzystwa naukowe, które nie zostały opublikowane w recenzowanych czasopismach, ale są dostępne jako raporty.
- [Spisu leków sierocych oraz leków przeznaczonych do stosowania w rzadkich chorobach](#), na każdym etapie badań, od mianowania do autoryzacji.
- Wykazu specjalistycznych usług, zatwierdzonych przez krajowych ekspertów w 35 krajach partnerskich, zapewniających informację na temat: [wyspecjalizowanych klinik i ośrodków referencyjnych](#), [laboratoriów medycznych](#), [projektów badawczych](#), [badań klinicznych](#), [rejestrów](#), [sieci naukowych](#), [platform technologicznych](#) oraz [organizacji pacjentów](#).

Szeregu innych usług:

- [Narzędzie pomocne przy stawianiu rozpoznania](#) (wyszukiwanie na podstawie objawów klinicznych).

- [OrphaNews](#). Biuletyn w języku angielskim dotyczący rzadkich chorób, zawierający nowiny zarówno ze świata nauki, jak i polityki. Biuletyn ten publikowany jest także w języku francuskim i włoskim.
- Badania tematyczne oraz raporty na najistotniejsze tematy: the “[Orphanet Report Series](#)” (ORS), publikowane w formacie dokumentów PDF.

1.3. Główne osiągnięcia w 2015 roku

Międzynarodowa pozycja Orphanet

- **INSERM, US14 - Orphanet koordynuje obecnie RD-ACTION** (www.rd-action.eu), nową współpracę - Joint Action - dotyczącą rzadkich chorób, współfinansowaną przez trzeci Program Zdrowia UE.
- Rozwój bazy Orphanet rzadkich chorób w europejski, zrównoważony model został ustanowiony **głównym celem WP4 w RD-ACTION**. Korzyścią z udziału w tej akcji jest również to, że dane Orphanetu przyczyniają się do wprowadzania polityki wobec rzadkich chorób w Europie oraz że kody Orphanetu służą identyfikacji pacjentów z rzadkimi chorobami w systemach informacji zdrowotnej.
- **Orphanet i Ontologia Rzadkich Chorób Orphanet (ORDO) zostały odznaczone etykietą „Polecane przez IRDiRC”**. Ten wskaźnik jakości, wprowadzony przez IRDiRC, popiera wybrane narzędzia, standardy i wytyczne, które mają fundamentalne znaczenie dla badań rzadkich chorób i ich rozwoju.
- **Orphanet stał się także 30. platformą Francuskiego Instytutu Bionformatyki**, integrując tym samym **francuski węzeł Elixiru**: rozproszonej infrastruktury informacji o naukach przyrodniczych (Elixir łączy wiodące w Europie organizacje nauk przyrodniczych w zakresie zarządzania i ochrony ogromnych ilości danych generowanych każdego dnia przez badania finansowane ze środków publicznych).
- **Nowy skład Międzynarodowego Komitetu Doradczego** do spraw recenzowania projektu Orphanet. [Lista członków dostępna jest online](#).

Poprawa przejrzystości i identyfikowalności

- **W uzupełnieniu do ogólnych standardowych procedur postępowania (SOPs)** dostępnych online od 2013 roku i regularnie aktualizowanych, od 2014 roku dostępne są procedury **dostosowujące do ICD-10** oraz wykorzystywane do przeprowadzenia **linearyzacji zaburzeń**. **Lista Orpha objawów i symptomów używanych do opisywania chorób z odsyłaczami do innych nomenklatur (HPO, PhenoDB, LDDb)** jest również dostępna na stronie internetowej www.orphadata.org od 2014 roku.
- Nowe pole o nazwie **„źródło walidacji”** w wewnętrznym narzędziu przechowywania pozwala na wstawienie odniesienia do walidacji chorób i walidacji związku między genem a chorobą.
- **Nowa rada: Rada Doradcza ds. Genetyki** odpowiedzialna za doradzanie Orphanet w sprawach związanych z bazą danych genów, badań genetycznych i bazą danych laboratoriów. [Lista członków dostępna jest online](#).

Aktualizacje baz danych Orphanet

- Informacje naukowe: **encyklopedia rzadkich chorób, spis i klasyfikacja rzadkich chorób, spis genów oraz wykaz leków sierocych zostały rozszerzone i zaktualizowane**.

- Wykazy zasobów eksperckich: **wyspecjalizowane kliniki, laboratoria medyczne, badania kliniczne, projekty badawcze, sieci, rejestry, platformy, bazy danych mutacji, biobanki i organizacje pacjentów zostały rozszerzone i zakutalizowane.**

Aktualizacja dokumentów Orphanet

- **Została zaktualizowana większość Orphanet Report Series:** Lista rzadkich chorób, Występowanie rzadkich chorób, Listy leków sierocych, Rejestry, Lista infrastruktur badawczych przydatnych w przypadkach rzadkich chorób w Europie, Raporty z działalności oraz Badania satysfakcji.
- **Nowy format epidemiologicznych ORS** w celu uwzględnienia uzyskanych nowych danych epidemiologicznych, takich jak częstość występowania, częstość urodzeń oraz liczba przypadków/rodzin, oprócz danych o chorobowości. Metodologie owych raportów również zostały zaktualizowane zgodnie z nowym zbiorem danych.
- **Raport z działalności Orphanetu w 2014 roku został przetłumaczony na język włoski i hiszpański.**
- **Przewodnik dla użytkownika zestawu danych Orphanetu (Orphadata) został zakutalizowany.**
- **Aplikacja Dziennika rzadkich chorób Orphanetu jest dostępna na Google Play i iOS.**

Informacje o stronie internetowej Orphanetu

- **Zakładka wyszukiwania klasyfikacji została poprawiona, aby pomóc pracownikom służby zdrowia wdrażać kody ORPHA podczas kodowania pacjentów:** można teraz wyszukiwać według kodu ORPHA korzystając z tej zakładki. W wynikach wyszukiwania kod ORPHA został dodany po każdej nazwie choroby.
- **Ulepszona strona z wynikami wyszukiwania chorób jest bardziej przejrzysta, spójna i prostsza:** szukając choroby według OMIM, ICD10 czy numeru Orpha, wyszukiwarka wyświetla jeden wynik dla jednej choroby, nawet jeśli ciąg znaków pasuje do jednego lub kilku synonimów czy słów kluczowych dla tej samej choroby, (synonimy i słowa kluczowe są nadal wyświetlane, ale po nazwie choroby a nie jako oddzielne wyniki).
- **Ulepszone strony genów:** geny zostały zindeksowane **kilkoma odnośnikami zewnętrznymi** do HGNC, UniProtKB, Genatlas, OMIM, Ensembl, Reactome i IUPHAR. W karcie identyfikacyjnej genu została dodana informacja o „**Poprzednich symbolach i nazwach**”, oprócz informacji o „**Synonimie(ach)**”. Wdrożono także **ewolucję wyszukiwarki genu**, tak więc można teraz szukać w „poprzednie symbole i nazwy” dodatkowo do synonimów i symboli.

Kodyfikacja RD za pomocą kodów ORPHA

- Nowa współpraca pomiędzy **IHTSDO i Orphanetem** w celu poprawienia widoczności rzadkich chorób w SNOMED CT.
- Wdrożenie kodów ORPHA w krajowych systemach informacji zdrowia jest w toku. Oprócz postępu tej implementacji w **Niemczech i Francji**, doświadczenia pilotażowe prowadzone są na **Węgrzech, Łotwie i w Norwegii**. Kody ORPHA są obecnie stosowane w ośrodkach eksperckich w **Holandii i Słowenii**. Stosowanie kodów ORPHA jako uzupełnienie już istniejących systemów kodowania jest badane w większości państw członkowskich UE, zgodnie z zaleceniami grupy ekspertów Komisji Europejskiej ds. Rzadkich Chorób.

Satysfakcja użytkownika

- **Użytkownicy są zadowoleni z użyteczności usług świadczonych przez Orphanet:** w badaniu satysfakcji w 2015 roku 76% respondentów stwierdziło, że wykorzystywane przez nich usługi były bardzo przydatne lub przydatne.
- **49% wzrost pobierania Orphanet report Series w porównaniu do 2014 roku**
- **20% wzrost pobierania Biuletynów informacyjnych o niepełnosprawności w porównaniu do 2014 roku**
- **19% wzrost pobierania zestawu danych Orphanetu w porównaniu do 2014 roku**

2. Konsorcjum Orphanet

2.1. The RD-ACTION Joint Action

Orphanet stał się narzędziem pracy dla społeczności zajmującej się rzadkimi chorobami; wypracował znaczną ilość danych, które są niezbędne do prowadzenia projektów naukowych, ale także mają przełożenie na kształtowanie polityki związanej z rzadkimi chorobami w Europie, zwiększanie świadomości i upowszechnianie wiedzy o RD. Orphanet jest wymieniany w głównych dokumentach Unii Europejskiej dotyczących RD (np. W komunikacie Komisji „Rzadkie choroby: wyzwanie Europy” z 11 listopada 2008 roku i zaleceniach Rady w sprawie działań w obszarze rzadkich chorób z 8 czerwca 2009 roku) jako źródło aktualnej informacji na temat RD w UE, jak również strategiczny element każdego narodowego planu ds. rzadkich chorób, które każde państwo członkowskie miało opracować do końca 2013 roku. Wymienia się go również jako kluczowe narzędzie do informacji na temat rzadkich chorób w dyrektywie w sprawie stosowania praw pacjenta w transgranicznej opiece zdrowotnej (2011).

Z powodu tej oceny rozwój bazy danych RD Orphanetu w bardziej długotrwały model w Europie przyjęto za główny cel WP4 w RD-ACTION, nowej wspólnej akcji poświęconej RD, współfinansowanej przez 3. Program ochrony zdrowia w UE, wprowadzony 17 września 2015 roku w Luksemburgu. Instrument ten łączy środki z Komisji Europejskiej oraz każdego państwa członkowskiego, jak również Szwajcarii, Kanady i Australii jako podmiotów współpracujących.

Prace te będą trwały trzy lata (do czerwca 2018 roku) i postępowały zgodnie z logiką spójności i ciągłości, ale będą miały na celu większe zaawansowanie pod względem konkretnej implementacji i konsolidacji polityk. Akcję tę koordynuje Orphanet (INSERM, US14), łącząc 63 uczestników europejskich i pozaeuropejskich.

Po dwóch wcześniejszych wspólnych działaniach - Orphanet Joint Action i EUCERD Joint Action - RD-ACTION stanowi kolejny projekt wsparty przez Komisję Europejską (EC) dla rzadkich chorób poprzez Dyрекcję Generalną ds. Zdrowia (DG SANTE). RD-ACTION ma trzy główne cele:

- przyczyniać się do wdrażania przez państwa członkowskie zaleceń Panelu EC związanych z polityką wobec tych chorób,
- wspierać stały rozwój Orphanetu, i na koniec
- pomagać państwom członkowskim wprowadzać kody ORPHA w ich systemach opieki zdrowotnej, uwidaczniając rzadkie choroby.

RD-ACTION został zaprojektowany w duchu integracji i spójności, tak aby dane zebrane przez Orphanet mogły przyczynić się do koniecznej analizy zaleceń wobec polityki i działań politycznych, które następnie będą zajmowały się tworzeniem, wykorzystaniem i rozpowszechnianiem tych danych. Członkowie konsorcjum są odpowiedzialni za skuteczną komunikację między każdym z państw członkowskich i Panelem EC w celu konkretnego wsparcia przy wdrażaniu ich zaleceń. Większość krajowych koordynatorów Orphanetu przyczynia się do pakietów pracy RD-ACTION, tym samym uczestnicząc w kodyfikacji RD i wdrażaniu polityki.

2.2. Zasady pracy Orphanetu

W celu zapewnienia optymalnego ładu i kultury pracy oraz efektywnego zarządzania przepływem pracy, [zasady pracy Orphanetu](#) organizują trzy różne rady:

- **Zarząd**, składający się z koordynatorów krajowych, jest odpowiedzialny za identyfikowanie możliwości finansowania, prowadzenia projektu, aby zapewnić optymalną obsługę dla użytkowników końcowych oraz rozważa włączanie nowych zespołów, jak również zapewnia ciągłość projektu.

Rady zewnętrzne:

- **Międzynarodowa Rada Doradcza**, składający się z międzynarodowych ekspertów, odpowiada za doradzanie Zarządowi odnośnie ogólnej strategii projektu.
- **Komitet Doradczy ds. Genetyki** jest odpowiedzialny za doradzanie Orphanet w kwestiach związanych z bazą danych genów, bazą danych testów genetycznych i laboratoriów.

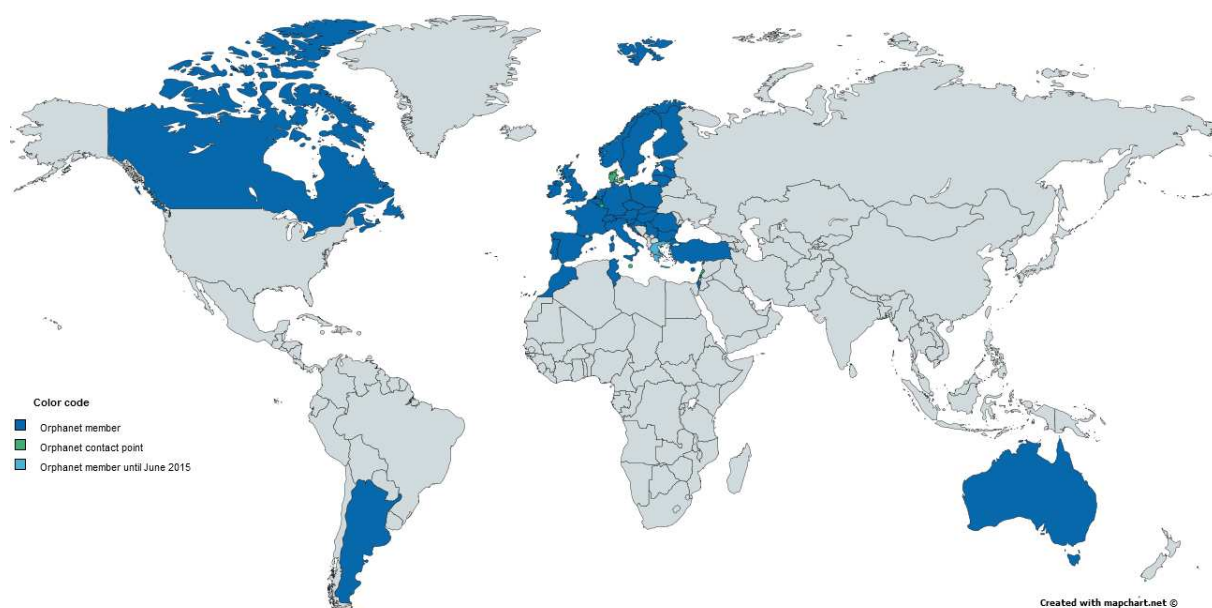
Rady te omawiają zakres i głębię rozwoju projektu; zapewniając jego spójność i ewolucję w stosunku do postępu technologicznego oraz do potrzeb jego użytkowników końcowych, jak również jego zrównoważonego rozwoju.

W ramach RD-Action Joint Action w latach 2015-2018 większość działań Orphanetu jest współfinansowana przez Komisję Europejską. W rezultacie Zarząd Orphanet odnosi się także do Zgromadzenia Ogólnego projektu RD-Action (w celu uzyskania dodatkowych informacji zobacz www.rd-action.eu).

2.3. Rozwój konsorcjum

Od momentu powstania Orphanet buduje swoją reputację dzięki jakości gromadzonych danych i dlatego rozrósł się jako europejskie konsorcjum, stopniowo rozszerzając się na 35 państw sąsiadujących na wschód i południe. W 2011 r. Orphanet kierując się dalej na zachód przyjął Kanadę. Konsorcjum skierowało się w stronę Australazji przyjmując Australię Zachodnią w 2012 r. W 2014 r. dołączyła Gruzja i Tunezja, a po nich Argentyna (pierwszy kraj z Ameryki Południowej) w 2015 r.

W celu uzyskania więcej informacji na temat partnerów – instytucji i zespołów – proszę odnieść się do schematu organizacyjnego na końcu niniejszego dokumentu.



Rys. 1 Partnerzy Orphanetu oraz punkty kontaktowe

2.4. Partnerzy Orphanetu i zakres ich działalności

2.4.1. ZESPÓŁ KOORDYNUJĄCY

Zarządzaniem konsorcjum zajmuje się zespół koordynujący z siedzibą w Service Unit 14 INSERM (Francuski Narodowy Instytut Zdrowia i Badań Medycznych). INSERM jest koordynatorem konsorcjum Orphanet od 2001 roku.

Zespół ten jest odpowiedzialny za koordynację działań konsorcjum, sprawy związane ze sprzętem i oprogramowaniem projektu, bazę danych rzadkich chorób i tworzenie encyklopedii, jak również szkolenia wszystkich członków konsorcjum i kontrolę jakości wykazu usług w krajach członkowskich. Koordynatorzy odpowiadają także za aktualizację bazy danych produktów medycznych w fazie badań, od etapu mianowania do dopuszczenia do obrotu na rynku.

2.4.2. PARTNERZY

Utworzenie wykazu usług można osiągnąć tylko przez konsolidację danych zebranych przez kraje członkowskie. Identyfikacja zasobów eksperckich wymaga bardzo dobrej znajomości krajowych instytucji badawczych, instytucji opieki zdrowotnej i ich organizacji. Wszyscy krajowi koordynatorzy pracują w wysoko wykwalifikowanych instytucjach, które zapewniają odpowiednie warunki pracy dla naukowców w zakresie dokumentacji, pomocy biurowej i dostępu do sieci.

Partnerzy są odpowiedzialni za zbieranie, weryfikację i przekazywanie danych na temat badań klinicznych, laboratoriów medycznych, specjalistycznych klinik, projektów badawczych, rejestrów, platform, sieci i organizacji pacjentów.

Tłumaczenia materiałów Orphanetu na język narodowy są także zarządzane przez zespoły krajowe, pod warunkiem, że mają na to wystarczający budżet. Obecnie tłumaczenia całej witryny na język

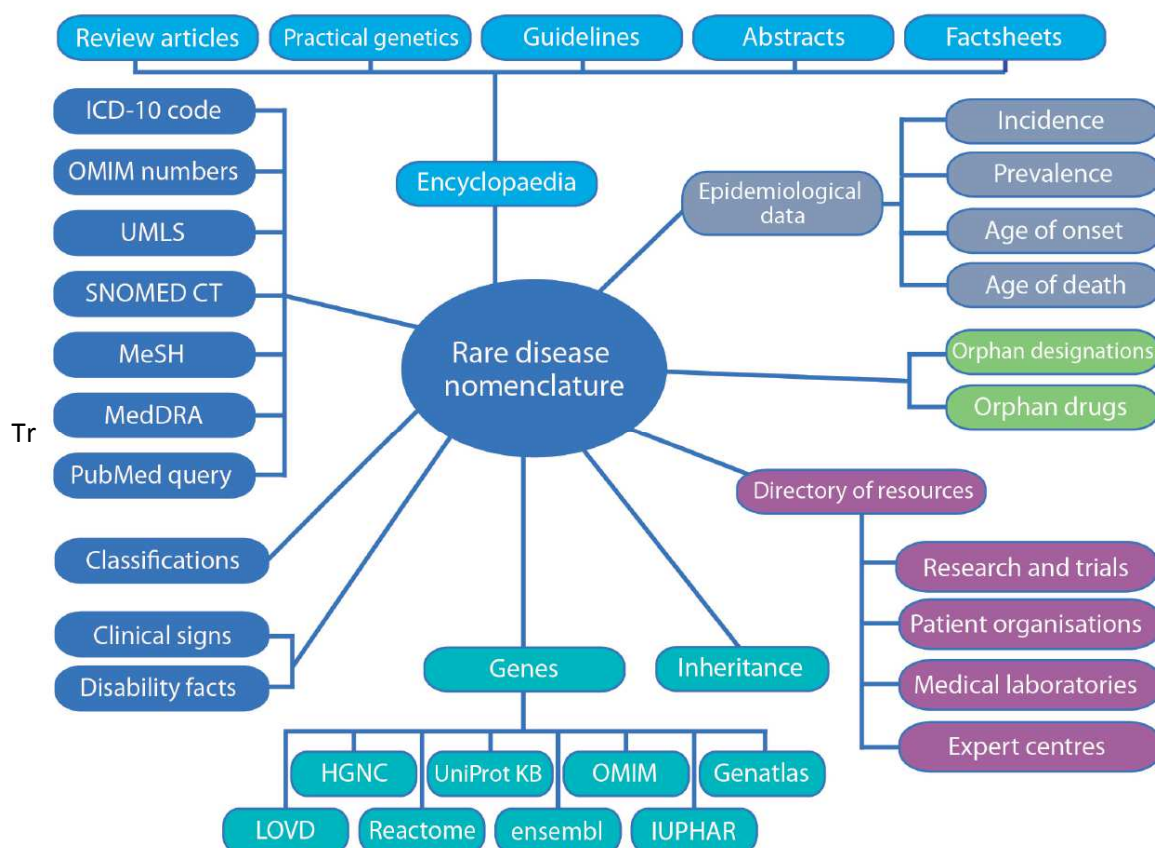
odczyty robione są w Belgii, Francji, Niemczech, Włoszech, Hiszpanii i Portugalii, natomiast zespoły w Polsce, Finlandii i Słowacji tłumaczą streszczenia z encyklopedii.

Każdy partner – państwo członkowskie – zarządza krajową stroną czy wejściem na portal Orphanetu i przeprowadza to także w swoim języku narodowym.

2.4.3. PUNKTY KONTAKTOWE ORPHANET

Wszystkie krajowe punkty kontrolne znajdują się w wysoce wyspecjalizowanych instytucjach. Jednak ich lokalizacja oznacza, że kraje te nie finansują u siebie działalności Orphanetu, stąd też nie zbiera się aktywnie danych na temat zasobów eksperckich. Krajowy punkt kontaktowy jest odpowiedzialny za zatwierdzanie już dostępnych informacji i danych krajowych przedstawionych przez specjalistów krajowych poprzez narzędzie do rejestracji dostępne online.

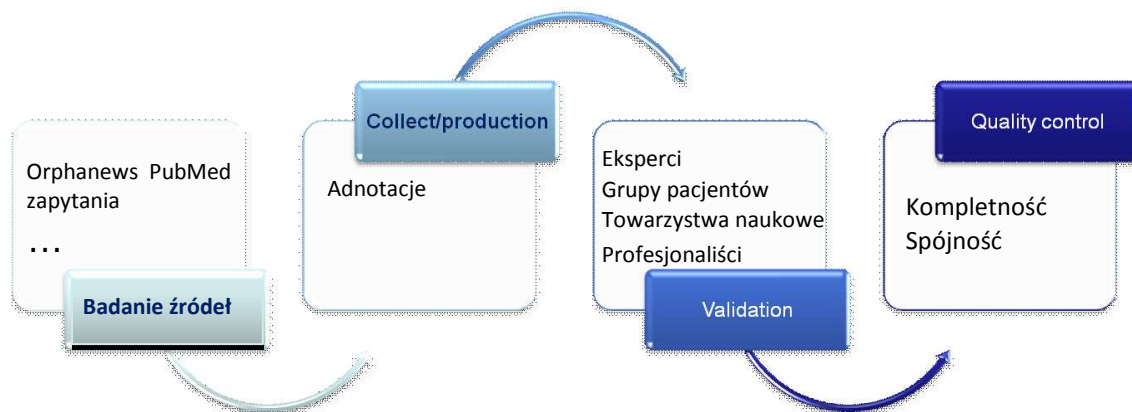
3. Orphanet: Produkty i usługi



Rys. 2 Baza danych Orphanetu

Orphanet jest rozwijającą się bazą wiedzy z wartością dodaną, ponieważ wytwarza we własnym zakresie swoje treści naukowe, potwierdzone przez ekspertów i zintegrowane z innymi dostępnymi zasobami, tak jak przedstawia to Rys. 2 i jego dalszy opis.

Hasła w bazie danych chorób Orphanet odpowiadają rzadkim chorobom (zdefiniowanych w Europie jako takie, których rozpowszechnienie jest nie większe niż 1/2000), rzadkim postaciom powszechnych chorób i chorób, których częstość występowania pozostaje nieznana, ale potencjalnie są one rzadkie. Można rozważyć włączenie niektórych chorób, które nie są rzadkie w Europie, lecz są rzadkie w innych krajach, np. w USA, jeśli dodanie ich jest na tyle konieczne, aby przedstawić specjalistyczne zasoby tych krajów.



Rys. 3 Metodologia tworzenia danych Orphanetu

Aktualizacja treści naukowej bazy danych odbywa się z wykorzystaniem czteroetapowej metodologii (Rys. 3), która polega na badaniu źródeł, pozwalając na gromadzenie i opracowanie danych poprzez identyfikowanie nowych zespołów, genów lub schematów postępowania, aktualizację klasyfikacji chorób oraz jest podstawą do tworzenia różnych tekstów (encyklopedii, wytycznych, itp.). Wszystkie teksty i dane (adnotacje do danych epidemiologicznych, objawów klinicznych, funkcjonalnych następstw choroby, genów, itp.) są zatwierdzane zewnętrznie (przez specjalistów uznawanych na forum międzynarodowym, towarzystwa naukowe oraz (lub) organizacje pacjentów, zależnie od rodzaju tekstu lub danych). Ostatni etap kontroli jakości ma zapewnić spójność i kompletność bazy danych.

Wszystkie zespoły tworzące konsorcjum Orphanet są odpowiedzialne za gromadzenie, zatwierdzanie i przekazywanie danych na temat zasobów eksperckich. W celu publikowania danych, które są ważne i dokładne (kompletne, aktualne i zgodne z innymi danymi z bazy danych), zespół koordynujący przeprowadza walidację i kontrolę jakości, a regularne aktualizacje są wykonywane z zespołami innych krajów poprzez intranet.

Ponadto regularnie rozwija się dodatkowe usługi i nowe ścieżki współpracy, aby rozwiązać problem rozproszenia informacji i zaadresować konkretne potrzeby różnych partnerów.

3.1. Strona internetowa Orphanetu

Witryna [Orphanetu](#) oferuje przyjazną użytkownikowi główną stronę z bardzo wygodną nawigacją, zapewniającą łatwiejszy dostęp do wielu usług Orphanetu i większą użyteczność, kładąc szczególny nacisk na poprawę dostępności dla użytkowników niedowidzących (Rys. 3). Krój czcionki jest powiększony a informacje zablokowane są w łatwych do rozpoznania grupach, co pozwala użytkownikowi na łatwiejsze poruszanie się po witrynie. Funkcja wyszukiwania chorób znajduje się na środku głównej strony, natomiast zakładki z innymi głównymi źródłami Orphanetu zebrane są w spis treści. Popularne serie raportów Orphanetu, które dotyczą ważnych tematów związanych z rzadkimi

chorobami i lekami sierocymi są zaznaczone w konkretnym obszarze. Wreszcie OrphaNews, biuletyn społeczności skupionej wokół rzadkich chorób oraz narzędzie rozpowszechniania RD-ACTION, znajduje się w prawym górnym rogu strony głównej.



Rys. 4 Główna strona witryny Orphanetu w 2015 r.

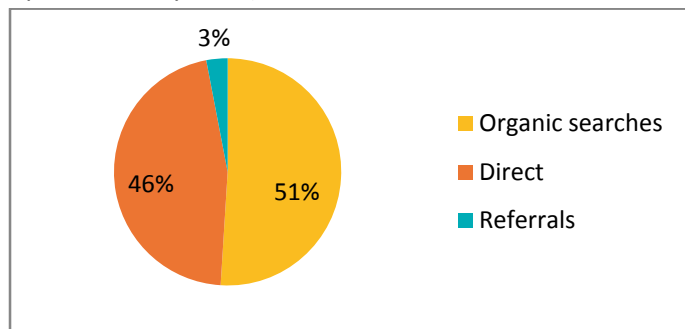
Aby ułatwić użytkownikom poruszanie się po stronie internetowej, strona „Pomoc” proponuje wykaz naszych głównych usług. Są one skategoryzowane, aby dostosować się do profili różnych użytkowników.

3.1.1. INDEKSACJA PRZEZ WYSZUKIWARKI

Według Google wysoką pozycję witryny www.orpha.net można ocenić na podstawie liczby uzyskanych wyników przy użyciu nazwy witryny w zapytaniu, to jest 3 530 000 odpowiedzi.

Użytkownicy wchodzić głównie na stronę www.orpha.net przez wyszukiwarki, to znaczy naturalne wyszukiwanie (51% wizyt według Google Analytics), a sam Google stanowi prawie 49% zapytań (Rys. 5). Wyszukiwanie naturalne odpowiada wynikom w wyszukiwarkach, które się pojawiają ze względu na ich zgodność z hasłami wyszukiwania, a nie ponieważ są reklamowane.

Inne strony generujące ruch Orphanetu stanowią 3% wizyt. Pozostałe wizyty są dokonywane poprzez bezpośredni dostęp (zapisane strony, 46%).



Rys. 5 Podział źródeł ruchu
(Źródło: Google Analytics, 1 stycznia 2015r do 31 grudnia 2015r.)

Bogactwo informacji dostępnych na naszej stronie przyciąga znaczną liczbę odwiedzin ze względu na pokaźny zbiór słów kluczowych (a nie tylko niektórych dominujących słów kluczowych). Głównym słowem kluczowym przez które następują wejścia na naszą stronę jest po prostu „Orphanet”. Indeksacja naszej strony ma charakter „długiego ogona”: ponad 300 000 różnych słów kluczowych generuje ruch do strony.

Google Analytics umożliwia użytkownikom śledzić wizyty z urządzeń mobilnych (smartfonów, tabletów): te wizyty odpowiadają 20% wszystkich wizyt w 2015 roku i liczba ta pozostaje stabilna, jeśli porównamy poprzednie lata (20% w 2014 r. i 23% w 2013 r.).

3.1.2. ODBIORCY WITRYNY

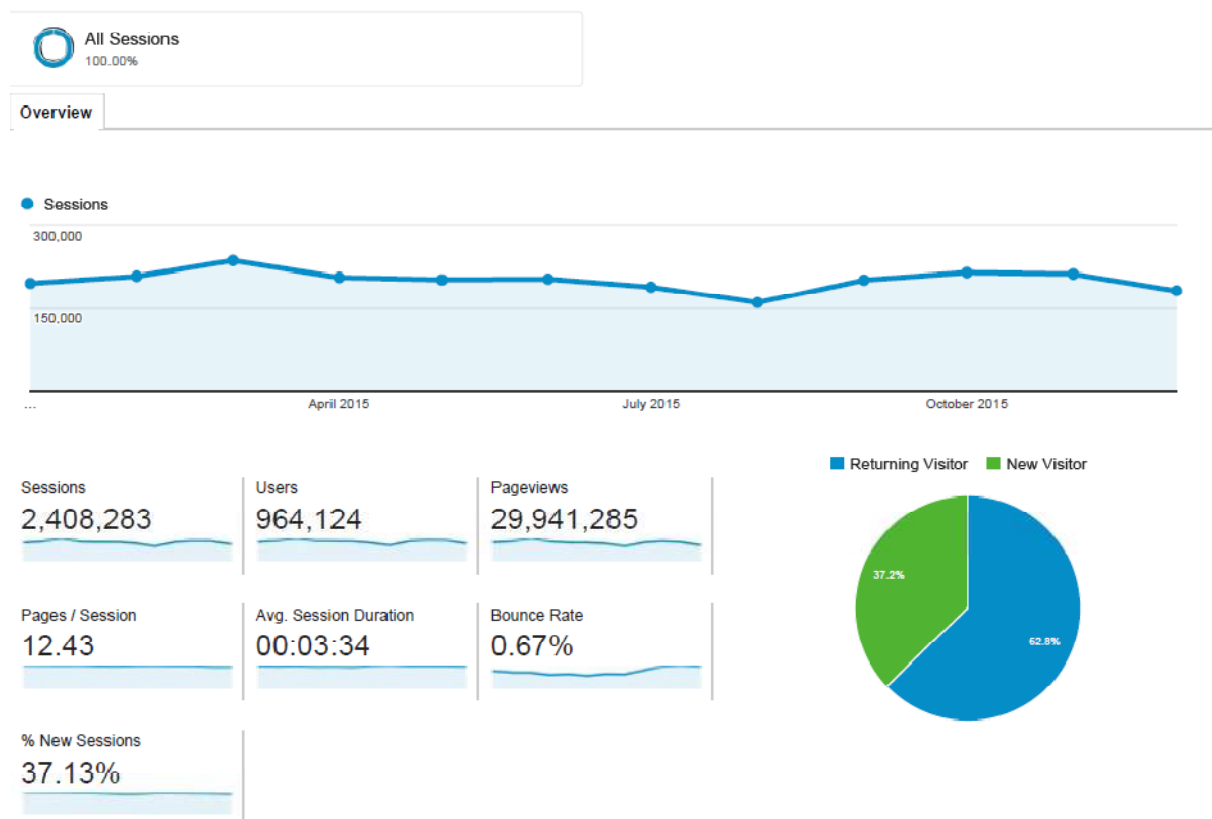
W 2015 r. oglądano około 30 milionów stron, tak więc średnio około 82 000 stron dziennie (Rys. 6). Liczba ta zmniejszyła się w porównaniu do 2014 roku (90 000 oglądanych stron dziennie). Można to chyba wytłumaczyć nową polityką informowania użytkowników o liczbie wizyt (patrz niżej).

Narzędzie Google Analytics nie ma bezpośredniego dostępu do dokumentów w formacie PDF. A przecież dokument PDF są ważnym punktem wejścia i generują stałą liczbę wizyt: co miesiąc około 1 910 000 dokumentów PDF jest przeglądanych na stronie Orphanetu. Stanowi to około 14 260 000 pobrań w 2015 roku, czyli 20% więcej niż w 2014 roku (około 11 824 000 pobrań).

Użytkownicy pochodzą z 217 krajów. W pierwszej dziesiątce znajdują się: Francja, Włochy, Niemcy, Hiszpania, USA, Belgia, Wielka Brytania, Szwajcaria, Brazylia i Meksyk.

Audience Overview

Jan 1, 2015 - Dec 31, 2015

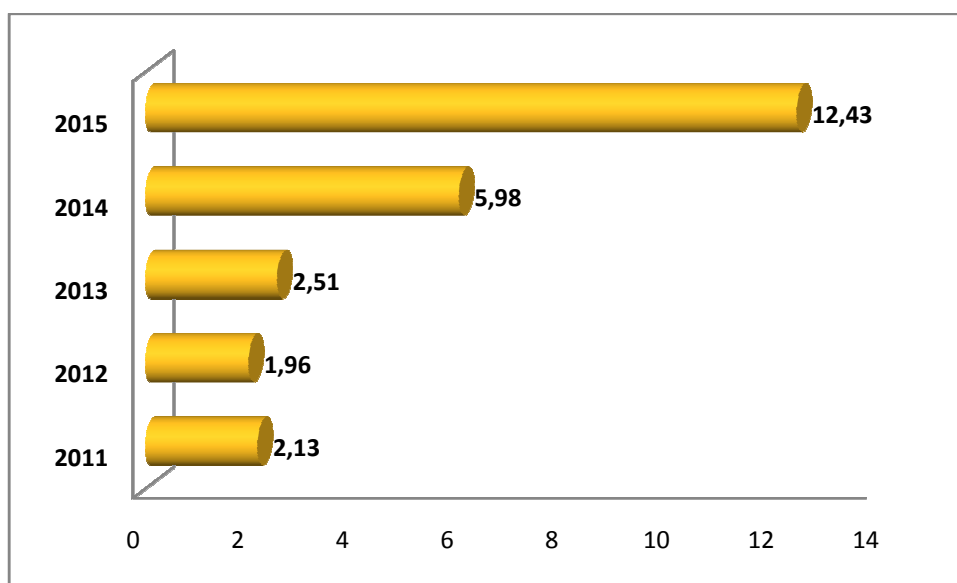


Rys. 6 Konsultacje ze stroną Orphanetu w 2015r.

(Źródło: Google Analytics, 1 stycznia 2015r do 31 grudnia 2015r.)

Narzędziem wykorzystywanym do śledzenia naszych odbiorców jest Google Analytics. Pozwala monitorować 3 parametry: sesje, użytkowników i odsłony (co pozwala nam obliczyć ważną proporcję odsłony/odwiedzający). Należy zauważyć, że obecny sposób liczenia użytkowników i sesji ma ulec zmianie. Na przykład w 2014 roku CNIL (Commission nationale de l'informatique et des libertés; francuski organ ochrony danych) zalecał, aby strony internetowe informowały użytkowników, że stosują narzędzia pomiaru, takie jak Google Analytics. Latem 2014 r. opracowaliśmy wyskakujący komunikat, który prosi odwiedzającego witrynę o zaakceptowanie pomiaru na stronie. W wypadku odmowy lub zaniechania (na przykład brak zmiany strony), narzędzie nie rozpoznaje prawidłowo użytkownika ani sesji. Spadek liczby sesji i użytkowników w 2015 r. wynika z faktu, że użytkownicy nie chcieli być liczeni lub zostali na stronie przez bardzo krótki czas, a zatem nie zostali policzeni. Nie ma to wpływu na czas trwania wizyt, ale może wyjaśnić spadek całkowitej liczby sesji w 2015 r. w porównaniu do 2014 r.

Z drugiej strony przeglądania w trakcie jednej wizyty podwoiły się w 2015 r. w porównaniu do 2014 r.: odzwierciedla to skuteczny wzrost korzystania z tej witryny. Ogólnie od 2011 r. liczba stron odwiedzanych w trakcie sesji wzrosła 6 krotnie (Rys. 7).



Rys. 7 Liczba stron/sesja od 2011 r.

3.1.3. KRAJOWE WITRYNY ORPHANETU

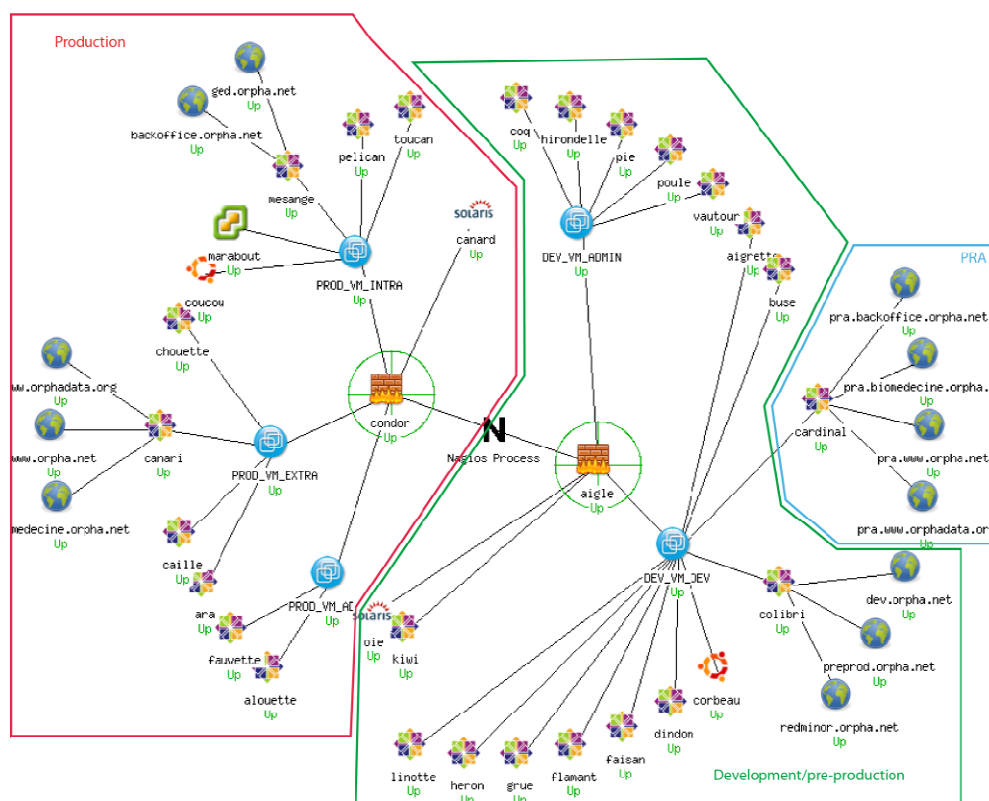
Aby Orphanet stał się narzędziem ujętym w krajowych planach lub strategiach dotyczących rzadkich chorób, międzynarodowy portal w siedmiu językach ewoluował w kierunku stron internetowych dostosowanych przez każdy kraj członkowski i opracowanych w ich ojczystym języku czy językach. Krajowe strony internetowe poświęcone każdemu państwu-partnerowi umożliwiają im wprowadzanie haseł w ich językach narodowych. Strony krajowe zawierają informacje o krajowych wydarzeniach, aktualnościach i dostępie do krajowych dokumentów o polityce wobec chorób rzadkich i leków sierocych. Poza informacjami na poziomie krajowym, witryny te zapewniają dostęp do międzynarodowej bazy danych w siedmiu językach.

Według stanu z 31 grudnia 2015 r. w sieci jest 38 krajowych witryn Orphanetu. Niektóre z nich są publikowane w całości w ich języku ojczystym, podczas gdy strony innych krajów mają układ witryny po angielsku a teksty obowiązkowe (informacje ogólne) są w ich języku ojczystym.

3.2. Serwery Orphanetu

Serwery produkcyjne znajdują się w jednym z największych cywilnych centrum danych we Francji, CINES (Centre Informatique National de l'Enseignement Supérieur). Aby zapewnić bezpieczeństwo strukturalne umieszczono serwery rozwojowe w innym budynku INSERM, obok CINES i połączono je światłowodem. Pozwala to na doskonałą łączność między serwerami produkcyjnymi, środowiskiem rozwojowym i tworzenie kopii zapasowych. Architektura serwerów przedstawia Rys. 8.

Na miejscu znajduje się wiele środowisk produkcyjnych: zaplecze organizacyjne, pre-produkcja, ochrona i rozwój. Dzięki temu Plan Naprawczy Aktywności (Activity Recovery Plan - PRA) witryny Orphanetu jest bardzo skuteczny. Zespół koordynujący we Francji i inne zespoły międzynarodowe mają dostęp do narzędzi zaplecza organizacyjnego za pośrednictwem serwerów sieci VPN (Virtual Private Network). W 2015 r nie stwierdzono poważnych problemów a witryna www.orpha.net była bardzo dostępna, pomimo coraz większej ilości gości - obecnie miesięcznie wyświetlanych jest ponad 3 mln stron. Zrobiliśmy kilka aktualizacji ze względów bezpieczeństwa (PHP i serwery OS).



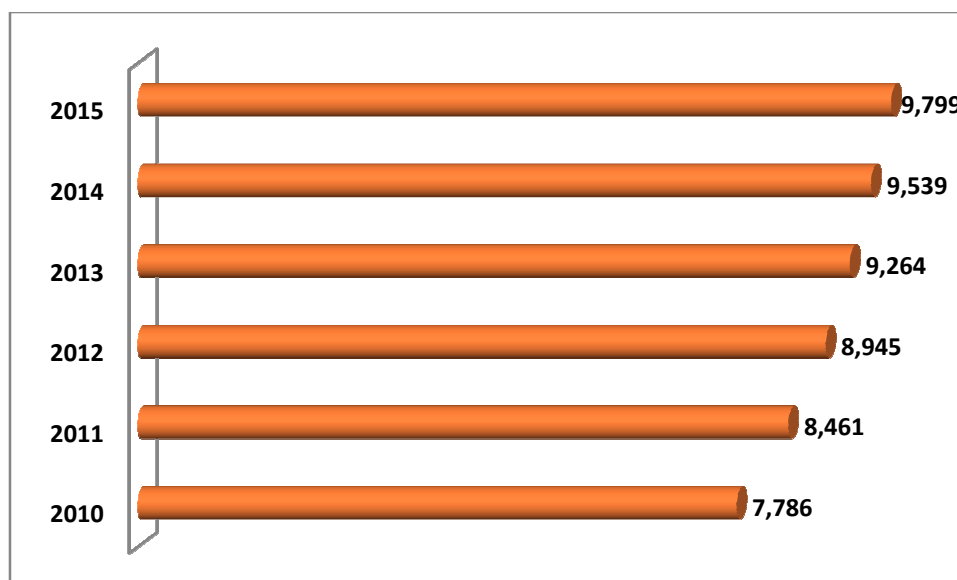
Rys. 8 Architektura IT Orphanetu w 2015 r.

3.3. Wykaz Orphanetu rzadkich chorób

Orphanet zapewnia kompleksowy wykaz rzadkich chorób sklasyfikowanych według wielohierarchicznego systemu klasyfikacji rzadkich chorób. Wraz z rozwojem wiedzy naukowej wykaz rzadkich chorób Orphanetu i system ich klasyfikacji są regularnie uzupełniane/aktualizowane przez zastosowanie dwóch nie wykluczających się źródeł: udokumentowanych źródeł i(lub) porad specjalistów (Rys. 9). W 2015 roku baza danych zawierała 9 799 fenomów* oraz ich synonimy (w tym 6 368 zaburzeń**). Ten rozległy i ewolucyjny system składa się z klasyfikacji zorganizowanych według medycznej i(lub) chirurgicznej specjalizacji, która zarządza konkretnymi aspektami wszystkich rzadkich chorób w ramach opieki zdrowotnej. Choroby zostały sklasyfikowane w każdej specjalizacji na podstawie kryteriów klinicznych lub etiologicznych, jeśli było to istotne z punktu widzenia diagnostycznego czy terapeutycznego. Klasyfikacja Orphanet zapewnia zakres i poziom szczegółowości potrzebny pracownikom służby zdrowia o różnych specjalnościach i można je przeglądać bezpośrednio na witrynie www.orpha.net i(lub) ściągnąć z Orphadata w [formacie XML](#).

* choroby, zespoły wad rozwojowych, anomalie morfologiczne, anomalie biologiczne, zespoły chorobowe, konkretne sytuacje kliniczne choroby czy zespołu, grupa fenomów, podtypy etiologiczne, podtypy kliniczne, podtypy histopatologiczne

** choroby, zespoły wad rozwojowych, anomalie morfologiczne, anomalie biologiczne, zespoły chorobowe, konkretne sytuacje kliniczne choroby czy zespołu



Rys. 9 Rozwój wykazu rzadkich chorób od 2010 r. (liczba fenomów)

Hasła w tej klasyfikacji to choroby, zespoły, anomalie, wady rozwojowe, szczególne sytuacje kliniczne, grupy chorób i podtypy chorób. Od 2014 r. każda jednostka kliniczna przypisana jest do jednej z tych

kategorii, co umożliwia dokładniejsze informacje na temat ich typologii i dokładnej liczby. Inne uściślenia to aktualizacje na temat chorób, które teraz uznawane są za część innej choroby. Orphanet przekierowuje użytkowników do choroby zgodnie z najnowszymi danymi z literatury.

Rzadkie choroby są zgodne z kodami ICD-10 (patrz Tabela 1). Proces ten postępuje według pewnego zbioru reguł w zależności od tego, czy rzadkie choroby są wymienione czy nie w spisie lub indeksie ICD-10. Ustalono zasady przypisywania kodu z ICD-10 chorobom, które nie znajdują się w ICD. Więcej szczegółów na temat procesu znajduje się w [zasadach i procedurze kodowania RD w ICD-10](#) Orphanetu. Zgodność z ICD-10 jest wprowadzana ręcznie.

Adnotacje o objawach klinicznych wpisywane są przy użyciu wewnętrznego słownika terminów fenotypowych i dokonywane w celu uzupełnienia narzędzia Orphanetu pomocnego przy stawianiu rozpoznania. Dla każdego terminu fenotypowego związanego z rzadką chorobą opisywana jest częstotliwość jej występowania (bardzo często, często i rzadko). Wyszukiwanie rozpoznań na podstawie objawów jest możliwe dla 2 681 rzadkich chorób; stan z 31 grudnia 2015 r. Opracowywane są obecnie dalsze przypisy do HPO i będą dostępne w 2016 r.

Choroby są identyfikowane poprzez jeden lub więcej numerów OMIM (patrz Tabela 2). Szczegółowe ustalenia między nomenklaturą Orpha a innymi terminologiami (UMLS, MeSH oraz MedDRA) są dostępne online (patrz Tabela 3). Mapowanie do SNOMED-CT wykonywane jest we współpracy z IHTSDO i jest to dostępne na życzenie kierowane do IHTSDO. Mapowanie przeprowadzane jest w sposób półautomatyczny i ręcznie nadzorowane pod kątem treści. Po każdej publikacji UMLS robione są aktualizacje.

Wszystkie mapowania są kwalifikowane (dokładne, rozszerzające, zawężające) i jest dostępna informacja na temat statusu walidacji. Kolejne przypisy przeprowadza się dla pojęć z ICD-10: konkretny kod, słowo przypisujące lub kluczowe, kody przypisane przez Orphanet, ze wskazaniem statusu walidacji.

Kody	Sprzężone numery Orpha
ICD-10	6 716

Tabela 1 Liczba chorób, grup lub podtypów zaburzeń sprzężonych z kodami ICD-10, stan na 31 grudnia 2015 r.

Terminologie/źródła	Zmapowane choroby
UMLS	2 898
MeSH	1 809
SNOMED CT	2 646
MedDRA	1 173
OMIM	4 248

Tabela 2 Liczba zmapowanych chorób według terminologii, stan na 31 grudnia 2015 r.

Dostępne są informacje o danych epidemiologicznych. Dopracowano kategorie wzorców dziedziczenia choroby oraz wiek zachorowania, by informacje były bardziej precyzyjne (Tabela 3). Można teraz ściągnąć dane o rozpowszechnieniu, rocznej zapadalności, chorobowości przy urodzeniu i w ciągu życia z www.orphadata.org, oprócz już dostępnych okresów występowania (Tabela 4). Jeśli dostępne są pełne informacje to każda pozycja jest udokumentowana według stref geograficznych z podaniem minimalnych, maksymalnych i średnich liczb. W wypadku bardzo rzadkich chorób podawana jest liczba przypadków lub rodzin opisanych w literaturze. Dla wszystkich danych podawane są źródła i status walidacji. Te nowe dane epidemiologiczne są dostępne dla ponad 4 800 chorób i stanowią unikatowe i globalne źródło informacji, które mamy nadzieję jest przydatne wszystkim zainteresowanym użytkownikom: decydentom, środowiskom naukowym oraz przemysłowi leków sierocych zaangażowanemu w rozwój leków sierocych.

Dane o naturalnym przebiegu chorób	Liczba chorób
Średni wiek zachorowania	4 710
Sposób dziedziczenia	4 851

Tabela 3 Liczba chorób według danych o naturalnym przebiegu chorób, stan na 31 grudnia 2015 r.

Dane epidemiologiczne	Liczba chorób
Chorobowość punktowa	4 801
Chorobowość przy urodzeniu	456
Chorobowość życiowa	44
Roczna zapadalność	427

Tabela 4 Liczba chorób według danych epidemiologicznych, stan na 31 grudnia 2015 r.

3.3.1. DODATKOWE FUNKCJE W 2015 ROKU

Lepsza widoczność numeru Orpha: numer ORPHA jest teraz podany po każdej nazwie choroby na stronie klasyfikacyjnej. Można też na tej stronie szukać według numerów ORPHA. Powinno to pomóc pracownikom służby zdrowia wdrażać kody ORPHA podczas kodowania pacjentów (rys. 10).

The screenshot shows the Orphanet search interface. At the top, there is a search bar with the text 'SEARCH A DISEASE' and a search input field containing 'hypersomnia'. To the right of the input field are radio buttons for 'Disease name' (selected) and 'Orpha number', followed by an 'OK' button. Below the input field, there is a note '(*) mandatory field'. To the right of the search bar is a section titled 'OTHER SEARCH OPTION(S)' with a link '> Search a group of diseases'. Below the search bar, there is a link 'return to list of classifications'. The main content area is titled 'Orphanet classification of rare neurological diseases'. It shows a hierarchical list of diseases: 'Rare neurologic disease ORPHA98006' (expanded), 'Sleep disorder ORPHA68354' (expanded), and 'Idiopathic hypersomnia ORPHA33208' (highlighted). Below 'Idiopathic hypersomnia', there are two sub-items: 'Idiopathic hypersomnia with long sleep time ORPHA228315' and 'Idiopathic hypersomnia without long sleep time ORPHA228318'. At the bottom, there is another link 'return to list of classifications'.

Rys. 10 Lepsza widoczność numeru Orpha na stronie klasyfikacyjnej

Ulepszona, bardziej przejrzysta i łatwiejsza strona w wynikami wyszukiwania: przy wyszukiwaniu choroby według numeru OMIM, ICD10 czy Orpha wyszukiwarka wyświetla jeden wynik dla jednej choroby, nawet jeśli wpisany ciąg znaków pasuje do jednego czy kilku synonimów lub słów kluczowych dla tej samej choroby. Zgodnie z oczekiwaniami synonimy i słowa kluczowe są nadal wyświetlane, ale teraz pojawiają się po nazwie choroby. Taka zasada poprawia czytelność wyników, ponieważ ta sama choroba nie będzie się już pojawiała kilka razy (rys. 11).

The screenshot shows a web interface for searching Orphanet. At the top is a 'SIMPLE SEARCH' box. Inside, there is a text input field containing 'hypersomnia' with a red asterisk and the text '(*) mandatory field' below it. To the right of the input field is a radio button menu with five options: 'Disease name' (selected), 'Gene name or symbol', 'OMIM', 'ICD-10', and 'Orpha number'. An 'OK' button is to the right of the menu. Below the search box, the results are displayed under the heading ': : 3 Result(s)'. The results are listed in a table-like format with three entries:

ORPHA33208	Idiopathic hypersomnia
Synonym(s) : Primary hypersomnia	
ORPHA228315	Idiopathic hypersomnia with long sleep time
ORPHA228318	Idiopathic hypersomnia without long sleep time

Rys. 11 Ulepszona i czytelniejsza strona z wynikami wyszukiwania

Nowe pole o nazwie “**źródło walidacji**” w wewnętrznym narzędziu do edycji umożliwia zespołowi naukowemu wstawienie źródeł walidacji chorób; taką rozbudowę przeprowadzono w ramach podejmowanych przez Orphanet starań o **prześledzenie i identyfikowalność** chorób.

3.4. Ontologia rzadkich chorób Orphanetu

Ontologia rzadkich chorób Orphanetu (ORDO) dostępna jest na trzech witrynach [Bioportal](#), [Orphadata](#) oraz [EBI Ontologies Lookup Service](#).

ORDO został opracowany wspólnie w 2013 r. przez Orphanet i Europejski Instytut Bioinformatyki (EMBL-EBI) w celu stworzenia ustrukturyzowanego słownictwa dla rzadkich chorób, uwzględniających związki między chorobami, genami i innymi istotnymi cechami, które będzie użytecznym źródłem informacji dla analizy obliczeniowej rzadkich chorób. Wywodzi się z bazy danych Orphanet. Integruje nozologię (klasyfikację rzadkich chorób), związki (relacje między genami a chorobami, dane epidemiologiczne) oraz powiązania z inną terminologią (MeSH, UMLS, MedDRA), bazami danych (OMIM), Baza sekwencji białkowych (UniProtKB), Komitet ds. nomenklatury w Organizacji poznania Genomu Ludzkiego (HGNC), Ensemble, Reactome, IUPHAR, Genatlas) lub klasyfikacjami (ICD-10). Ontologią zarządza Orphanet i uzupełnia ją nowymi danymi. Klasyfikacje Orphanetu można przeglądać dzięki opcji wyszukiwania w ontologii (Ontology Lookup Service; OLS) Europejskiego Instytutu Bioinformatyki (EBI). ORDO jest regularnie aktualizowana i zgodna z wytycznymi OBO dotyczącymi przestarzałych nazw i określeń. Stanowi oficjalną ontologię rzadkich chorób. ORDO wersja 2.0 została uruchomiona pod koniec 2014 r., aby włączyć nowe treści z Orphanetu, w tym

pełne dane epidemiologiczne, mapowania i przypisy dotyczące genetyki, jak wskazano poniżej. Dostępność takich związków pomiędzy terminologią medyczną pozwala na używanie rzadkich chorób jako „osi”, która łączy różne biologiczne, kliniczne lub genetyczne ontologie. Ta interoperacyjność pozwala na kojarzenie nowej treści i stawianie nowych hipotez badawczych dotyczących danych, które nie było ze sobą na początku powiązane.

W 2015 r. ORDO był pobierany 8 435 razy.

3.5. Spis genów Orphanet

Do bazy danych wprowadza się geny zaangażowane w wystąpienie rzadkich chorobach i aktualizuje je zgodnie z nowymi publikacjami naukowymi. Geny związane są z jedną lub więcej chorobą, z jednym lub więcej testem genetycznym i bazami danych mutacji oraz(lub) projektami badawczymi. Zarejestrowane dane zawierają: indeksację z główną nazwą i symbolem genu (z HGNC) oraz jej synonimy, jak również jego odniesienia do HGNC, UniProtKB, Genatlas i OMIM (aby odsyłać je do tych witryn). Ponadto geny można teraz odnieść do baz danych Ensemble (bazy danych EMBL-EBI, która robi automatyczne adnotacje dla wybranych genomów eukariotycznych), Reactome (baza danych będąca otwartym źródłem EMBL-EBI, z otwartym dostępem, ręcznie sterowana i recenzowana) i IUPHAR (Międzynarodowa Unia Farmakologii Podstawowej i Klinicznej). Zależność między genem a chorobą jest ręcznie kwalifikowana zgodnie z rolą, jaką odgrywa dany gen w patogenie choroby: sprawczą, modyfikującą (zarówno z linii germinalnej czy mutacji somatycznych), główne czynniki podatności czy odgrywa rolę w fenotypie (dla anomalii chromosomowych). Dla mutacji germinalnych chorobotwórczych dostępna jest również informacja, czy podlega nabyciu czy utracie funkcji dla białka. Geny kandydujące są również zawarte, ale tylko wtedy, gdy są testowane w warunkach klinicznych. Przypisy te stanowią unikatowe usługi z wartością dodaną dla badań diagnostycznych i terapeutycznych.

Od 2014 r. wpisy genetyczne zostały rozszerzone w celu dostarczenia informacji o typologii genu, (tzn. genu z produktem białkowym, niekodujące RNA, locus związany z zaburzeniem), jego lokalizacji chromosomowej i wszystkich poprzednich symboli i synonimów.

3.5.1. DODATKOWE FUNKCJONALNOŚCI W 2015 R.

Geny mogą być połączone z **kilkoma zewnętrznymi odnośnikami** do HGNC, UniProtKB, Genatlas, OMIM, Ensembl, Reactome i IUPHAR. Poprzednio geny mogły być powiązane tylko pojedynczo z tymi odnośnikami. Wszystkie te odwołania są widoczne na karcie identyfikacyjnej genu.

Oprócz nowej pozycji „synonim(y)” w karcie identyfikacyjnej genu dodano także wiersz „**Poprzednie symbole i nazwy**” (Rys. 12) .

ORPHA121913		
Synonym(s) :	<i>AIID, DIETER, JM2, PIDX, SCURFIN, XPID</i>	OMIM: 300292 [↗]
Previous symbols and names:	<i>IPEX, immune dysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked</i>	HGNC: 6106 [↗]
Type:	gene with protein product	UniProtKB: Q9BZS1 [↗]
Chromosomal location:	Xp11.23	Genatlas: FOX P3 [↗]
		Ensembl: ENSG00000049768 [↗]
		IUPHAR-DB: -
		Reactome: -

Równolegle **rozbudowano wyszukiwarkę** genów, aby móc znaleźć jakiś gen także po jego „poprzednim symbolu i nazwie” oprócz synonimów i symboli.

3.6. Encyklopedia Orphanet

3.6.1. ENCYKLOPEDIA DLA PRACOWNIKÓW SŁUŻBY ZDROWIA

Informacje tekstowe na temat choroby przedstawione są w formie streszczenia, definicji, skróconej definicji lub jako automatycznie wygenerowany tekst.

Teksty Orphanetu (oprócz tych wygenerowanych automatycznie) są unikatowe i pisane po angielsku przez członka zespołu redakcyjnego z siedzibą w Paryżu. Streszczenia i definicje są następnie weryfikowane przez zaproszonych i uznanych w świecie ekspertów. Pogrupowane są na 10 sekcji: Definicja choroby - Epidemiologia – Opis kliniczny – Etiologia – Metody diagnostyczne – Rozpoznanie różnicowe – Diagnostyka prenatalna (jeśli dotyczy) – Poradnictwo genetyczne (jeśli dotyczy) – Postępowanie i leczenie – Rokowanie.

Wg stanu z grudnia 2015 r. w portalu dostępne są skrócone informacje dla 4 061 rzadkich chorób. Są przetłumaczone na sześć pozostałych języków tej witryny (francuski, włoski, hiszpański, niemiecki, portugalski i holenderski). Ponadto stan na 31 grudnia 2015 r. to 336 streszczeń dostępnych jest w języku fińskim, 503 w języku polskim, 103 – słowackim i 436 po grecku. Dla dodatkowych 2 740 haseł w tej encyklopedii chorób informacje tekstowe dostarczane są przez automatycznie generowane teksty (dla chorób oznaczonych jako grupa chorób, nieaktualne wpisy, podtypy zaburzeń, specyficzne sytuacje kliniczne, dla których jest oznaczenie sieroce i schorzenia, dla których w spisie znajduje się test farmakogenetyczny).

- **Genetyka w praktyce - artykuły**

Artykuły są tworzone wspólnie przez Orphanet i *European Journal of Human Genetics* (EJHG), oficjalne czasopismo *Europejskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka* (*European Society of Human genetics*). Dostępne za darmo artykuły publikowane są w *EJHG* (Nature Publishing Group) a wchodzi się na nie poprzez witrynę Orphanet.

- **Wytyczne postępowania w stanach zagrożenia życia Orphanetu**

Wytyczne te są przeznaczone dla ratowników medycznych (zawarta jest sekcja specjalnie dla nich dedykowana) oraz oddziałów doraźnej opieki medycznej. Te praktyczne wskazówki pisane są przy współpracy z francuskimi ośrodkami referencyjnymi i organizacjami pacjentów, są recenzowane przez lekarzy z oddziałów ratunkowych zrzeszonych w towarzystwach naukowych: obecnie online dostępne są 72 przewodniki postępowania w języku francuskim. Są tłumaczone na kolejne sześć języków: angielski, niemiecki, włoski, portugalski, hiszpański i polski. Na chwilę obecną dostępnych jest 21 przewodników postępowania w stanach zagrożenia życia w języku angielskim, 43 po włosku, 26 po niemiecku, 23 w języku hiszpańskim, 19 – portugalskim i 18 po polsku.

Epidemiologia:

4 801 chorób z adnotacjami danych o prevalencji

Historia naturalna:

4 851 chorób z informacją o sposobie dziedziczenia

4 637 chorób z informacją o wieku zachorowania with age of onset

Mappowanie:

6 798 chorób zmapowanych do ICD-10

4 312 chorób zmapowanych do OMIM

2 960 chorób zmapowanych do UMLS

1 227 chorób zmapowanych do MedRA

1 809 chorób zmapowanych do MeSH

Encyklopedia Orphanet zawiera następujące streszczenia:

4 061 w jęz. angielskim

3 344 w jęz. francuskim

3 356 w jęz. włoskim

3 234 w jęz. niemieckim

2 954 w jęz. hiszpańskim

1 233 w jęz. portugalskim

670 w jęz. holenderskim

503 w jęz. polskim

436 w jęz. greckim

336 w jęz. fińskim

261 w jęz. rosyjskim

116 in Slovak

Geny:

3 506 genów powiązanych z 3377 chorobami, w tym:

3 505 genów sprzężonych z HGNC

3 500 genów sprzężonych z OMIM

3 458 genów sprzężonych z Genatlas

2 307 chorób sprzężonych z **Pubmed**

2 681 chorób zindeksowanych wg **objawów klinicznych**

5 461 **zewnętrznych linków** do 4 931 chorób

Tuberous sclerosis complex

ORPHA805		ICD-10:	Q85.1
Synonym(s):	Bourneville syndrome Tuberous sclerosis	OMIM:	191100 [↗] 613254 [↗]
Prevalence:	1-5 / 10 000	UMLS:	C0041341
Inheritance:	Autosomal dominant	MeSH:	D014402
Age of onset:	All ages	MedDRA:	10045138

SUMMARY

Tuberous sclerosis complex (TSC) is a neurocutaneous disorder characterized by multisystem hamartomas and associated with neuropsychiatric features.

The prevalence is estimated to be 1/25,000-1/11,300 in Europe.

TSC is characterized by multisystem hamartomas, most commonly skin, brain, kidney, lung and heart, appearing at different ages. Skin involvement includes: hypomelanotic macules (ash leaf) present within the first years of life; angiofibromas that appear at age 3-4 years as erythematous and papulonodular lesions; ungual fibromas; cephalic and lumbar (shagreen patch) fibrous plaques; and "confetti" skin lesions appearing in childhood to early adolescence. Brain is involved in almost all cases of TSC, with the presence of different neuropathological lesions, such as cortico/subcortical tubers, radial migration lines, subependymal nodules, SEGAs (see this term). SEGAs can cause hydrocephalus (growth risk higher in the first 3 decades). Early-onset epilepsy (infantile spasms and/or focal seizures) is present in 85% of patients. Neuropsychiatric features (intellectual disability, attention-deficit/hyperactivity disorder, autism spectrum disorders (ASD; see this term)), self-injury, anxiety and obsessive compulsive tendencies have also been reported. Renal angiomyolipomas (AML) develop during childhood with a higher risk of growth during adolescence and adulthood and manifest by pain, hematuria/retroperitoneal hemorrhage, abdominal masses, hypertension and renal failure. Lymphangioleiomyomatosis (LAM; see this term), multifocal micronodular pneumocyte hyperplasia (MMPH) and pulmonary cysts develop during adulthood and manifest with dyspnea, pneumothorax, or chylothorax. Cardiac rhabdomyomas (CR) appear during the fetal period and may become symptomatic (outflow tract obstruction or by interfering with valvular function) during infancy and early childhood. Additional features include dental enamel pitting, intraoral fibromas and skeletal dysplasias.

TSC is due to mutations in *TSC1* (9q34) and *TSC2* (16p13.3) which encode proteins that indirectly inhibit mTOR. In excess, mTOR causes disproportionate glutamate activity leading to disrupted synaptic plasticity. Expressivity is variable and is due to mosaicism and to genetic-epigenetic modifiers.

Diagnosis is based on presence of major (cortical dysplasias; subependymal nodules; SEGAs; hypomelanotic macules (≥3, diameter ≥5 mm); shagreen patch; angiofibromas (≥3) or fibrous cephalic plaque; multiple retinal hamartomas; ungual fibromas (≥2); CR; LAM; AML (≥2)) and minor (dental enamel pits (≥3); intraoral fibromas; confetti skin lesions; nonrenal hamartomas; multiple renal cysts; retinal achromatic patches) features. A definite diagnosis is defined as presence of ≥2 major features or 1 major and ≥2 minor features. Possible TSC is considered in the presence of 1 major or ≥2 minor features. TSC can be diagnosed by genetic screening regardless of the clinical findings.

The differential diagnosis includes villiglo, Ito hypomelanosis (see these terms), cardiac myxoma, isolated brain tumors, pulmonary emphysema, acne, skin rash.

CR, cortical tubers and/or subependymal lesions may be detected by fetal MRI. Prenatal genetic screening may be performed in families with a known mutation.

Transmission is autosomal dominant and genetic counseling is recommended. Two thirds of affected individuals have TSC as the result of a *de novo* pathogenic variant.

Management of TSC is multidisciplinary and includes the use of vigabatrin (GABA transaminase inhibitor), effective in infantile spasms and early onset seizures; everolimus (mTOR pathway inhibitor) may be used to treat SEGAs not suitable for surgery in adults and children, and for treatment of AML in adults.

TSC is a chronic, life-long condition. As patients transition into adulthood seizures may persist; renal and/or pulmonary issues may become more important, and may pose risks of significant morbidity and occasionally mortality; and psychological and behavioral concerns may appear, persist, or become more significant.

Expert reviewer(s)

Pr Paolo CURATOLO

Last update: October 2015

Suggest an update



Additional Information
Further information on this disease
> Classification(s) (8) > Gene(s) (2) > Publications in PubMed [↗] > Other website(s) (18)
Health care resources for this disease
> Expert centres (481) > Diagnostic tests (64) > Patient organisations (142) > Orphan drug(s) (3)
Research activities on this disease
> Research projects (67) > Clinical trials (19) > Registries/biobanks (34) > Networks (33)
Orphanet Reports series
> Prevalence > Orphan drugs in Europe
Getting involved informed
> Read the newsletter > Read Q&A [↗] > Register your activity

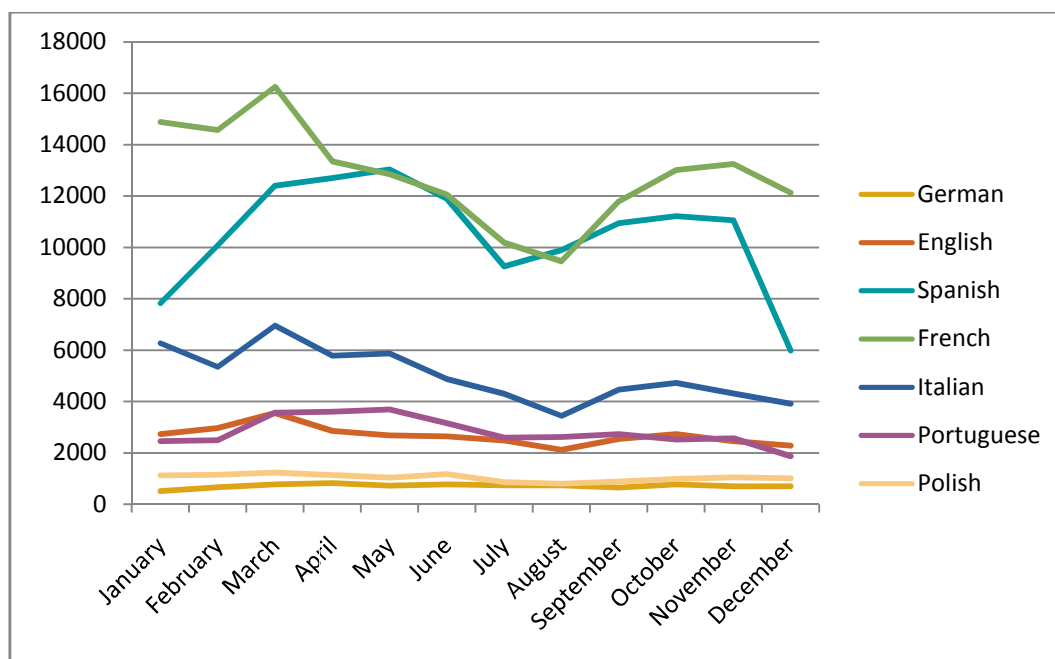
The documents contained in this web site are presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and should not be used as a basis for diagnosis or treatment.



Detailed information	
Summary information	Slovak [↗] (2005,pdf)
Emergency guidelines	Deutsch [↗] (2007,pdf) English [↗] (2007,pdf) Português [↗] (2007,pdf) Polski [↗] (2007,pdf) Français [↗] (2007,pdf) Italiano [↗] (2007,pdf) Español [↗] (2007,pdf)
Clinical practice guidelines	English [↗] (2013)
Diagnostic criteria	Français [↗] (2013,pdf) English [↗] (2012,pdf)
Practical genetics	English [↗] (2006,pdf)
Guidance for genetic testing	English [↗] (2013,pdf)
Article for general public	Français [↗] (2015,pdf) Svenska [↗] (2015)
Clinical genetics review	English [↗] (2015)
Disability factsheet	Français [↗] (2015,pdf)

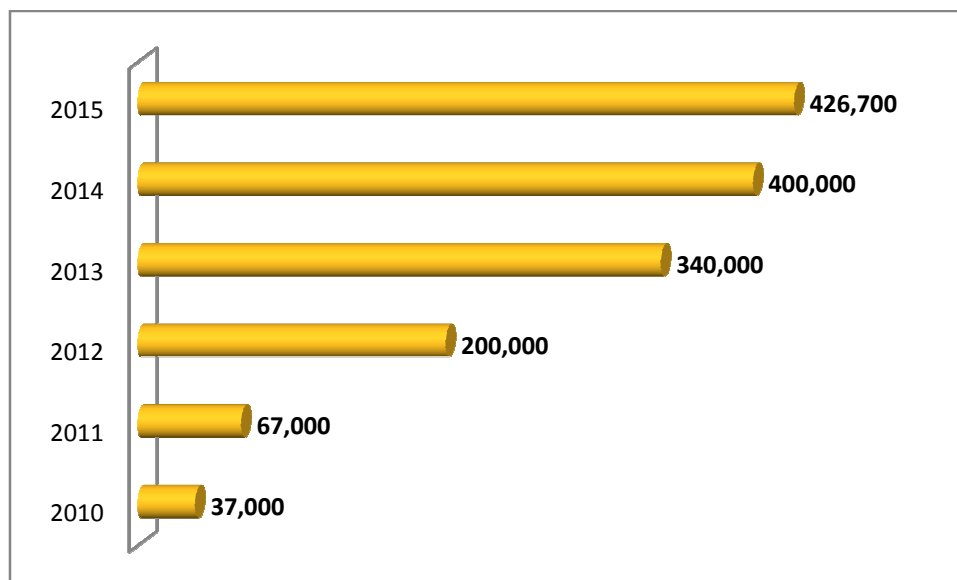


Rys. 13 Zawartość bazy danych chorób, stan na 31 grudnia 2015 r.



Rys. 14 Pobrania przewodników postępowania w stanach zagrożenia życia wg języków w 2015 r.

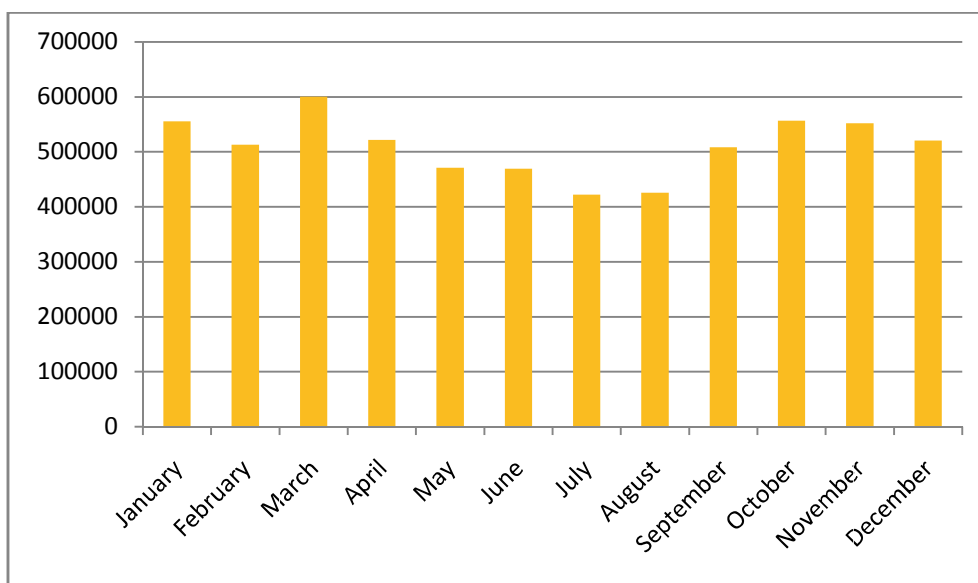
Wytyczne co do postępowania w sytuacjach zagrożenia życia były przeglądane ponad **426 700** razy w 2015 roku (Rys. 14) w porównaniu do 400 000 razy w 2014 r. (w tym przewodniki postępowania w stanach zagrożenia życia po polsku), co stanowi wzrost o 7% w ciągu roku (Rys. 15). Stosunek liczby konsultacji dla każdego języka do liczby przewodników pokazuje, że przewodniki odniosły sukces w kilku językach, na pewno w języku francuskim, włoskim, hiszpańskim, polskim i portugalskim.



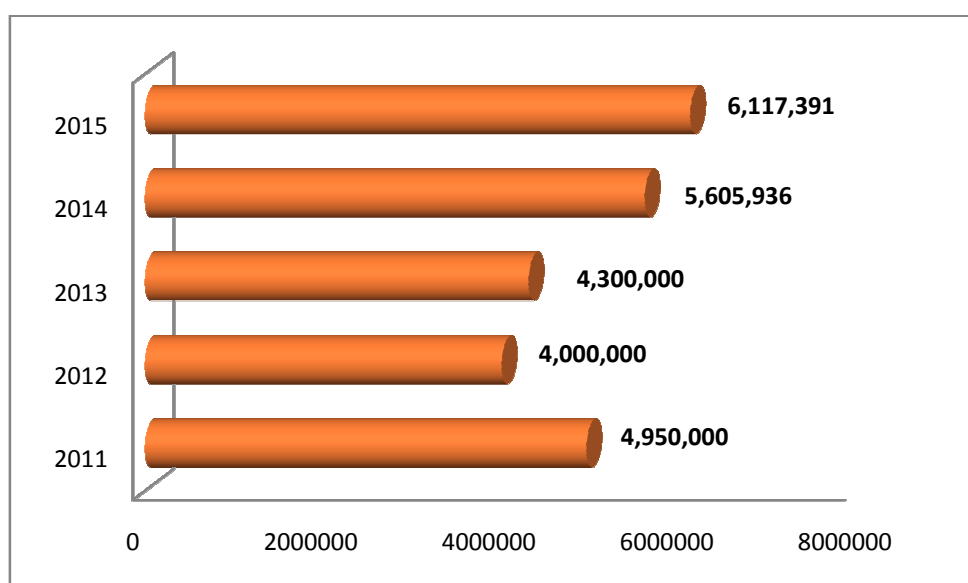
Rys. 15: Pobrania przewodników postępowania w stanach zagrożenia życia od 2010 r. we wszystkich językach

Encyklopedia dla ogółu społeczeństwa była początkowo francuskim projektem, który miał dać pełne, niezawodne i zawsze aktualne informacje pacjentom i ich rodzinom na temat chorób, które ich dotyczą. Od 2011 r. teksty z encyklopedii dla ogółu społeczeństwa zostały wzbogacone o punkty dotyczące funkcjonalnych konsekwencji rzadkich chorób, w tym niepełnosprawności wynikających z choroby, medyczne i społeczne środki zapobiegania/ograniczania ich i konsekwencji tych niepełnosprawności w codziennym życiu.

Na dzień 31 grudnia 2015 r. dostępne są online 142 wewnętrzne teksty w języku francuskim. Dokumenty z tej encyklopedii są ściągane średnio 510 000 razy na miesiąc, co odpowiada ponad 6,1 milionom pobrań w 2015 r. (Rys. 16). Reprezentuje to wzrost o 9% w porównaniu do 5,6 milionów pobrań w 2014 r. (Rys. 17).



Rys. 16 Suma pobranych tekstów z encyklopedii dla ogółu społeczeństwa w języku francuskim w 2015 r.

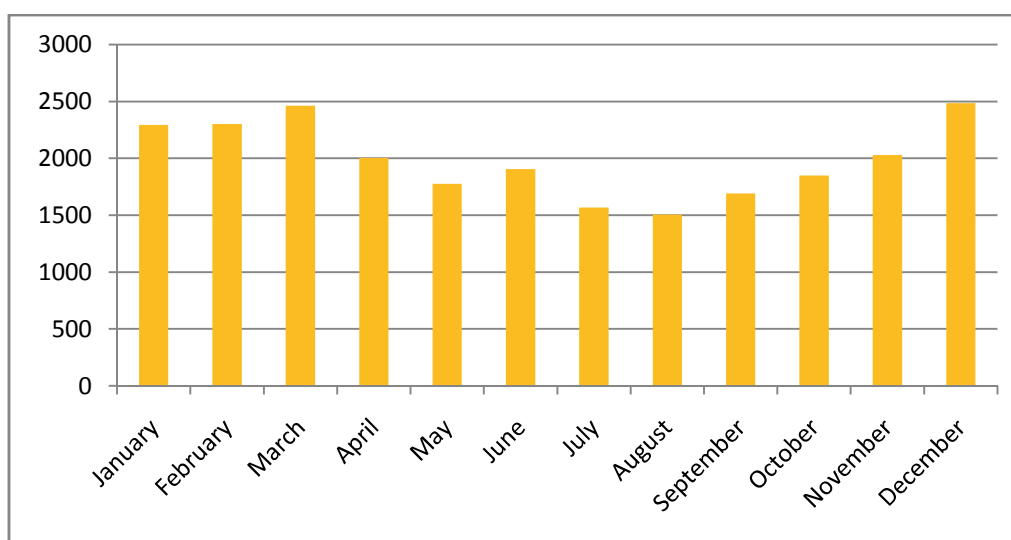


Rys. 17 Pobrania encyklopedii dla ogółu społeczeństwa od 2011 r.

3.5.3 ENCYKLOPEDIA ZWIĄZANA Z NIEPEŁNOSPRAWNOŚCIAMI

Od 2013 roku w ramach współpracy między CNSA (Narodowym Francuskim Funduszem Solidarności dla Autonomii) oraz INSERM, Orphanet oferuje teksty pod tytułem „**informatory o niepełnosprawności**” w Encyklopedii Orphanetu związanej z niepełnosprawnością w przebiegu każdej rzadkiej choroby. Zbiór ten jest adresowany do specjalistów w dziedzinie niepełnosprawności, jak również do pacjentów i ich rodzin. Teksty zostały opracowane w celu lepszego rozumienia i oceny potrzeb osób, których niepełnosprawność wynika z rzadkiej choroby oraz promowania wytycznych i odpowiedniego wsparcia ze strony krajowego systemu opieki zdrowotnej, jak również w systemie opieki i wsparcia społecznego.

Każdy tekst zawiera opis choroby (na podstawie odpowiedniego streszczenia z encyklopedii Orphanetu dla pracowników służby zdrowia) i skupia się na działaniach związanych z niepełnosprawnością oraz jej konsekwencjach w codziennym życiu (wzięty z odpowiedniego tekstu z encyklopedii dla ogółu społeczeństwa Orphanetu). W 2015 r. wiele z tych prac zostało napisanych jako teksty samodzielne, niezależnie od encyklopedii dla ogółu społeczeństwa. Są one dostępne na stronie internetowej Orphanet poprzez link „Informatory o niepełnosprawności” na dole strony opisującej chorobę, jak również w zakładkach „Encyklopedia dla pracowników służby zdrowia” oraz „Encyklopedia dla ogółu społeczeństwa”. Trzydzieści z tych tekstów dostępnych jest online od listopada 2013 r. Zostały pobrane około 24 000 razy w 2015 r. (Rys. 18). Stanowi to wzrost o 20% w porównaniu do 20 000 pobrań w 2014 r.



Rys. 18 Liczba pobrań w miesiącu francuskiego informatora o niepełnosprawności w 2015 r.

3.6.3. KRYTERIA DIAGNOSTYCZNE

Informacje na temat kryteriów diagnostycznych przedstawione są w 33 zwięzłych dokumentach, których celem jest unikanie błędnych rozpoznań oraz ułatwienie wczesnego leczenia. Takie informacje pochodzą z czasopism recenzowanych przez specjalistów i potwierdzanych przez międzynarodowych ekspertów, z odniesieniem do oryginalnej pracy cytowanej na górze strony.

3.6.4. LINKI DO ZEWNĘTRZNEJ LITERATURY O RZADKICH CHOROBAH

Mając na celu zwiększenie liczby artykułów dostępnych w internecie oraz rozpowszechnianie artykułów spełniających kryteria jakościowe Orphanet, zespół redagujący jest również odpowiedzialny za identyfikację artykułów nadających się do publikacji na stronie internetowej dedykowanej innym czasopismom czy towarzystwom naukowym. Wymagane jest pozwolenie od właściciela praw autorskich, aby umożliwić dostęp do pełnego tekstu. Liczby zewnętrznych tekstów dla każdej kategorii przedstawione są w Tabeli 5.

Możemy rozróżnić siedem różnych zewnętrznych źródeł tekstów dostępnych ze strony internetowej Orphanetu:

- **Recenzje artykułów**

Na dzień 31 grudnia 2015 r. dostępnych jest na stronie internetowej 518 artykułów recenzowanych (wyłączając te opublikowane w Orphanet Journal of Rare Diseases).

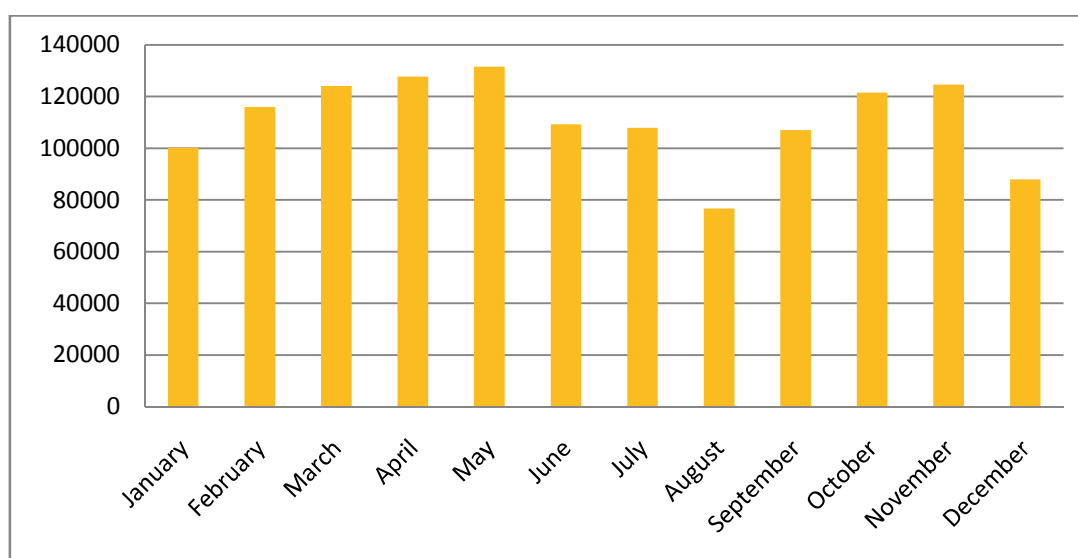
- **Kliniczny przegląd genetyki**

Są to opisy chorób recenzowane przez specjalistów, skupiające się na aspektach genetycznych z implikacją w rozpoznaniu, postępowaniu oraz poradnictwie genetycznym pacjentów i rodziny ze konkretnymi dziedzicznymi chorobami.

Na dzień 31 grudnia 2015 r. zbiór klinicznych ocen genetycznych zawierał 619 artykułów z GeneReviews.

- **Najlepsze przewodniki dotyczące postępowania w praktyce lekarskiej**

Zawarte w nich wytyczne są zaleceniami dotyczącymi postępowania z pacjentami, wydanymi przez oficjalne organizacje. Istnieją dwa ich rodzaje: wytyczne dla anestezjologów oraz wytyczne dla praktyki klinicznej. Oba są napisane przez towarzystwa naukowe lub sieci ekspertów i opublikowane albo w czasopismach naukowych lub na stronach internetowych tych towarzystw czy agencji zdrowia. Metodologia oceny została opracowana w celu przeglądu wytycznych opartych na instrumencie AGREEII w celu rozpowszechniania tylko najdokładniejszych wytycznych, po uzyskaniu zgody właściciela praw autorskich. Na dzień 31 grudnia 2015 r. na stronie internetowej dostępnych jest 312 wytycznych najlepszych praktyk. Były one pobrane ponad 1 300 000 razy w 2015 r. (Rys. 19).



- Rys. 19 Pobrania zewnętrznych wytycznych najlepszych **przewodników dotyczących postępowania w praktyce lekarskiej** w miesiącu w 2015 r.

Nowa współpraca w 2015 r.: AWMF (Stowarzyszenie Naukowych Towarzystw Medycznych w Niemczech) współpracuje z Orphanet Niemcy umieszczając linki do encyklopedii Orphanet na stronie internetowej z ich wytycznymi dla praktyki klinicznej.

- **Wytyczne dla testów genetycznych**

Kolekcja ta zawiera podsumowanie zaleceń mających na celu rozpowszechnianie najlepszych praktyk w zakresie badań genetycznych. Są to karty genowe (opublikowane w EJHG). Na dzień 31 grudnia 2015 r. na stronie internetowej dostępnych było 129 zaleceń.

- **Artykuły dla ogółu społeczeństwa**

W tej chwili wybierane są teksty do publikacji we wszystkich językach skierowane do ogółu społeczeństwa, pisane przez zewnętrznych ekspertów czy organizacje pacjentów (stworzone zgodnie z wiarygodną metodologią).

Na dzień 31 grudnia 2015 r. na stronie dostępne są 634 artykuły.

Nowa współpraca w 2015 r.: Szwedzki Ośrodek Informacji o Rzadkich Chorobach (Swedish Information Centre for Rare Diseases), który jest odpowiedzialny za sporządzanie i aktualizowanie informacji z bazy danych rzadkich chorób Szwedzkiej Krajowej Rady Zdrowia i Opieki Społecznej. Jest to agencja rządowa podlegająca Ministerstwu Zdrowia i Spraw Społecznych, mająca szeroki zakres działań i różnych obowiązków w obszarze opieki społecznej, zdrowia i usług medycznych, opieki środowiskowej, zapobiegania chorobom zakaźnym i epidemiologii. Obecnie baza danych o RD zawiera opisy ponad 300 rozpoznań w języku szwedzkim, z czego 170 zostało przetłumaczonych na język angielski. Stale dodawane są nowe artykuły i regularnie aktualizowane. Wszystkie teksty przed swoją publikacją przechodzą proces zapewnienia ich wysokiej jakości, tzn. są recenzowane przez specjalistów medycznych od RD i przedstawicieli pacjentów.

- **Przewodniki postępowania w stanach zagrożenia życia**

Orphanet ustanowił współpracę z Brytyjską Grupą Wrodzonych Chorób Metabolicznych (the British Inherited Metabolic Disease Group; BIMDG) w celu dostarczenia linków do wytycznych postępowania w stanach zagrożenia życia, które są przez BIMDG tworzone. Obecnie w języku angielskim dostępne są 23 zewnętrzne przewodniki oraz 8 w innych językach.

- **Informatory o niepełnosprawności**

21 informatory o niepełnosprawności dostępne są w języku duńskim, przygotowane przez Sjaeldenborger, Duński Alians ds. Rzadkich Chorób.

Artykuł dla ogółu społeczeństwa	Artykuł przeglądowy	Wytyczne do najlepszych praktyk	Przewodniki do testów genetycznych	Przegląd genetyki klinicznej
Chorwacki	2	0	0	0

Artykuł dla ogółu społeczeństwa		Artykuł przeglądowy	Wytyczne do najlepszych praktyk	Przewodniki do testów genetycznych	Przegląd genetyki klinicznej
Czeski	2	0	0	0	0
Duński	0	0	0	0	0
Angielski	178	399**	109	128	619
Fiński	12	0	0	0	0
Francuski	39*	53	97	1	0
Niemiecki	34	30	84	0	0
Grecki	4	0	0	0	0
Węgierski	0	0	1	0	0
Włoski	24	33	1	0	0
Polski	2	0	0	0	0
Portugalski	6	1	1	0	0
Rumuński	4	0	0	0	0
Rosyjski	4	0	1	0	0
Słowacki	0	0	0	0	0
Hiszpański	17	2	17	0	0
Swedish	301	0	0	0	0

***w tym 213 recenzji z Orphanet Journal of Rare Diseases*

** nie licząc wewnętrznie przygotowanych artykułów*

Tabela 5 Suma zewnętrznych treści Orphanetu w 2015 r.: typ tekstu według języków

3.7. Katalog Orphanet zasobów specjalistów

Orphanet dostarcza katalog:

- Ośrodków referencyjnych/klinik poradnictwa genetycznego
- Laboratoriów medycznych
- Organizacji pacjentów
- Badań klinicznych
- Rejestrów pacjentów
- Rejestrów mutacji
- Biobanków
- Trwających projektów badawczych
- Platform
- Sieci

Dane zbierane są zarówno z oficjalnych źródeł krajowych lub aktywnie z nieoficjalnych źródeł przez naukowców w każdym kraju. Przed opublikowaniem danych przechodzą one proces walidacji i kontroli pod względem jakości. Celem tego wieloetapowego procesu jest generowanie wysokiej jakości, dokładnych i wiarygodnych danych: pełnych, aktualnych, spójnych, unikatowych i zgodnych z innymi danymi z bazy danych.

Dla danych z oficjalnych źródeł nie jest wymagana walidacja przed publikacją, ale podlegają one kontroli jakości. Natomiast informacje z nieoficjalnych źródeł przechodzą proces walidacji przed publikacją, określony przez każde państwo na podstawie zasad ustalonych na poziomie krajowym i ostatecznie z władzami opieki zdrowotnej, co ma zapewnić adekwatność danych dla społeczności związanej z rzadkimi chorobami. Drugi etap zatwierdzania odbywa się na poziomie koordynacji

Orphanet i ma zadbać, aby dane spełniały kryteria mające znaczenie dla rzadkich chorób, sprawdzić spójność całej bazy danych oraz zapewnić właściwe powiązanie z systemem klasyfikacji chorób. Trzeci etap kontroli jakości odbywa się na opublikowanych w internecie danych według zasad zdefiniowanych na poziomie krajowym (tzn. rewizja roczna przez Radę Naukową lub przez właściwe organy). Przynajmniej raz w roku zaprasza się specjalistów do weryfikacji i aktualizacji zasobów eksperckich, z którymi są powiązani.

36 krajów, w których partnerzy Orphanet zbierają dane:

Argentyna, Armenia, Austria, Belgia, Bułgaria, Kanada, Chorwacja, Cypr, Czechy, Estonia, Finlandia, Francja, Niemcy, Grecja*, Węgry, Irlandia, Izrael, Włochy, Łotwa, Litwa, Maroko, Holandia, Norwegia, Polska, Portugalia, Rumunia, Serbia, Słowacja, Słowenia, Hiszpania, Szwecja, Szwajcaria, Tunezja, Turcja, Wielka Brytania i Australia Zachodnia.

Zbieranie danych i(lub) roczne aktualizacje przeprowadzane są przez zespoły na szczeblu krajowym, gdy mają wystarczające środki dla dedykowanego specjalisty, lub przez zespół koordynujący w imieniu krajowego zespołu Orphanet. W 2015 r. wszystkie kraje zarządzały zbieraniem danych i ich aktualizacją na poziomie krajowym, z wyjątkiem Argentyny, Bułgarii, Norwegii i Turcji. Ponadto aktualizacje otrzymywane poprzez narzędzia do rejestracji online danych dla Danii, Gruzji, Libanu i Luksemburga były prowadzone przez zespół koordynujący w imieniu punktów kontaktowych Orphanetu.

* od początku nowego RD-ACTION Joint Action, Ministerstwo Zdrowia w Grecji nie wyznaczyło żadnego zespołu do pracy, zatem gromadzenie danych zostało wstrzymane.

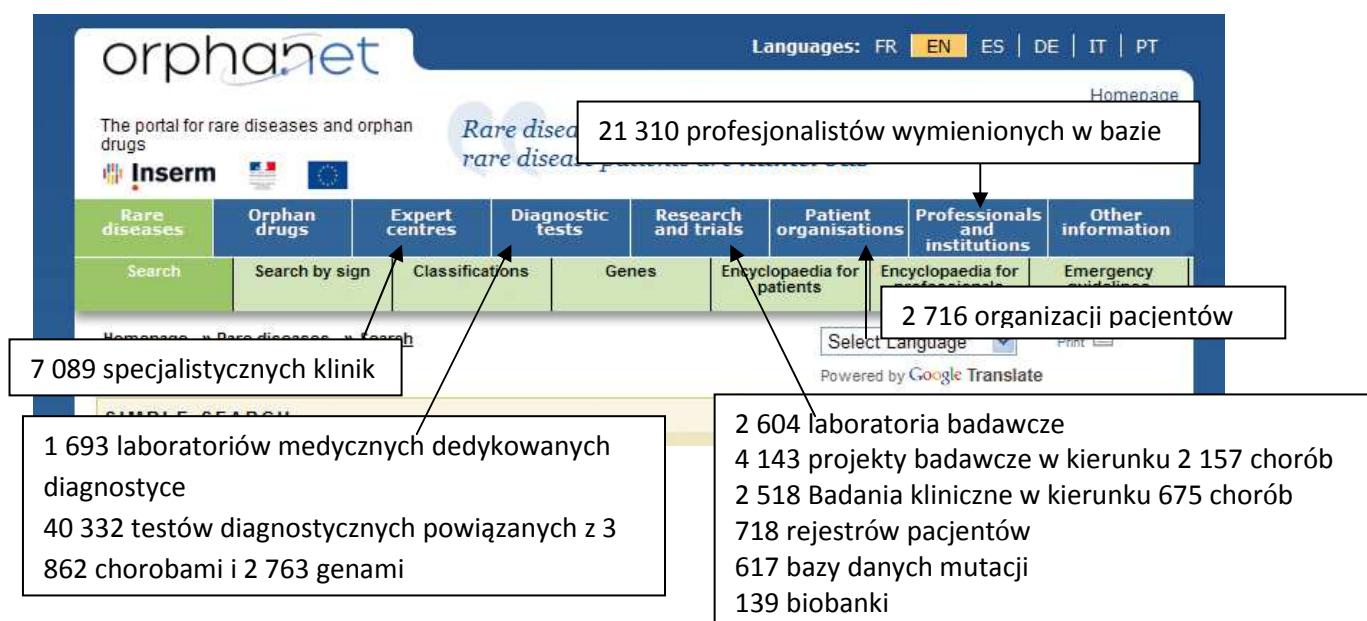
Zbieranie danych poza konsorcjum Orphanet:

Organizacje pacjentów w krajach poza konsorcjum Orphanet mogą zostać zarejestrowane w bazie danych, jeśli tworzą alians i(lub) są członkiem Eurordis oraz jeśli mają status prawny lub są oficjalnie zarejestrowane. Jednakże Orphanet zapewnia regularną aktualizację tych informacji, zastrzeżenie informujące o tym użytkowników jest dostępne na stronie internetowej w zakładce z zasobami.

Zasoby związane z badaniami (projekty badawcze, badania kliniczne, rejestry pacjentów, biobanki i bazy danych mutacji) finansowane przez agencje finansujące w krajach poza konsorcjum Orphanet zbierane są przez zespół koordynujący, jeśli agencja finansująca jest [członkiem konsorcjum IRDiRC](#). Nie można jeszcze uznać tej bazy danych za kompletną. Jeśli nie ma w spisie projektu badawczego dotyczącego jakiejś choroby, grupy chorób czy genu, może to oznaczać, że nie prowadzona jest w tej chwili żadna działalność badawcza lub że jeszcze nie zebraliśmy tej informacji, choć możliwe jest również, że badacz odmówił wymienienia go na naszej liście. Dostępna jest informacja wyjaśniająca użytkownikom to ograniczenie.

Rejestry pacjentów, biobanki, bazy danych mutacji i platformy mogą być również rejestrowane, jeśli spełniają kryteria włączenia (proszę odnieść się do procedur technicznych po wyczerpującą listę kryteriów włączenia).

Wykaz specjalistycznych usług w konsorcjum Orphanet zawiera następujące dane:



Rys. 20 Wykaz specjalistycznych usług w 2015 r.

3.7.1. DODATKOWE FUNKCJONALNOŚCI W 2015 ROKU

Wraz z rozwojem rejestracji projektów badawczych, gromadzone są dwa nowe elementy: **data rozpoczęcia i zakończenia projektu badawczego**. Te nowe pola pozwalają na lepsze śledzenie trwania zarejestrowanego projektu badawczego, a co za tym idzie, zwiększa dokładność naszych danych.

Ponadto w celu **lepszego scharakteryzowania celów projektów badawczych zarejestrowanych w bazie danych Orphanet**, stworzono 7 nowych kategorii: studium historii naturalnej, innowacje biotechnologiczne, badania nad tworzeniem indukowanych pluripotencjalnych komórek macierzystych (iPS), ontologia/bioinformatyka, rozwój narzędzi mierzenia wyników, zmiana przeznaczenia leków oraz badania nad małymi cząsteczkami. Kategoria „Badania w dziedzinie zdrowia publicznego” została przemianowana na „Badania w dziedzinie zdrowia publicznego” (z wyłączeniem ekonomiki zdrowia), aby lepiej odzwierciedlać jego wykorzystanie. Wszystkie informacje o projektach badawczych i ich kategoriach dostępne są na żądanie na www.orphadata.org.

Lista krajów do wybrania w formacie osobistego profilu w narzędziu do rejestracji online została zaktualizowana w celu przedstawienia **odpowiedniejszego wyboru krajów**.

Każdy typ usług specjalistycznych (z wyjątkiem ośrodków referencyjnych) i ich sieci są teraz wyświetlane w tej samej karcie, dzięki czemu sieci usług specjalistycznych i samych specjalistów

znajdują się w tym samym miejscu. Odpowiednio zostało zmienione liczenie aktywności po prawej stronie menu strony internetowej.

Rozwój **narzędzia wyszukiwania listy ośrodków specjalistycznych** pozwala użytkownikom dowiedzieć się, ile jest ośrodków każdego rodzaju (zarządzanie medyczne, poradnictwo genetyczne lub oba, ale także klinika dla dorosłych albo dla dzieci, lub bez rozróżnienia na wiek).

3.7.2. WALIDACJA JAKOŚCI DANYCH Z LABORATORIÓW MEDYCZNYCH

Laboratoria medyczne wymienione przez Orphanet to takie, które oferują testy do diagnostyki rzadkiej choroby lub grupy rzadkich chorób oraz te, które wykonują badania genetyczne bez względu na częstość występowania choroby. Informacje na temat zarządzania jakością w laboratoriach medycznych i testów diagnostycznych są dostępne w portalu Orphanet. Laboratoria medyczne mogą być akredytowane a to pociąga za sobą procedurę, w której upoważniony organ uznaje formalnie, że jednostka lub osoba jest kompetentna do wykonania określonego zadania (ISO 9000, 2000 systemy zarządzania jakością – podstawy i terminologia).

Ponadto laboratoria medyczne mogą zostać poddane zewnętrznej ocenie jakości (EQA), przy czym zestaw odczynników i technik oceniane są przez zewnętrzne źródło a wyniki laboratorium przeprowadzającego testy porównywane są z wynikami zatwierdzonego laboratorium referencyjnego (WHO). Pozwala to laboratorium porównać swoje wyniki indywidualnego testu czy techniki z wynikami innych laboratoriów.

Informacje o udziale w EQA corocznie dostarcza Organizacja ds. Mukowiscydozy (Cystic Fibrosis Network), Cytogenetyczna Europejska Ocena Jakości (Cytogenetic European Quality Assessment Service; CEQAS) oraz Europejska Organizacja ds. Jakości Genetyki Molekularnej (European Molecular Genetics Quality Network; EMQN) za zgodą zainteresowanych laboratoriów. Dla innych dostawców EQA informacje na temat uczestnictwa mogą być dostarczone przez same laboratorium.

3.8. Wykaz Orphanetu leków sierocych

Lista leków sierocych obejmuje wszystkie substancje, które uzyskały oznaczenie sieroce na chorobę uznaną za rzadką w Europie, bez względu na to czy były one dalej opracowywane, by zostać lekami dopuszczonymi do obrotu (MA) czy też nie. Baza danych Orphanet zawiera również leki bez oznaczenia sierocego, o ile zostały one dopuszczone do obrotu przez Europejską Agencję Leków (the European Medicines Agency; EMA – procedura scentralizowana) ze szczególnym wskazaniem dla rzadkiej choroby. Niektóre leki (substancje i(lub) nazwy handlowe) są zawarte w bazie danych, ponieważ zostały przetestowane w badaniach klinicznych poświęconych rzadkiej chorobie, ale nie mają statusu prawnego.

Leki o statusie prawnym w Europie zbierane są z raportów wydanych przez dwie Komisje EMA: COMP (Komisja ds. Sierocych Produktów Leczniczych) oraz CHMP (Komisja ds. Produktów Leczniczych Stosowanych u Ludzi).

Leki sieroce publikowane są na stronie internetowej Orphanet w zakładce leków sierocych, a dane są również udostępniane w Orphanet Report Series, które są aktualizowane raz na kwartał.

Baza danych leków i substancji sierocych zawiera następujące dane:

Dla Europy:

- **1241** oznaczenia „sieroce” powiązane z **970** substancjami i obejmującymi **469** chorób
- **199** dopuszczenia do obrotu (z czego **85** już miało oznaczenie „sieroce”, a **113** bez takiego oznaczenia), obejmujące **204** chorób

Dla USA:

- **529** oznaczenia „sieroce” powiązane z **418** substancjami i obejmującymi **305** chorób
- **86** dopuszczenia do obrotu (z czego **84** już miało oznaczenie „sieroce”, a **2** bez takiego oznaczenia), obejmujące **98** chorób

3.9. Orphadata

Odkąd Orphanet stał się coraz lepiej rozpoznawalnym referencyjnym źródłem dokumentacji na temat rzadkich chorób, otrzymujemy coraz więcej zapytań o wysokiej jakości dane. Aby sprostać zapotrzebowaniu na ściąganie ogromnej ilości danych, stworzono [Orphadata](#). Orphadata ma się przyczynić do przyspieszenia badań i rozwoju oraz ułatwienia globalnego rozpowszechnienia nomenklatury Orphanet.

Na tej witrynie od czerwca 2011 roku dostępny jest cały zestaw danych Orphanet bezpośrednio w formacie wielokrotnego użytku. Orphadata został opracowany w ramach projektu Portal Rzadkich Chorób oraz kontraktu Orphanet Europe Joint Action ufundowanego przez DG Santé. Zestaw danych jest częściową ekstrakcją danych przechowywanych w Orphanet i jest aktualizowany co miesiąc.

Dostępny za darmo w sześciu językach od 2011 r. (angielski, francuski, niemiecki, włoski, portugalski i hiszpański) a siódmy język został dodany w 2015 r. - holenderski. Zbiór danych Orphadata zawiera:

• Spis rzadkich chorób, z odsyłaczami do OMIM, ICD-10, MeSH, MedDRA, UMLS oraz z genami w HGNC, OMIM, UniProtKB, IUPHAR oraz Genatlas. Adnotacje o typologii chorób i genów oraz związków między genem a chorobą. Definicje RD.
• Klasyfikację rzadkich chorób ustaloną przez Orphanet, na podstawie literatury i klasyfikacji specjalistów.
• Dane epidemiologiczne związane z rzadkimi chorobami na podstawie literatury.
• Listę oznak i objawów związanych z każdą chorobą oraz z ich zaobserwowaną częstotliwością w ramach tej choroby.
• Słownik synonimów oznak i objawów Orphanetu używany do opisywania chorób, z

odsylaczami do innych terminologii (HPO , PhenoDB , LDDb).
Linearyzacja RD: dla celów analitycznych każda choroba przypisana jest to preferowanej klasyfikacji (linearyzacja) poprzez powiązanie jej do nagłówka jednostki klasyfikacji.
Ontologia Rzadkich Chorób Orphanet (ORDO)

Tabela 6 Produkty dostępne za darmo na Orphadata

Spis leków sierocych na każdym etapie rozwoju, od desygacji przez EMA, że to lek sierocy, do dopuszczenia do obrotu, krzyżowo powiązany z chorobami.
Streszczenia na temat każdej rzadkiej choroby w sześciu językach (angielskim, francuskim, niemieckim, włoskim, hiszpańskim i portugalskim)
Adresy innych stron internetowych dostarczających informacje na temat konkretnych rzadkich chorób
Katalog specjalistycznych usług, dostarczający informacji na temat ośrodków specjalistycznych, laboratoriów medycznych, testów diagnostycznych, projektów badawczych, badaniach klinicznych, rejestrach pacjentów, bazach danych mutacji, biobankach i organizacjach pacjentów w dziedzinie rzadkich chorób, w każdym kraju w sieci Orphanet.

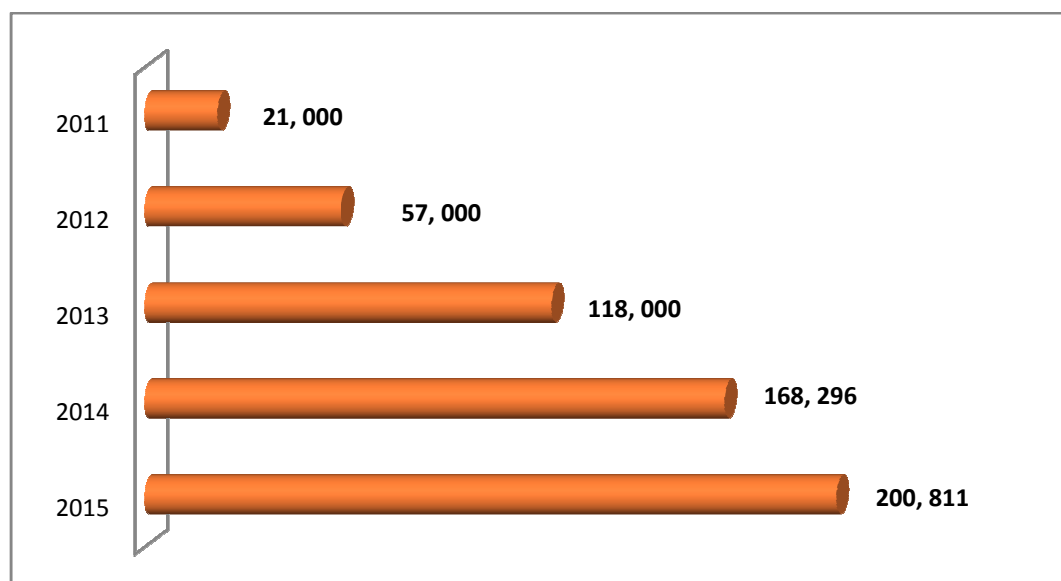
Tabela 7 Produkty dostępne na Orphadata po podpisaniu Umowy o Transferze Danych

Orphadata stanowi przewodnik dla użytkowników, który definiuje i opisuje elementy zestawu danych i daje dostęp do [metodologii dostosowywania zasad kodowania ICD10 do rzadkich chorób](#) oraz [metodologii linearyzacji](#).

Dostępne są tylko dane nieimienne, zgodnie z przepisami dotyczącymi ochrony danych osobowych.

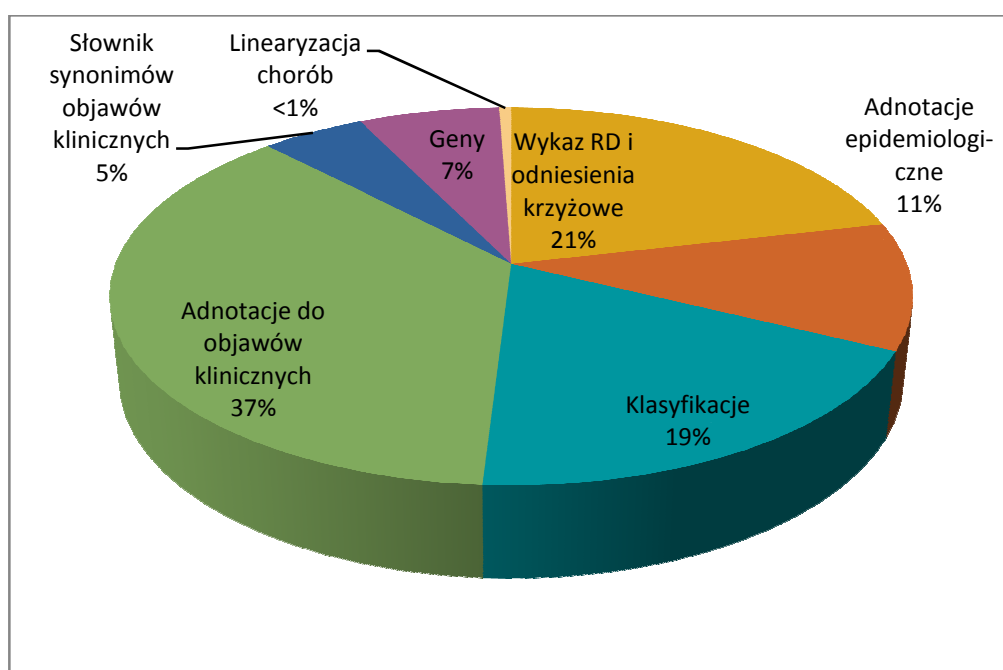
Zestaw danych jest aktualizowany raz w miesiącu. Zaznaczona jest data ostatniego wydania.

W 2015 r. **produkty Orphadata zostały pobrane ponad 200 800 razy**, średnio 16 700 razy w ciągu miesiąca. Stanowi to wzrost o 19% w porównaniu do roku 2014 (Rys. 21).



Rys. 21 Ilość pobrań ze strony Orphadata od połowy roku 2011

Najbardziej poszukiwany produkt Orphadata to wykaz chorób z objawami klinicznymi (Rys. 22 oraz Rys. 23).



Rys. 22 Dystrybucja pobrań zestawów danych dostępnych bezpłatnie z Orphadata w 2015 r.
[suma 200 383 pobrań]



Rys. 23 Dystrybucja pobrań zestawów danych z Orphadata dostępnych na żądanie [suma 428 pobrań]

3.9.1. DODATKOWE FUNKCJONALNOŚCI W 2015 R.

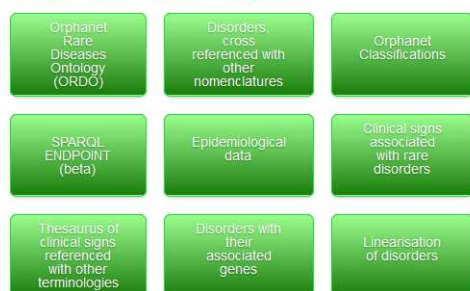
Strona internetowa www.orphadata.org jest intuicyjna w obsłudze, a dostępne na niej produkty są łatwo dostępne.

Welcome to Orphadata

The mission of Orphadata is to provide the scientific community with a comprehensive, high-quality and freely-accessible dataset related to rare diseases and orphan drugs, in a reusable format. For more information on Xml format files, see the [user's guide](#).

See ["How the data are produced"](#)

Freely-accessible dataset



The dataset is a partial extraction of the data stored in Orphanet, which is also accessible at www.orpha.net for consultation purposes only.

This freely-accessible dataset is available in seven languages (English, French, German, Italian, Portuguese, Spanish and Dutch).

Datasets available on request

These datasets are available for free on signature of a Data Transfer Agreement for Academia ([consult the catalogue](#)).

These datasets are available for a fee on signature of a Data Transfer Agreement for Industry ([consult the catalogue](#)).



Rys. 24 Prezentacja produktów na nowej stronie internetowej Orphadata

3.10. Serie raportów Orphanet

Raporty Orphanet (ORS) to seria tekstów dostarczających zagregowane dane na tematy istotne dla wszystkich rzadkich chorób. Nowe raporty są regularnie umieszczane w internecie i okresowo aktualizowane. Teksty te publikowane są jako dokumenty PDF, które są dostępne ze strony głównej oraz każdej innej strony witryny Orphanet.

Nowe wersje tych publikacji są ogłaszane w biuletynie OrphaNews.

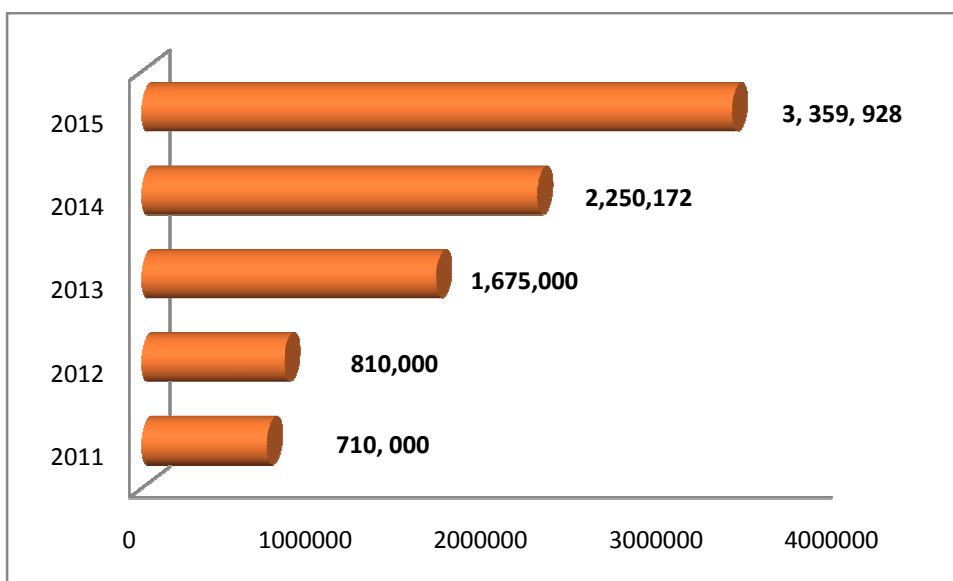
Raporty są bardzo często pobierane: w 2015 r. korzystano z ponad 3 350 000 raportów (Tabela 8).

Stanowi to wzrost o 49% w porównaniu do 2014 r. (około 2 250 000 pobrań) (Rys. 22).

Pobrania w 2015 r.	Angielski	Francuski	Niemiecki	Włoski	Portugalski	Hiszpański	Holenderski	Suma
Lista rzadkich chorób	258 237	1 078 363	903 12	151 514	38 102	199 452	645	1 816 625
Występowanie RZ wg listy alfabetycznej	131 677	28 170	9 498	15 794	11 950	25 368	Brak	222 457
Lista leków sierocych w Europie	141 316	34 231	8 467	20 614	4 626	21 952	37	231 243
Występowanie RD wg spadku zachorowań czy przypadków	42 734	548 510	6 193	12 307	22 466	43 737	Brak	675 947
Raport z działalności w 2014 r.	21 756	Brak	Brak	2 979	Brak	882	Brak	25 617
Rejestry	55 946	Brak	Brak	Brak	Brak	Brak	Brak	55 946
Zasady kodowania ICD10	2 821	Brak	Brak	Brak	Brak	Brak	Brak	2 821
Zasady linearyzacji	1 547	Brak	Brak	Brak	Brak	Brak	Brak	1 547
Infrastruktura badań RD w Europie	21 550	Brak	Brak	Brak	Brak	Brak	Brak	21 550

Tabela 8 Liczba pobrań wybranych Orphanet Report Series w 2015 r. wg języka

Brak = ORS nie jest dostępny w tym języku



Rys. 25 Ilość pobrań Orphanet Report Series we wszystkich językach od 2010 r.

3.11. Biuletyn The Orphanews

Dwa razy w miesiącu odbywa się przegląd literatury w celu aktualizacji bazy danych i zebrania informacji, które publikowane są w OrphaNews, biuletynie elektronicznym wydawanym co dwa miesiące, którego subskrypcja jest darmowa. OrphaNews przedstawia przegląd naukowych i politycznych wiadomości na temat rzadkich chorób i leków sierocych. Jest teraz wspierany przez Komisję Europejską i jej DG SANTE RD-ACTION Joint Action N° 677024, będąc narzędziem do popularyzacji tego Joint Action. OrphaNews Francja jest wspierany przez Francuski Związek Dystrofii Mięśniowej ([AFM](#)), a OrphaNews Włochy – przez Genzyme.



Rys. 26 OrphaNews strona główna

OrphaNews w języku angielskim subskrybuje ponad 16 100 czytelników. OrphaNews w języku francuskim ma ponad 9 850 subskrybentów a OrphaNews po włosku – ponad 6 150.

3.11.1. DODATKOWE FUNKCJONALNOŚCI W 2015 R.

Aplikacja Orphanews Włochy jest darmową aplikacją mobilną opracowaną przy wsparciu Sanofi Genzyme. Umożliwia użytkownikom zapoznanie się, bezpośrednio na smartfonach, z nowymi i starymi wydaniem biuletynu OrphaNews Włochy, aby zapisać ulubione wydania w konkretnej sekcji i udostępnić najciekawsze artykuły w mediach społecznościowych. Jest ona dostępna na Play Store oraz Apple's App Store.

3.12. Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD) to czasopismo internetowe z otwartym dostępem, które obejmuje wszystkie aspekty rzadkich chorób i leków sierocych. Czasopismo publikuje wysokiej jakości recenzje konkretnych rzadkich chorób. Ponadto znaleźć tam można inspirujące raporty z wyników badań klinicznych, pozytywnych, jak i negatywnych/ oraz artykuły dotyczące publicznej służby zdrowia w kwestiach związanych z rzadkimi chorobami i lekami sierocymi. OJRD został indeksowany w Medline w pierwszym roku swego istnienia (2006 r.), a po zaledwie dwóch latach swojej działalności został wybrany przez Thompson Scientific. Jego miara oddziaływania wynosi obecnie 3.36. W 2015 r. do publikacji złożono 484 prac, z czego dopuszczono 161.

3.12.1. DODATKOWE FUNKCJONALNOŚCI W 2015 R.

Aplikacja The Orphanet Journal of Rare Diseases jest dostępna na Google Play i iOS: dzięki aplikacji stworzonej przez Orphanet Journal of Rare Diseases można dotrzeć do najnowszych osiągnięć dotyczących rzadkich chorób i leków sierocych. Ta bezpłatna aplikacja dostarcza cennych funkcji, w tym:

- zapisywanie i udostępnianie artykułów
- zaawansowane wyszukiwanie
- szczegóły dokumentu – w tym abstrakty

Aplikacja jest dostępna do pobrania na Android lub iPhone.

4. Użytkownicy

Badanie satysfakcji użytkowników Orphanet w 2015 r.

W styczniu 2016 r. przez 3 tygodnie prowadzono sondaż online, sprawdzając satysfakcję użytkowników portalu za pomocą krótkiego kwestionariusza. Wzięło w nim udział 3 795 użytkowników.

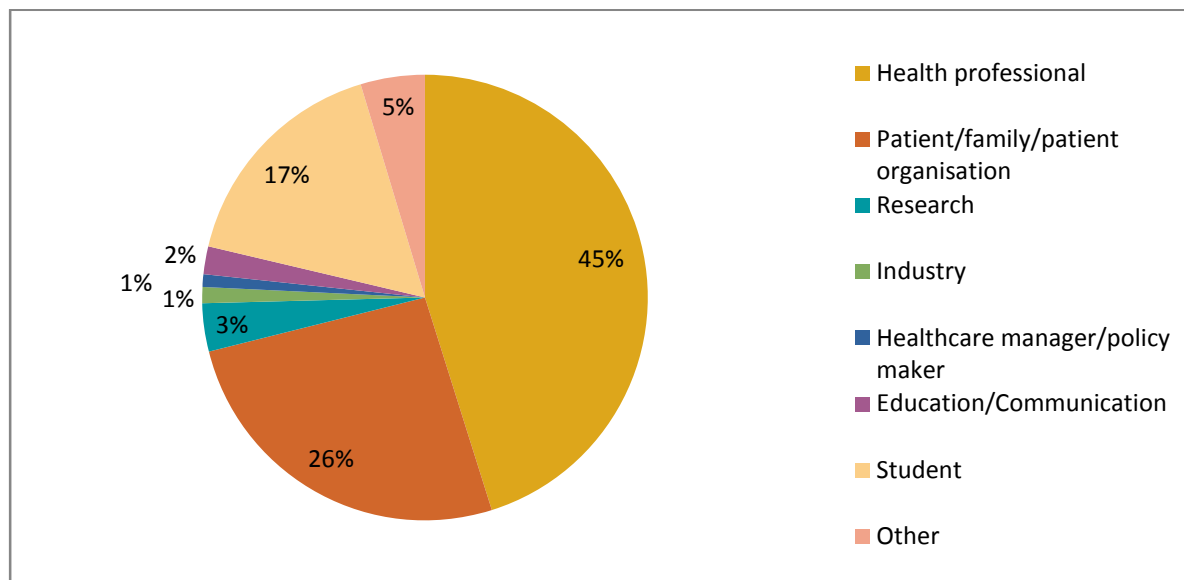
Poniższe wyniki przedstawiają odpowiedzi zebrane we wszystkich językach (holenderskim, angielskim, francuskim, niemieckim, włoskim, portugalskim i hiszpańskim). Więcej wyników z tego badania będzie dostępnych w raporcie z Orphanet Report Series poświęconym badaniu z 2015 roku.

Pytanie 1: W jakim charakterze Pan(i) konsultuje się z witryną Orphanet DZISIAJ?

Pytanie to miało na celu określenie profilu użytkowników Orphanetu. Zaproponowano siedem kategorii (tj. służba zdrowia, pacjent/bliski pacjenta, badacz, przemysł, menadżer opieki zdrowotnej/decydent oraz student) i dodano wolne pole tekstowe do wpisania zawodu dla innych rodzajów użytkowników. Możliwa była tylko jedna odpowiedź. Dla celów tej analizy użytkownicy, którzy odpowiedzieli „inne” w pytaniu 1, nie byli przenoszani do innej kategorii, ponieważ w tym roku kwestionariusz został tak zmodyfikowany, aby użytkownicy mogli łatwiej znaleźć kategorię pasującą do ich sytuacji społeczno-zawodowej i tym samym zmniejszyć potrzebę ponownego przypisywania.

Rys. 27 przedstawia rozkład respondentów między tymi kategoriami:

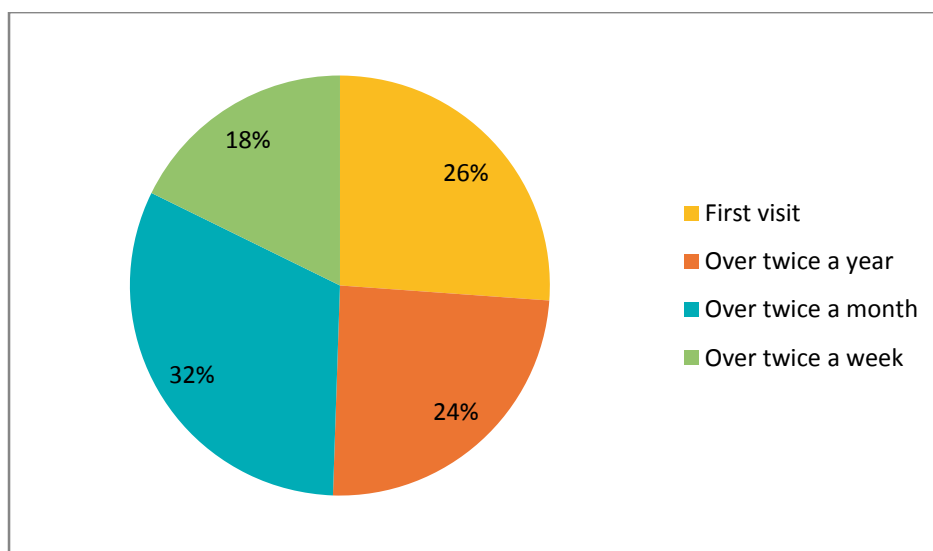
Największą kategorię respondentów stanowią ci związani ze służbą zdrowia (45%). Druga najliczniejsza grupa to pacjenci i ich bliscy (w tym organizacje pacjentów, stowarzyszenia i grupy wsparcia) - 26%. Z Orphanetu korzysta także wielu studentów (17%). Kategoria „inne” obejmuje respondentów wykonujących inne zawody, nie związane z wymienionymi kategoriami oraz osoby ogólnie zainteresowane rzadkimi chorobami, które nie podały swego zawodu.



Rys. 27 Typ użytkowników Orphanetu (procent wszystkich respondentów) $n = 3795$

Pytanie 2: Jak często odwiedza Pan(i) witrynę Orphanet?

Możliwa była tylko jedna odpowiedź. Około 50 % osób biorących udział w badaniu to regularni użytkownicy, natomiast 26% było na stronie Orphanetu po raz pierwszy (Rys. 28).

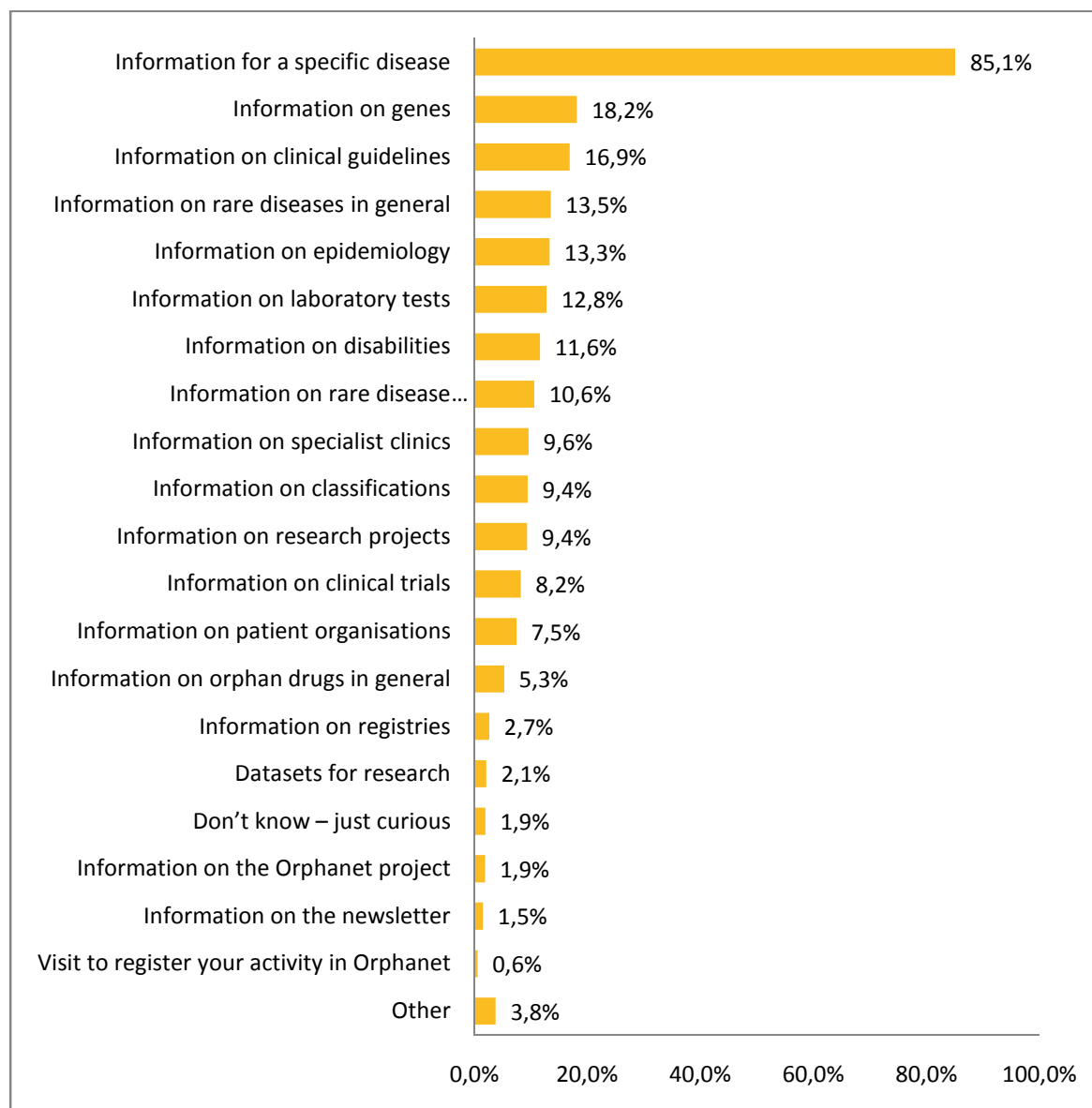


Rys. 28 Częstotliwość odwiedzin na stronie

Pytanie 3: Jakiego rodzaju informacji Pan(i) poszukuje na witrynie Orphanetu W TRAKCIE TEJ WIZYTY?

To pytanie miało określić jakiego rodzaju informacji poszukują odwiedzający witrynę Orphanetu. Możliwa była więcej niż jedna odpowiedź.

Głównym powodem wejść na witrynę we wszystkich kategoriach użytkowników jest informacja na temat konkretnej choroby (Rys. 29).



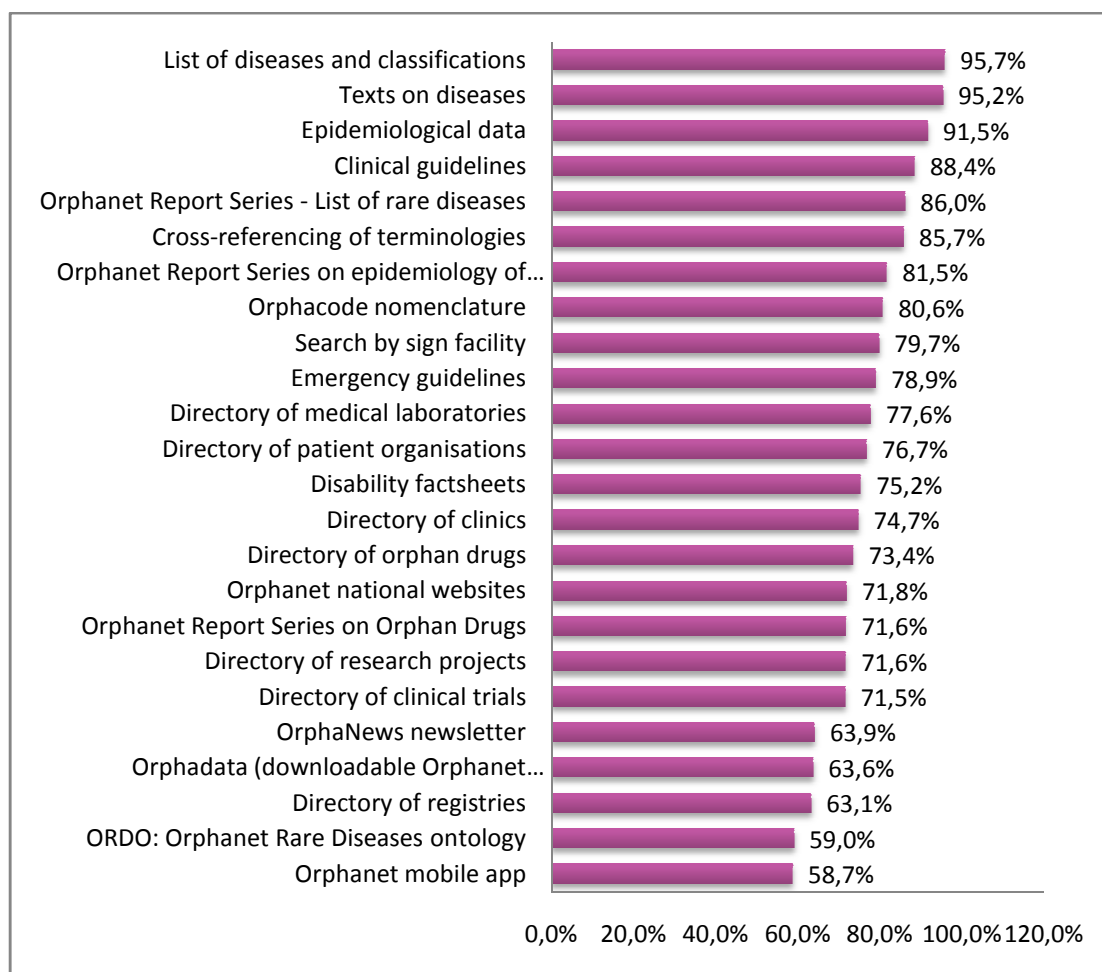
Rys. 29 Poszukiwane informacje przez respondentów w trakcie wizyty na stronie internetowej Orphanet (procent sumy respondentów)

Wyniki pokazują wyraźną tendencję: większość respondentów poszukuje informacji na temat konkretnej choroby (85%). Odwiedzający stronę szukają również informacji na temat genów (18%), wytycznych klinicznych (17%), rzadkich chorób w ogóle (14%) i epidemiologii (13%). Mniejszy procent respondentów chce zaczerpnąć informacji na temat usług specjalistycznych, w tym szczególnie o testach laboratoryjnych (13%), poradniach specjalistycznych (10%), projektach

badawczych (9%), badaniach klinicznych (8%) oraz organizacjach pacjentów (8%). 11% użytkowników szuka informacji związanych z nomenklaturą i kodowaniem rzadkich chorób.

Pytanie 4: Jak ocenia Pan(i) użyteczność następujących usług Orphanetu dla Pana(i) własnych potrzeb?

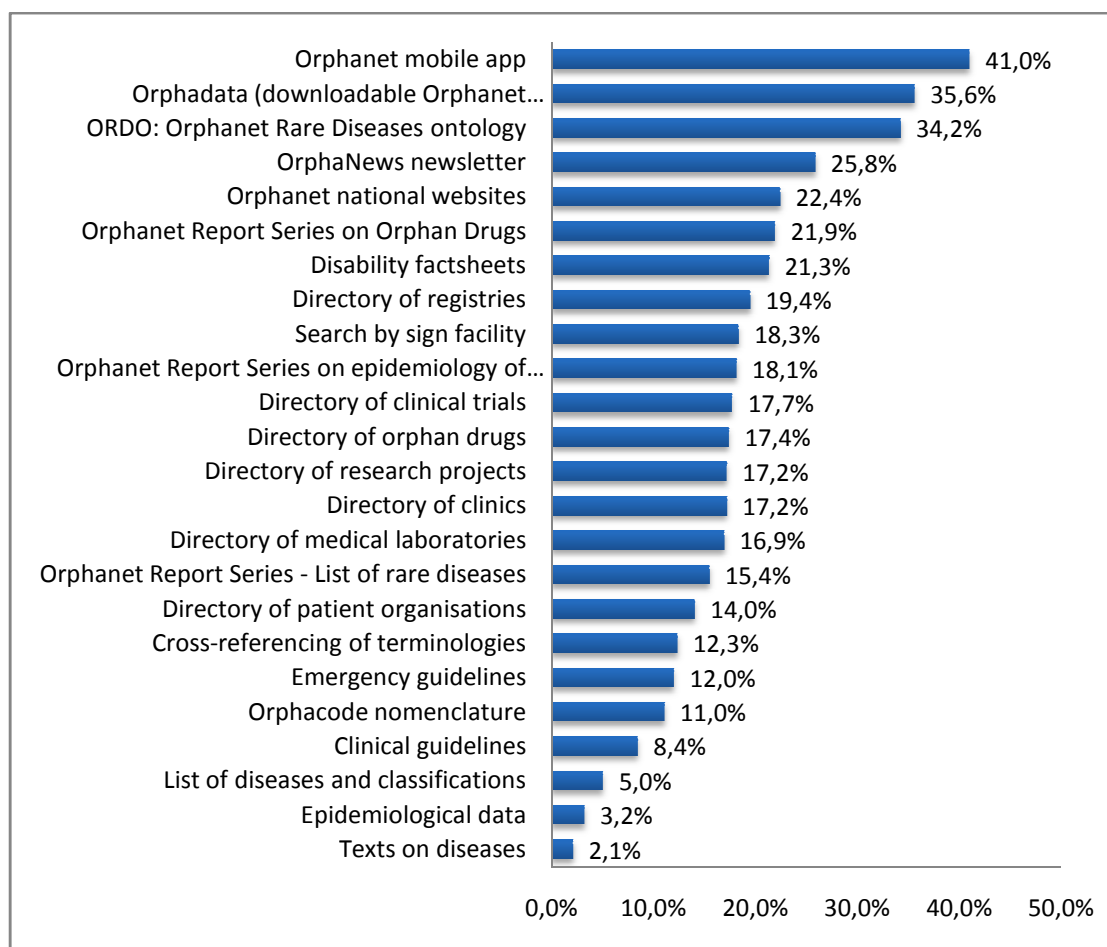
Tym pytaniem zbadano użyteczność produktów Orphanetu. Zadano je wszystkim respondentom, oprócz tych, którzy korzystali z Orphanetu po raz pierwszy, ponieważ celem było ocenienie użyteczności dostępnych narzędzi i usług dla potrzeb użytkowników, na podstawie ich doświadczenia oraz ocenienie ich wiedzy na temat istnienia różnych dostępnych usług. Każdy z 2528 respondentów mógł udzielić tylko jednej odpowiedzi dla każdego produktu. Po raz pierwszy zastosowano nową skalę do oceny usług w zależności od ich przydatności dla własnych potrzeb respondentów: ++, +, -, --. Do wyboru były dwie opcje: „Nie korzystam z tej usługi” oraz „Nie wiedziałem(am), że Orphanet oferuje tę usługę”. Wyniki (Rys. 30) pokazują, że produkty Orphanet są wysoko cenione, lecz niewystarczająco dobrze znane. W celu oceny przydatności produktów Orphanet dla potrzeb każdego respondenta, przeprowadzono analizę odpowiedzi na to pytanie. Produkt uznano za użyteczny dla użytkownika, jeśli zaznaczył „++” lub „+” na skali do oceny użyteczności usług Orphanet. Odsetek tych odpowiedzi obliczono na podstawie całkowitej liczby odpowiedzi na pytanie o dany produkt, a odpowiedzi „Nie korzystam z tej usługi” oraz „Nie wiedziałem(am), że Orphanet oferuje tę usługę” odjęto wcześniej z sumy odpowiedzi, aby wierniej przedstawić użyteczność produktów, zgodnie z oceną tych osób, które wiedzą o tej usłudze i z niej korzystają (tzn. wszystkie odpowiedzi = odpowiedzi dotyczące skali użyteczności „++”, „+”, „-”, „--”). Zdaniem naszych użytkowników najbardziej przydatne usługi Orphanetu to teksty dotyczące chorób (95%) oraz lista chorób i klasyfikacje (96%). Dane dotyczące epidemiologii chorób rzadkich są także wysoko cenione (92%), podobnie jak wytyczne kliniczne udostępnione poprzez Orphanet (88%), the Orphanet Report Series – Lista Rzadkich Chorób (86%) oraz powiązane ze sobą terminologie (86%). W wyszukiwaniu potrzebnych informacji pomagają znaki graficzne, co ceni sobie bardzo 80% respondentów, a 79% było zadowolonych z użyteczności przewodników postępowania w stanach zagrożenia życia.



Rys. 30 Najbardziej użyteczne zdaniem respondentów usługi oferowane przez Orphanet (odpowiedzi „++” lub „+” na skali użyteczności).

Analiza odpowiedzi „Nie wiedziałem(am), że Orphanet oferuje tę usługę” podkreśla, że nasi użytkownicy nie są dostatecznie poinformowani o naszych produktach i usługach (Rys. 31).

Orphadata, strona internetowa, która pozwala użytkownikom na pobranie zestawów danych Orphanet do celów badawczych, jest dosyć ceniona, natomiast jest ona jedną z najmniej znanych usług (36% respondentów). Usługa ta została uruchomiona w 2011 r. i jest zorientowana na badania, co może tłumaczyć, dlaczego nie jest znana czy nie używana przez większość użytkowników witryny Orphanet. Podobnie ORDO, Ontologia Rzadkich Chorób Orphanet, uruchomiona w 2013 r. - 34% użytkowników witryny o niej nie wie: podobnie jak w wypadku Orphadata, usługa ta jest kierowana do badaczy, a zwłaszcza tych w dziedzinie bioinformatyki, co może wyjaśniać, dlaczego jest stosunkowo mało znana uczestnikom badania.



Rys. 31 Najmniej znane produkty Orphanet (respondenci udzielający odpowiedzi „Nie wiedziałem(am), że taka usługa istnieje”)

Biuletyn OrphaNews jest kolejną usługą, która jest mniej znana użytkownikom, przy czym 26% użytkowników twierdzi, że o niej nie słyszało. 22% użytkowników nie wie w ogóle o istnieniu krajowych stron internetowych Orphanet, wprowadzonych w 2011 r ani o Orphanet Report Series na temat leków sierocych (22%).

Najbardziej znane produkty to teksty dotyczące chorób, tylko 2% respondentów nie wie o ich istnieniu. Tylko 3% użytkowników nie wie, że Orphanet udostępnił dane epidemiologiczne oraz tylko 5% respondentów nie wie, że istnieje lista chorób i klasyfikacja.

Analiza ta pomoże zespołowi Orphanet planować popularyzujące działania na przyszłość, szczególnie dla nowszych usług, takich jak Ontologia oraz Orphadata.

5. Sieć: krajowi i międzynarodowi współpracownicy Orphanet

5.1. Współpraca z WHO

Światowa Organizacja Zdrowia (WHO) oraz Orphanet współpracują przy opracowywaniu nowej wersji Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD-11).

Orphanetowi, jako instytucji operacyjnej, zostało powierzone zadanie przygotowania wniosku do ICD-11 związanego z rzadkimi chorobami. Zatem Grupa Doradcza ds. Rzadkich Chorób (RD-TAG) zarządza procesem przygotowania i oceny przez specjalistów propozycji, aby włączyć rzadkie choroby do wszystkich odpowiednich rozdziałów elektronicznej wersji ICD-11. W 2013 r. została wypuszczona wersja beta ICD-11. Zawiera ponad 5 000 rzadkich chorób. Wersja beta jest dostępna [tutaj](#) do konsultacji społecznych.

5.2. Współpraca z autorytetami w dziedzinie zdrowia

5.2.1. PLANY KRAJOWE

Zespoły Orphanet aktywnie uczestniczą w przygotowaniu krajowych planów czy strategii dotyczących rzadkich chorób, ponieważ są one uznawane za ekspertów na szczeblu krajowym.

Wymienia się Orphanet jako portal referencyjny lub główne źródło informacji na temat rzadkich chorób w zaleceniach i proponowanych obecnie działaniach do przyjęcia w większości krajowych planów oraz strategii.

Niemcy

Orphanet Niemcy jest obecnie zaangażowany w dwie aktywności wspierane finansowo przez Ministerstwo Zdrowia Niemiec: (1) [SE-ATLAS](#) to wspólny projekt uniwersytetów w Moguncji, Orphanet Niemcy oraz Ośrodków Rzadkich Chorób we Frankfurcie i Tybindze, który ma na celu wprowadzenie innowacji przy prezentowaniu zakładów opieki zdrowotnej dla pacjentów z rzadkimi chorobami w Niemczech, dodając interaktywną mapę geograficzną. (2) [PORTAL-SE](#) jest siostrzanym projektem uniwersytetów w Hanowerze, Freiburgu i Moguncji, Izby Lekarskiej Dolnej Saksonii i Orphanet Niemcy; ma skonceptualizować centralny portal informacyjny, ułatwiając dostęp do informacji na temat wszystkich aspektów opieki nad pacjentem z rzadką chorobą dla konkretnej grupy użytkowników. Żaden z tych projektów nie ma za zadanie tworzyć nowych baz danych. Orphanet Niemcy, zgodnie z ich planem działań dotyczącym rzadkich chorób, pozostanie centralną platformą informacyjną.

Holandia

Ministerstwo Zdrowia, Opieki Społecznej i Sportu w Holandii wyznaczył NFU, Holenderską Federację Uniwersyteckich Ośrodków Medycznych do koordynowania identyfikacji i dokumentacji holenderskich ośrodków specjalistycznych rzadkich chorób wraz z Orphanet Holandia oraz VSOP (organizacja zrzeszająca stowarzyszenia rodziców i pacjentów związane z genetycznymi, wrodzonymi i rzadkimi chorobami). Potencjalne ośrodki doskonałości zostały ocenione na podstawie kryteriów EUCERD ustalonych na poziomie europejskim, który obejmuje obecność wytycznych, protokołów, standardów i wskaźników opieki oraz jednocześnie oceniają badania naukowe, związek z organizacją/organizacjami pacjentów, a także jak instytut zapewnia ciągłość pracy takiego ośrodka. NFU opublikował procedurę na swojej stronie internetowej (w jęz. holenderskim; www.nfu.nl/patientenzorg/complexezorg/procedure-expertisecentra). W pierwszej rundzie zostało ocenionych 288 potencjalnych ośrodków z Uniwersyteckich Ośrodków Medycznych, w drugiej turze – około 125 potencjalnych ośrodków z Uniwersyteckich Ośrodków

Medycznych oraz nie akademickich szpitali klinicznych o wysokim stopniu referencji. Ośrodki uznane za specjalistyczne w obu turach oceny Minister ogłosił oficjalnymi ośrodkami specjalistycznymi w Holandii. Te 302 ośrodki znajdują się na stronie internetowej Orphanet przy holenderskich naukowcach. Listę można także znaleźć na stronie Erfocentrum www.erfelijkheid.nl.

5.2.2. PRZYJĘCIE NOMENKLATURY ORPHANET W SYSTEMACH INFORMATYCZNYCH OCHRONY ZDROWIA

W celu poprawy wykrywalności chorób rzadkich w systemach informatycznych ochrony zdrowia oraz zwiększenia rozpoznawalności każdej rzadkiej choroby w krajowych systemach opieki zdrowotnej i refundacji, Orphanet opracował wystandaryzowaną i opartą na faktach nomenklaturę: nomenklaturę Orpha. Składa się ona z unikatowego i stabilnego numeru Orpha dla każdego wpisu w wykazie. Numer Orpha można stosować do kodowania.

W 2014 Grupa Ekspertów Komisji ds. Rzadkich Chorób przyjęła [zalecenie](#) w sprawie sposobów poprawy kodyfikacji rzadkich chorób. W owym dokumencie państwa członkowskie są zachęcane do rozważenia i zbadania możliwości wykorzystania kodów ORPHA na szczeblu krajowym i włączenia kodyfikacji rzadkich chorób jako obszaru w ramach ich narodowych planów/strategii dotyczących rzadkich chorób. Duża liczba państw członkowskich, którzy już wyrazili swoje zainteresowanie stosowaniem kodów ORPHA (jako uzupełnienie istniejących systemów kodowania), otrzyma wsparcia za pośrednictwem dedykowanego pakietu roboczego (WP5) od obecnej Joint Action dla rzadkich chorób RD-ACTION (www.rd-action.eu).

Niektóre kraje podjęły już pewne konkretne kroki we wdrażaniu kodów ORPHA w swoich systemach opieki zdrowotnej a krajowe zespoły Orphanet odgrywają kluczową rolę w następujących krajach:

Francja

W 2012 r. ogłoszono, że francuska systemowa baza danych w szpitalach będzie używać kodów ORPHA do kodowania wszystkich hospitalizowanych pacjentów. Ma to na celu lepszą identyfikację pacjentów systemie opieki zdrowotnej, tak aby pogłębiać wiedzę o ich ścieżkach korzystania ze służby zdrowia. Kod ORPHA został dodany do dedykowanej części systemu kodującego, oprócz kodu z ICD-10. Również ze względu na rozwój elektronicznych rejestrów medycznych we Francji, francuskie Ministerstwo Zdrowia powołało komisję doradczą do kodyfikacji RD, w której Orphanet odgrywa znaczącą rolę. Podjęto szereg działań, aby ułatwić korzystanie z kodów ORPHA w ich rejestrach, co jest teraz obowiązkowe. Pomoże to w gromadzeniu danych, które mają być zawarte we Francuskim Repozytorium Danych o Rzadkich Chorobach [BNDMR](#), które zostaną wdrożone do końca 2016 r. W przyszłości kodowanie kodami ORPHA zostanie rozszerzone na inne sektory systemu opieki zdrowotnej.

Niemcy

W lipcu 2013 r rozpoczął się trzyletni projekt rewizji niemieckiego ICD-10 (ICD-10GM). Orphanet Niemcy jest partnerem tego projektu i dostarcza DIMDI (Niemiecki Instytut Informacji i Dokumentacji Medycznej) tłumaczenia nazw rzadkich chorób na język niemiecki. Projekt ma na

celu integrację klasyfikacji Orphanet chorób poprzez dodanie kodów ORPHA a także rozszerzenie wykazu chorób rzadkich w ICD-10GM. Dostosowanie nazw chorób w języku niemieckim w obu bazach danych powinno prowadzić do większej zbieżności pomiędzy obydwoma systemami.

Holandia

RIVM, Narodowy Instytut Zdrowia Publicznego i Środowiska, który koordynuje ten projekt w imieniu ministerstwa, rozpoczął porównywanie klasyfikacji chorób Światowej Organizacji Zdrowia (WHO; WHO-FIC Komisja Rewizyjna i Aktualizacji) z klasyfikacją Orphanet. Liderzy projektu z RIVM ściśle współpracują z Orphanet Holandia w tym obszarze w ramach pakietu roboczego 5 projektu RD-ACTION.

5.2.3. DOKUMENTACJA DOTYCZĄCA ZASOBÓW SPECJALISTYCZNYCH

Zespół Orphanet Belgia pilotuje ogólnokrajowy sondaż na zlecenie Ministerstwa Zdrowia, aby udokumentować belgijską wiedzę specjalistyczną o rzadkich chorobach.

5.3. Współpraca oraz partnerstwo naukowe

Orphanet wierzy w skuteczność wymiany danych i wiedzy w celu osiągnięcia lepszego rozumienia rzadkich chorób oraz w celu zaspokojenia szczególnych potrzeb różnych zainteresowanych stron.

Dzięki tworzonej wewnętrznie informacji naukowej na temat rzadkich chorób, recenzowanej przez specjalistów, którą oferuje Orphanet, jest on często poszukiwanym partnerem do wielu projektów, w których wiedza Orphanetu jest nieocenionym wkładem.

Właśnie z tego powodu regularnie nawiązywana jest nowa współpraca i partnerstwo, co prowadzi do intensywnej wspólnej działalności naukowej opisanej poniżej.

5.3.1. PARTNERSTWO Z MIĘDZYNARODOWYM KONSORCJUM TERMINOLOGII FENOTYPU CZŁOWIEKA (ICHPT)

Nawiązano współpracę między Orphanet, HPO (Ontologia Fenotypu Człowieka) i OMIM w celu przygotowania propozycji podstawowego zbioru pojęć opisujących ludzkie fenomy. Powstało konsorcjum partnerów - **ICHPT**. Osiągnięto zgodę co do 2 372 pojęć, które proponuje się do przyjęcia przez wszystkie istniejące terminologie. Ta kluczowa terminologia została udostępniona na stronie internetowej IRDiRC w 2015 r. [tutaj](#), a mapowanie z innymi stosowanymi terminologiami fenotypów (HPO, PhenoDB, LDDb, SNOMED CT, Elementy Morfologii i inne) będą przedstawione w celu zapewnienia interoperacyjności między bazami danych i danymi pacjentów na całym świecie. Projekt ten, obecnie nadzorowany przez IRDiRC, został zapoczątkowany i koordynowany jest przez Orphanet.

5.3.2. PARTNERSTWO Z MIĘDZYNARODOWĄ UNIĄ PODSTAWOWEJ I KLINICZNEJ FARMAKOLOGII (IUPHAR)

Pod koniec 2011 r. powołano partnerstwo z **IUPHAR** w celu stworzenia wzajemnie uzupełniających się powiązań Orphanetu z bazą danych IUPHAR i nadal tworzone są krzyżowe

połączenia między nimi. Projekt ten został rozszerzony w celu uwzględnienia ewolucji bazy danych IUPHAR. W szczególności współpraca naukowa została przeprowadzona w celu zbadania zależności między RD, genami a molekułami podatnymi na uderzenie lekiem (druggable targets).

5.3.3. PARTNERSTWO Z MIĘDZYNARODOWYM KONSORCJUM BADAWCZYM DS. RZADKICH CHOROÓB

Jednostka INSERM, która gości zespół koordynacyjny Orphanetu jest partnerem akcji wsparcia badawczego FP7, zatytułowanej „**Wspieraj IRDiRC**”.

IRDiRC zostało uruchomione w kwietniu 2011 r., aby wspierać międzynarodową współpracę w dziedzinie badania rzadkich chorób. IRDiRC łączy badaczy i organizacje inwestujące w badania rzadkich chorób, aby osiągnąć dwa główne cele, mianowicie dostarczyć 200 nowych terapii rzadkich chorób oraz sposobów diagnozowania większości rzadkich chorób do 2020 r. Orphanet zajmuje się danymi dotyczącymi działalności związanej z badaniami, finansowanymi przez członków IRDiRC, którymi są agencje finansujące badania. Wymaga to rozszerzenia zakresu danych o nowe kraje, takie jak Stany Zjednoczone. Dodatkowo, dane Orphanetu są do dyspozycji grup roboczych IRDiRC oraz ich komisji naukowych, i na ich prośbę są dla nich analizowane.

Orphanet dostarcza także regularną analizę danych dla następujących wskaźników na stronie internetowej IRDiRC: numer nowej RD w ujęciu miesięcznym, liczbę genów związanych z RD, liczbę RD, dla których dostępny jest test genetyczny oraz ilość produktów leczniczych uznanych za leki sieroce i dopuszczonych do obrotu i leczenia RD w USA i(lub) Europie.

5.3.4. PARTNERSTWO Z EUROPEJSKĄ SIECIĄ INFRASTRUKTURY BADAŃ KLINICZNYCH

Od 2012 r. Orphanet bierze udział w **Europejskiej Sieci Infrastruktury Badań Klinicznych – Zintegrowane Działania (European Clinical Research Infrastructure Network Integrated Activities; ECRIN-IA)** jako lider pakietu roboczego na temat rzadkich chorób. ECRIN (Europejska Sieć Infrastruktury Badań Klinicznych; European Clinical Research Infrastructure Network) to sieć dedykowana propagowaniu badań klinicznych i pomaganiu w organizacji międzynarodowych badań klinicznych skierowana przede wszystkim do środowisk akademickich. W październiku 2015 r. zorganizowano warsztaty w celu umocnienia współpracy między krajowymi zespołami Orphanetu a krajowymi punktami kontaktowymi ECRIN, aby wspierać identyfikację ośrodków badań klinicznych nad RD w państwach członkowskich.

5.3.5. PARTNERSTWO Z RARECARENET

Od połowy 2013 r. Orphanet współpracuje z **RareCareNet**, dostarczając im informacje na temat ośrodków eksperckich i organizacji pacjentów z rzadkimi nowotworami. Z kolei RareCareNet przekazuje Orphanetowi informacje o epidemiologii rzadkich nowotworów a obie organizacje wspólnie pracują nad ustaleniem klasyfikacji rzadkich nowotworów. Współpraca będzie kontynuowana w kontekście UE Joint Action w dziedzinie rzadkich nowotworów, co zostało zaproponowane do sfinansowania w 2016 r.

5.3.6. WSPÓŁPRACA Z IHTSDO

Współpraca z Międzynarodową **Organizacją Rozwoju Norm Terminologii Ochrony Zdrowia (the International Health Terminology Standards Development Organisation; IHT-SDO)** trwa w celu

włączenia RD, których nie ma w SNOMED-CT, a także zapewnienia spójności pomiędzy kodami ORPHA a pojęciami SNOMED-CT. Pomoże to w identyfikacji pacjentów z RD w systemach informacji opieki zdrowotnej w krajach, które przyjęły SNOMED-CT. Wzrost liczby RD zawartych w SNOMED-CT rozpocznie się od 2016 r. Plik zestawiający oba systemy będzie dostępny w 2017 r.

5.3.7. WSPÓŁPRACA Z EUROPEJSKIM INSTYTUTEM BIOINFORMATYKI

Pod koniec 2011 r. nawiązano współpracę z **EMBL - EBI** w celu krzyżowego powiązania bazy danych Orphanetu z ich zasobami danych o genomie i biologicznym szlaku (Ensembl i Reactome); prace nad tym trwają a krzyżowe odniesienia są regularnie aktualizowane.

Orphanet oraz EMBL-EBI wspólnie opracowali **Ontologię Rzadkich Chorób Orphanet (ORDO)** a w 2014 r. udostępniono nową wersję tej ontologii (ORDO 2.0). W 2015 r. zaktualizowano ORDO 2.0, w 2016 r. oczekiwana jest nowa wersja (ORDO 3.0), poprawiająca zarówno model ontologii, jak i treść.

5.3.8. WSPÓŁPRACA Z FRANCUSKIM INSTYTUTEM BIOINFORMATYKI

Orphanet stał się 30. platformą Francuskiego Instytutu Bioinformatyki. IFB jest krajową infrastrukturą bioinformatyki, łączącą platformy głównych graczy w dziedzinie badań we Francji: CNRS, INRA, INRIA, CEA oraz INSERM, jak również Instytuty Curie i Pasteura oraz francuskie uniwersytety. Obecnie członkami jest 30 platform pogrupowanych w sześć regionalnych ośrodków w całej Francji. Głównym zadaniem IFB jest dostarczenie podstawowych usług i zasobów w dziedzinie bioinformatyki dla naukowców i inżynierów pracujących w naukach przyrodniczych. Warto zauważyć, że IFB jest francuskim węzłem europejskiej infrastruktury badawczej ELIXIR. ELIXIR to rozbudowana infrastruktura dla informacji z nauk przyrodniczych, jednocząca wiodące organizacje przyrodnicze Europy w zarządzaniu i zabezpieczaniu ogromnych danych generowanych codziennie przez badania finansowane ze środków publicznych. Jako platforma IFB, Orphanet jest również częścią tej europejskiej struktury badawczej, oferując dane i bio-ontologię rzadkich chorób, aby pogłębiać badania w tej dziedzinie.

Orphanet będzie w szczególności uczestniczył w pilotażowym badaniu przypadku związanego z rzadkimi chorobami w ramach projektu EXCELERATE. Ma on na celu zbudowanie rejestru zasobów danych oraz narzędzi analitycznych ELIXIR, które są krytyczne dla rozwoju badań nad rzadkimi chorobami, wdrażania ram technicznych do porównywania i standaryzacji usług przydatnych dla społeczności związanych z rzadkimi chorobami oraz współpracę ze społecznościami związanymi z rzadkimi chorobami przy organizowaniu i prowadzeniu szkoleń, warsztatów i zjazdów. Jednym z głównych celów ELIXIR jest dążenie do zachowania stabilności zasobów i narzędzi, takich jak te oferowane przez Orphanet, co sprawia, że staje się to strategicznym krokiem w dobrym kierunku dla przyszłości Orphanetu.

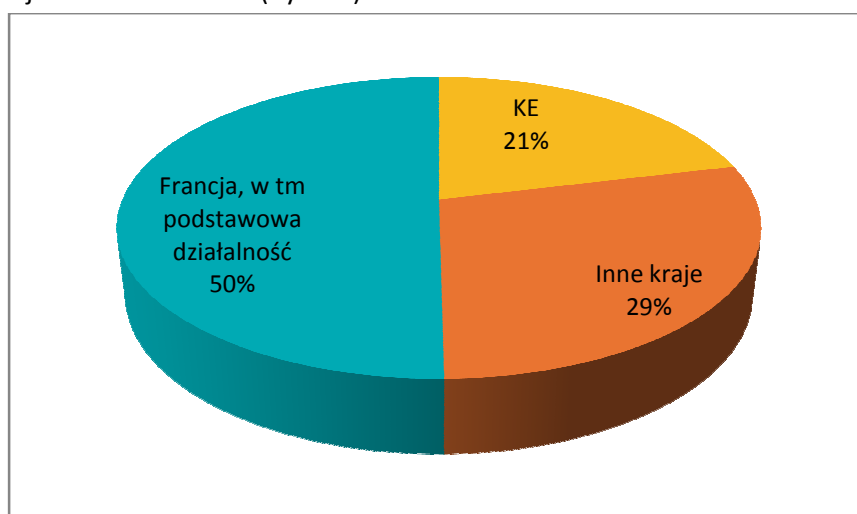
5.3.9. WSPÓŁPRACA Z RD-CONNECT

Orphanet ustanowił partnerstwo z RD-Connect. RD-Connect to europejski projekt finansowany w latach 2012-2018, mający na celu stworzenie zintegrowanej platformy łączącej bazy danych, rejestry, biobanki i bioinformatykę kliniczną dla badań nad rzadkimi chorobami. Ta współpraca będzie się skupiała na udostępnianiu danych dotyczących biobanków i rejestrów między

Orphanetem a RD-Connect w celu wzbogacenia obu baz danych. Nadal trwają dyskusje na temat wdrażania współpracy od strony technicznej i jak to wpłynie na gromadzenie danych na temat biobanków na poziomie krajowym.

6. Finansowanie

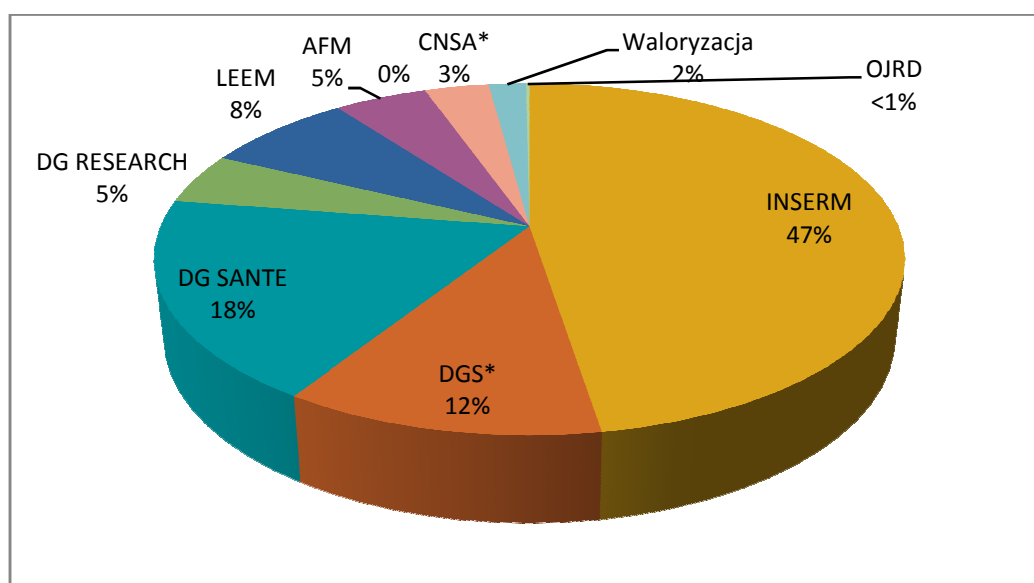
Budżet Orphanetu w 2015 roku wynosił około 2,6 mln euro. Składały się na to fundusze uzyskane z 6 różnych umów dotyczących finansowania podstawowej działalności oraz z innych umów w niektórych krajach członkowskich (Rys. 32).



Rys. 32 Całkowity budżet Orphanetu w 2015 r.

6.1. Finansowanie podstawowej działalności Orphanetu

Podstawowa działalność Orphanetu obejmuje infrastrukturę, działania koordynujące (zarządzanie, narzędzia zarządzające, kontrola jakości, wykaz rzadkich chorób, klasyfikacje i tworzenie encyklopedii) oraz komunikację. Nie wlicza się gromadzenia danych dotyczących zasobów ekspertów w krajach partnerskich.



Rys. 33 Finansowanie podstawowej działalności Orphanetu w 2015 r.

Budżet ten (około 1,3 mln euro) nie obejmuje kosztów infrastruktury (biurowej), które zasadniczo pokrywa INSERM (Rys. 33).

6.1.1. FUNDUSZE EUROPEJSKI

Komisja Europejska finansuje opracowanie wykazu rzadkich chorób, encyklopedię oraz gromadzenie danych na temat zasobów eksperckich w krajach europejskich (od 2000 roku DG Health and Consumers Protection grant N°s S12.305098; S12.324970; SPC.2002269-2003220, 2006119, 20091215 oraz od 2004 roku DG Research and Innovation grant N°s LSSM-CT-2004-503246; LSHB-CT-2004-512148; LSHB-CT-2006-018933; Health-F2-2008-201230, HEALTH-F2-2009-223355, DG Santé grant 20133305-Operating Grant Orphanet). W 2014 roku grant DG Santé 20102206 (Orphanet Europe Joint Action) został przedłużony o jeden rok bez dodatkowego finansowania. W 2015 roku Orphanet uczestniczył w ECRIN Działalności Integrującej (ECRIN-IA, 284395), finansowanej przez Program Ramowy 7 Unii Europejskiej.

Konsorcjum Orphanet jest finansowane przez grant DG Santé RD-ACTION Joint Action 677024 (2015-2018).

6.1.2. INNE BIEŻĄCE PARTNERSTWA FINANSOWE DLA FINANSOWANIA PODSTAWOWEJ DZIAŁALNOŚCI

	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale finansuje podstawową działalność Orphanetu. <i>Inserm Transfert</i> jest odpowiedzialny za wspieranie Orphanet w licencjonowaniu swoich danych oraz udzielania porad dotyczących własności intelektualnej.
	Francuska Generalna Dyrekcja Zdrowia (DGS) finansuje podstawową działalność Orphanetu.
 Co-funded by the Health Programme of the European Union	Komisja Europejska finansuje bazę chorób i encyklopedię w języku angielskim, a także koordynację, komunikację oraz IT projektu w ramach całego Programu Zdrowia UE.
	Narodowa Kasa Solidarności na rzecz Samodzielności (Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie) wspiera indeksowanie rzadkich chorób z Międzynarodową Klasyfikacją Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia (ICF) oraz encyklopedię niepełnosprawności Orphanetu.
	Francuski Związek przeciw Miopatii (Association Française contre les Myopathies) finansuje OrphaNews Francja oraz OrphaNews Europa, a także gromadzenie danych na temat badań klinicznych.
	Fundacja Przedsiębiorstw Medycznych (Fondation des Entreprises du Médicament) finansuje gromadzenie danych o lekach sierocych i badaniach klinicznych.

Tabela 9 Inne bieżące partnerstwa finansowe finansujące podstawową działalność

6.1.3. BIEŻĄCE NIEFINANSOWE PARTNERSTWA DLA PODSTAWOWEJ DZIAŁALNOŚCI

Partnerzy niefinansowi to ci, którzy świadczą usługi w naturze i(lub) dzielą się swoją wiedzą w obszarze podstawowej działalności.

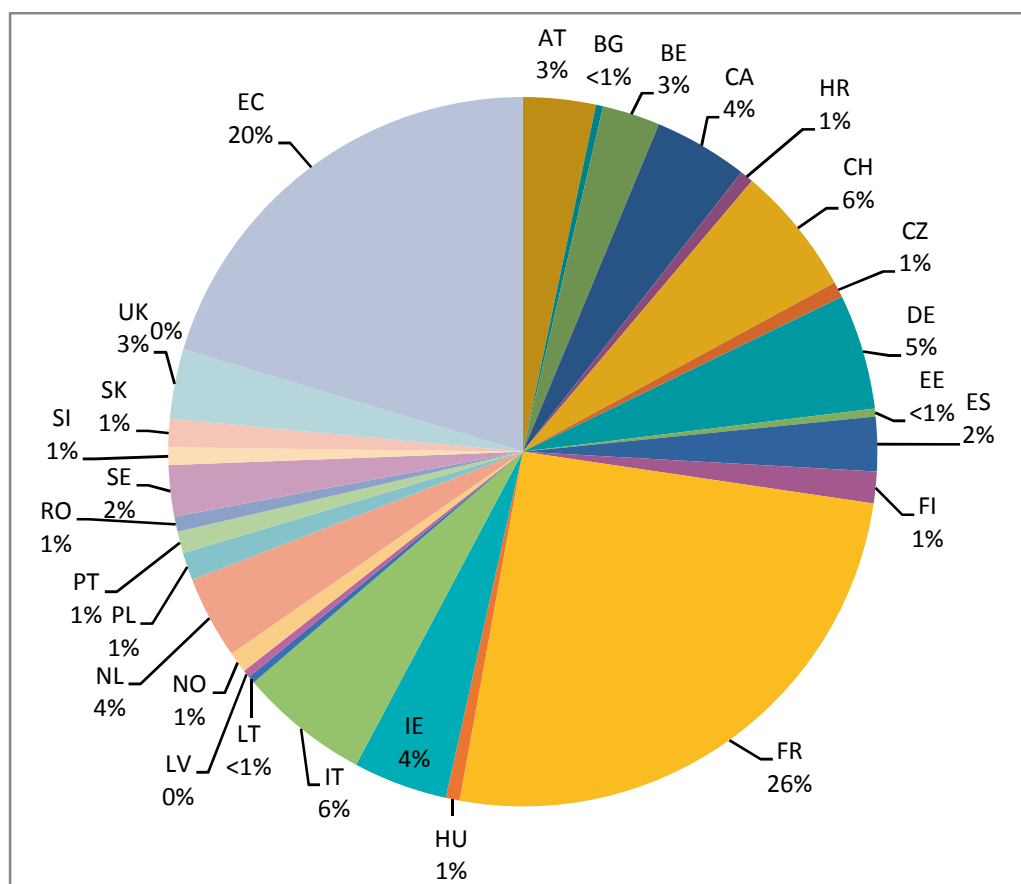
	Współpraca ze Światową Organizacją Zdrowia (WHO) trwa i polega na rewizji Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób.
	Wzajemne odniesienia z Genatlas, który współpracuje przy aktualizacji danych na temat genów związanych z rzadkimi chorobami.
	Wzajemne odniesienia z UniProt KB, która współpracuje przy aktualizacji danych na temat genów związanych z białkami zaangażowanymi w rzadkie choroby.
	Wzajemne odniesienia z HGNC, która współpracuje przy aktualizacji danych na temat genów związanych z rzadkimi chorobami
	Wzajemne odniesienia z OMIM (The Online Mendelian Inheritance in Man; baza danych o wszystkich opisanych chorobach uwarunkowanych genetycznie występujących u człowieka). OMIM dodał Orphanet do listy zewnętrznych linków dostępnych na ich stronie internetowej.
	Wzajemne odniesienia z Reactome.
	Wzajemne odniesienia z Ensembl.
	Wzajemne odniesienia z Międzynarodową Unią Podstawowej i Klinicznej Farmakologii – Baza danych (IUPHAR-DB).
	Platforma LOVD (Leiden Open Variation Database) została zaktualizowana dodaniem linków do stron Orphanetu związanych z genami.
	EuroGentest sfinansował stworzenie tezaursu objawów klinicznych do harmonizacji międzynarodowych nomenklatur fenotypu. EuroGentest współpracuje z Orphanetem w dziedzinie zarządzania jakością laboratoriów medycznych.

	Orphanet oraz RD-Connect dzielą się informacjami na temat biobanków i rejestrów pacjentów. Orphanet dostarcza RD-connect nomenklaturę związaną z RD.
	Orphanet i EMBL-EBI opracowały ORDO oraz w 2014 roku uruchomiły nową wersję tej ontologii (ORDO 2.0).
	Trwa współpraca z Międzynarodową Organizacją ds. Rozwoju Standardów Terminologii Medycznej (International Health Terminology Standards Development Organisation; IHT-SDO) w celu włączenia RD, których brakuje w SNOMED-CT, a także zapewnienia spójności między kodami ORPHA a pojęciami SNOMED-CT

Tabela 10 Bieżące niefinansowe partnerstwa dla podstawowej działalności

6.2. Finansowe i niefinansowe partnerstwa dla działań krajowych

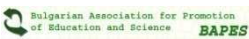
Krajowe działania Orphanetu są także wspierane przez krajowe instytucje, konkretne umowy i(lub) wkład w naturze. W krajach europejskich gromadzenie danych na szczeblu krajowym także wspiera Komisja Europejska. Globalnie budżet ten sięga 1,3 miliona euro. Proszę zobaczyć Rys. 34 przedstawiający przegląd finansowania działań krajowych.



Rys. 34 Źródła finansowania działalności krajowej w 2015 r.

6.2.1. PARTNERSTWA ZAPEWNIĄCE FINANSOWANIE DZIAŁAŃ KRAJOWYCH

Partnerzy instytucjonalni finansują działania krajowych zespołów Orphanetu i przyczyniają się do realizowanych projektów poprzez przydzielanie budżetu i czasu niektórych swoich specjalistów.

AUSTRIA	
	Uniwersytet Medyczny w Wiedniu jest beneficjentem RD-ACTION 677024 oraz finansuje Orphanet Austria od 2005 r. Ponadto zapewnia finansowanie w niepełnym wymiarze (w naturze) pracy koordynatora krajowego.
	Austriackie Ministerstwo Zdrowia zapewnia finansowanie do RD-ACTION 677024 od czerwca 2015 r.
BELGIA	
	Federalna Służba Zdrowia Publicznego, Bezpieczeństwa Środowiska i Żywności są beneficjentami RD-ACTION 677024.
	Instytut Naukowy Zdrowia Publicznego (Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid) jest beneficjentem RD-ACTION 677024
	W okresie 2014-2016 konwencja pomiędzy Instytutem Naukowym Zdrowia Publicznego (goszczącym zespół Orphanet) oraz Narodowym Instytutem Ubezpieczenia Zdrowia i Niepełnosprawności (NIHDI) obejmuje finansowe wsparcie dla projektu Orphanet.
BUŁGARIA	
	Bułgarskie Stowarzyszenie Wspierania Edukacji i Nauki (BAPES) organizuje działalność Orphanet Bułgaria i przyczynia się do projektu przydzielając mu czas pracy niektórych ze swoich specjalistów.
KANADA	
	Orphanet Kanada funkcjonuje przy Kanadyjskim Instytucie Badań nad Zdrowiem (The Canadian institute of Health Research), który finansuje stanowisko kierownika projektu oraz zapewnia dodatkowe wsparcie administracyjne dla projektu.
	Ministerstwo Zdrowia i Służb Socjalnych (Ministère de la Santé et des Services Sociaux) w Québec opłaca stanowisko kierownika projektu w Quebec oraz część wsparcia administracyjnego.
	Wydział Genetyki Medycznej w Centrum Zdrowia na Uniwersytecie McGill gości u siebie Orphanet-Quebec i zapewnia koordynatora medycznego.

	Koalicja Chorób Sierocych Quebecu (Le Regroupement québécois des maladies orphelines) zapewnia koordynatora projektu i wsparcie administracyjne.
CHORWACJA	
	HSRB - Chorwacki Alliance Rzadkich Chorób jest beneficjentem RD-ACTION 677024
REPUBLIKA CZESKA	
 CHARLES UNIVERSITY	Uniwersytet Karola w Pradze – II Uniwersytet Medyczny jest beneficjentem RD-ACTION 677024
	Czeski Związek Rzadkich Chorób finansuje działalność zespołu czeskiego od kwietnia 2012 roku.
	Czeskie Towarzystwo Genetyki Medycznej pomaga Orphanet CZ w zbieraniu informacji o laboratoriach diagnozujących DNA w kraju, informacji o klinikach zajmujących się rzadkimi chorobami – dysmorfologią, poradnictwem genetycznym oraz informacji o grupach wsparcia dla pacjentów. Są partnerami w rozwoju Krajowego Planu Czech ds. rzadkich chorób, będącego kontynuacją Krajowej Strategii Czech od 2009 roku. Pierwszy i drugi Krajowy Plan Czech (2012-2014 oraz 2015-2017) były opracowywane pod auspicjami Ministerstwa Zdrowia – Departamentu Usług Medycznych oraz we współpracy z Krajowym Centrum Koordynacji ds. rzadkich chorób na UH Motol.
ESTONIA	
	Uniwersytet w Tartu jest beneficjentem RD-ACTION 677024
FINLANDIA	
 RINNEKOTI -Säätiö	Fundacja Rinnekoti jest beneficjentem RD-ACTION 677024
FRANCJA	
	Fondation Groupama pour la santé przyczynia się do rozwoju aplikacji mobilnych.
	LFB Biomédicaments pomaga finansować rozwój i aktualizację przewodników postępowania w stanach zagrożenia życia oraz francuskiej wersji encyklopedii dla ogółu społeczeństwa.
	Agence de la biomédecine finansuje monitorowanie listy laboratoriów, tworzenie narzędzi do gromadzenia, zarządzania i monitorowania rocznej aktywności, a także finansuje kompilację zgromadzonych we Francji danych.
	Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie wspiera rozwój francuskiej encyklopedii dla ogółu społeczeństwa, informując o funkcjonalnych konsekwencjach rzadkich chorób, jak również przygotowuje broszury na temat rzadkich niepełnosprawności, nie związanych z

	rzadkimi chorobami.
	INVS, Institut de Veille Sanitaire, wspiera Orphanet.
NIEMCY	
	Szkoła Medyczna w Hanowerze (MHH) wspiera gromadzenie danych i jest beneficjentem RD-ACTION 677024
WĘGRY	
	Országos tisztifőorvosi hivatal - OTH jest beneficjentem RD-ACTION 677024
	Semmelweis Egyetem jest beneficjentem RD-ACTION 677024
WŁOCHY	
	Włoskie Ministerstwo Zdrowia finansuje działalność Orphanet Włochy poprzez fundowanie obecnych badań.
	Bambino Gesù – szpital dziecięcy jest beneficjentem RD-ACTION 677024
	Genzyme Włochy finansuje OrphaNews Włochy.
IRLANDIA	
	Health Service Executive wspólnie z RD-Action finansują w Orphanet Irlandia świadczenia kierownika projektu, 0,5 naukowca oraz wsparcie administracyjne w niepełnym wymiarze godzin.
	Shire Pharmaceuticals Ireland wsparła uruchomienie Krajowego Biura Chorób Rzadkich oraz Orphanet Irlandia przyznając jednorazowo nieograniczony grant.
ŁOTWA	
	Centrum Zapobiegania i Kontroli Chorób na Łotwie (Slimību profilakses un kontroles centrs) jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
LITWA	
	Szpital Uniwersytetu w Wilnie (Santariškių Klinikos) i tamtejsze Centrum Genetyki Medycznej jest beneficjentem RD-ACTION 677024
HOLANDIA	
	LUMC jest beneficjentem RD-ACTION 677024. Gości Orphanet Holandia i współfinansuje

	pracę profesora van Ommen.
	The Centre for Medical Systems Biology to wspólne działanie sześciu instytucji w Holandii pod przewodnictwem LUMC i z udziałem VUMC. CMSB współfinansuje pracę nad rzadkimi chorobami kierownika projektu dr Petra van Overveld oraz przewodniczącego Holenderskiej Rady Naukowej, prof. Cornel.
NORWEGIA	
	Norweski Dyrektoriat Zdrowia organizuje część działalności Orphanet Norwegia oraz przyczynia się do projektu poprzez przydzielenie czasu pracy niektórych specjalistów. Jest beneficjentem RD-ACTION 677024
	Norweska Krajowa Instytucja Doradcza w zakresie rzadkich chorób jest odpowiedzialna za część działalności Orphanet Norwegia oraz przyczynia się do projektu poprzez dedykowanie czasu niektórych specjalistów. Jest beneficjentem RD-ACTION 677024
POLSKA	
	Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka jest beneficjentem RD-ACTION 677024. IPCZD wspiera Orphanet Polska we wszystkich działaniach wewnątrz i na zewnątrz instytucji; na przykład organizuje konferencje dla profesjonalistów, rodziców i mediów; dyskusje na temat rzadkich chorób ze wszystkimi zainteresowanymi stronami; oraz poprawę dostępu do leków sierocych.
	Polskie Ministerstwo Zdrowia wspiera zarówno tłumaczenie encyklopedii Orphanet, jak i tłumaczenia strony internetowej Orphanet na język polski.
PORTUGALIA	
	IBMC – Instytut Biologii Molekularnej i Komórkowej organizował Orphanet Portugalia od 2009 do czerwca 2015 roku.
	ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Instytut Nauk Biomedycznych przy Uniwersytecie w Porto od 2009 do czerwca 2015 roku.
	DGS – Dyrekcja Generalna Zdrowia w Ministerstwie Zdrowia Portugalii jest beneficjentem RD-ACTION 677024
RUMUNIA	
	Universitatea de Medicina si Farmacie Gr.T.Popa Iasi jest beneficjentem RD-ACTION 677024
SŁOWACJA	

	CUMS (UNIVERZITA KOMENSKÉHO V BRATISLAVE) jest beneficjentem RD-ACTION 677024
SŁOWENIA	
	Uniwersytet Medyczny w Ljubljanie jest beneficjentem RD-ACTION 677024
HISZPANIA	
 Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras  	Od kwietnia 2010 roku Centrum Sieci Badań Biomedycznych (CIBER), dział ds. rzadkich chorób (dawnej znany jako CIBERER) jest partnerem Orphanetu w Hiszpanii i beneficjentem RD-ACTION 677024. CIBER (Instytut Zdrowia Karola III, Ministerstwo Gospodarki i Konkurencyjności) finansuje główne działania zespołu w Hiszpanii.
SZWECJA	
	Instytut Karolinska jest beneficjentem RD-ACTION 677024
	Szpital Uniwersytetu Medycznego Karolinska w Sztokholmie wspiera działalność Orphanet Szwecja.
SZWAJCARIA	
	Orphanet Szwajcaria działa pod skrzydłami szpitali uniwersyteckich Genewy, które finansują stanowisko pracy koordynatora w niepełnym wymiarze godzin i dają częściowe wsparcie administracyjne dla projektu.
	Od 2011 roku Orphanet Szwajcaria jest finansowany przez Szwajcarską Konferencję Kantonalnych Ministerstw Zdrowia Publicznego. W 2015 roku sfinansowała półetatowe stanowisko pracy dla naukowca.
TURCJA	
	Stowarzyszenie Firm Farmaceutycznych Oparte na Badaniach daje nieograniczone wsparcie tłumaczeniom na język turecki strony internetowej Orphanetu oraz dokumentów, w tym ponad 10 000 rzadkich chorób genetycznych wraz z ich szczegółowym opisem. Wsparło stworzenie witryny Orphanet Turcja i pomogło Orphanet Turcja przygotować i wydrukować ulotki przedstawiające Orphanet, Orphanet Turcja oraz ich działania pracownikom służby zdrowia i ogółowi społeczeństwa.
WIELKA BRYTANIA	

 Public Health England	Krajowy rejestr wrodzonych anomalii i rzadkich chorób (The National Congenital Anomaly and Rare Disease Reg. Service; Public Health England) organizuje działalność Orphanet Wielka Brytania i przyczynia się do projektu poprzez dedykowanie części pracy niektórych jej specjalistów od sierpnia 2014 roku. Jest beneficjentem RD-ACTION 677024
---	--

Tabela 11 Partnerstwa zapewniające finansowanie działań krajowych

6.2.2. PARTNERSTWO INSTYTUCJONALNE ŚWIADZĄCE USŁUGI RZECZOWE DLA DZIAŁAŃ KRAJOWYCH

Wszystkie instytucje, które goszczą u siebie krajowe zespoły Orphanet zapewniają im przestrzeń biurową, wszystkie niezbędne materiały eksploatacyjne do prowadzenia działalności zespołu i oddają część czasu pracy swoich specjalistów. W krajach europejskich ten rodzaj partnera jest zdefiniowany jako „partner współpracujący”, w innych krajach nazywa się to innym partnerstwem (jak pokazano to szczegółowo na Rys.1).

ARMENIA	
	Centrum Genetyki Medycznej i Podstawowej Opieki Zdrowotnej organizuje działania Orphanet Armenia i przyczynia się do projektu udostępniając czas pracy jej niektórych specjalistów.
AUSTRIA	
	Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) jest partnerem w RD-ACTION.
AUSTRALIA	
	Biuro ds Genomiki Zdrowia Publicznego, Departament Zdrowia (the Office of Population Health Genomics, Department of Health), Zachodnia Australia przewodniczą działalności Orphanet Australia i wspierają projekt przypisując do niego czas pracy niektórych swoich specjalistów.
CYPR	
	Department Usług Medycznych i Zdrowia Publicznego jest partnerem w Orphanet Europe Joint Action od kwietnia 2011 roku.
CHORWACJA	
	Szpital dziecięcy w Zagrzebiu wspiera projekt przypisując do niego swego koordynatora krajowego.
IRLANDIA	
	Szpital Uniwersytecki Mater Misericordiae (MMUH) wspiera Orphanet Irlandia udostępniając siedzibę dla Narodowego Biura ds. Rzadkich Chorób oraz Orphanet Irlandia. MMUH dostarcza godziny pracy genetyka klinicznego Orphanet Irlandia oraz wsparcie kadr oraz IT.
IZRAEL	
	Sheba Medical Center, Tel Hashomer Izraela organizuje działalność Orphanet Izrael i wspiera projekt przypisując do niego czas pracy niektórych swoich specjalistów od czerwca 2014 r.

MAROKO	
	Narodowy Instytut Higieny organizuje działania Orphanet Maroko i wspiera projekt przypisując do niego czas pracy niektórych swoich specjalistów.
SERBIA	
	Instytut Genetyki Molekularnej i Inżynierii Genetycznej Uniwersytetu w Belgradzie organizuje działalność Orphanet Serbia i wspiera projekt przypisując do niego czas pracy niektórych swoich specjalistów
TURCJA	
	Uniwersytet w Stambule organizuje działalność Orphanet Turcja i wspiera projekt przypisując do niego czas pracy niektórych swoich specjalistów

Tabela 12 Partnerstwo instytucjonalne świadczące usługi rzeczowe dla działań krajowych

6.2.3. NIEFINANSOWE PARTNERSTWA DLA DZIAŁAŃ KRAJOWYCH

BELGIA	
	Działa partnerstwo z RaDiOrg.be, członkiem EURORDIS, które nadal odgrywa rolę w walidacji danych dotyczących belgijskich organizacji pacjentów w Orphanet.
	Zespół Orphanet jest goszczony przez Instytut Naukowy Zdrowia Publicznego i współpracuje wewnętrznie z usługą „Zakaźne Choroby w ogólnej populacji” w celu potwierdzenia danych dotyczących laboratoriów referencyjnych i testów w zakresie chorób zakaźnych.
	Kolegium Genetyki Ludzkiej w Belgii, który reprezentuje 8 uznanych ośrodków genetycznych, współpracuje z zespołem Orphanetu w celu usprawnienia i uproszczenia procesu rejestracji i aktualizacji danych na temat badań genetycznych w bazie danych Orphanetu.
	Narodowy Instytut Zdrowia i Ubezpieczenia Niepełnosprawności dostarcza informacje na temat uznanych ośrodków referencyjnych, które działają w ramach konwencji.
BUŁGARIA	
	Stowarzyszenie Studentów Medycyny w Płowdiw aktywnie promuje korzystanie z Orphanetu w swojej społeczności. Wraz z BAPES i ASM-Płowdiw zorganizowali serię warsztatów poświęconą Orphanetowi.
	Bułgarski Związek Narodowy Ludzi z Rzadkimi Chorobami współpracuje z BAPES w celu promowania Orphanetu wśród pacjentów z rzadkimi chorobami w Bułgarii, jak również dołączenia bułgarskich związków pacjentów do bazy danych Orphanetu.
REPUBLIKA CZESKA	

 MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČESKÉ REPUBLIKY	Ministerstwo Zdrowia Republiki Czeskiej oficjalnie wspiera Orphanet.
ESTONIA	
	Ministerstwo Spraw Społecznych Estonii oficjalnie wspiera Orphanet.
FINLANDIA	
 SOSIAALI- JA TERVEYSMINISTERIÖ	Ministerstwo Spraw Społecznych i Zdrowia Finlandii oficjalnie wspiera Orphanet.
 DUODECIM TERVEYSPORTTI	Terveysportti (www.terveysportti.fi) to serwis internetowy dla profesjonalistów medycznych publikowanych przez Duodecim Medical Publications Ltd, którego właścicielem jest Fińskie Towarzystwo Medyczne Duodecim. Orphanet został ujęty w wyszukiwaniach Terveysportti dotyczących 300 „najczęstszych chorób rzadkich”. W rezultacie Orphanet ma wyższy profil wśród fińskich pracowników służby zdrowia.
FRANCJA	
 W MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ	Ministerstwo Zdrowia oficjalnie wspiera Orphanet.
 HAS HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ	Francuski HAS oraz Orphanet współpracują przy publikacji elektronicznej Krajowych Protokołów Diagnostyki i Opieki Medycznej (NHDP) stworzonej przez HAS.
 ansm Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé	Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) dostarcza Orphanetowi dane o badaniach klinicznych we Francji.
 AIRFRANCE	Air France oferuje pacjentom i ekspertom medycznym pewną kwotę biletów lotniczych, by pacjenci mogli dotrzeć do ekspertów medycznych bądź eksperci mogli dolecieć do pacjentów z rzadkimi chorobami. Orphanet opiniuje zasadność podróży.
 Maladies Rares Info Services 0 810 63 19 20 www.maladiesraresinfo.org	Orphanet upoważnił „Usługi Informacyjne o Rzadkich Chorobach”, francuską infolinię informacyjną na temat rzadkich chorób - 0810 69 19 20, rolę odpowiadania na niezamawiane listy elektroniczne kierowane do Orphanetu.
NIEMCY	
 achse Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen	Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.“ (ACHSE) współpracuje z Orphanet Niemcy w ramach usług informacyjnych dla pacjentów.
 KINDERNETZWERK WIR HELFEN WEITER	Kindernetzwerk e.V. - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen dostarcza danych na temat stowarzyszeń w Niemczech.

	Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. wspiera Orphanet poprzez dostarczanie niemieckiemu zespołowi adresów i informacji o laboratoriach i diagnostyce.
	Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen (NAKOS) oficjalnie wspiera Orphanet.
	AWMF (Stowarzyszenie Naukowych Towarzystw Medycznych w Niemczech) współpracuje z Orphanet Niemcy dostarczając witrynie linki z ich wytycznymi do praktyki klinicznej do encyklopedii Orphanet
	DIMDI współpracuje z Orphanet Niemcy w przekładaniu nazw chorób z niemieckiej encyklopedii na kod alfa ICD-10GM
WĘGRY	
 EMBERI ERŐFORRÁSOK MINISZTERIUMA	Sekretarz Stanu w Ministerstwie Zasobów Ludzkich oficjalnie wspiera Orphanet.
IRLANDIA	
	Ministerstwo Zdrowia oficjalnie wspiera Orphanet i zarządza Orphanet Irlandia.
	Krajowy Urząd ds. Rzadkich Chorób (NRDO) organizuje zespół Orphanet Irlandia. Orphanet jest głównym źródłem informacji o zasobach związanych z rzadkimi chorobami dla infolinii NRDO.
	Królewskie Kolegium Lekarzy, Krajowy Program Kliniczny dla Rzadkich Chorób i Kliniczna Rada Doradcza (przewodniczący: prof. Andrew Green) działają jako Naukowa Grupa Doradcza dla Orphanet Irlandia.
	Organizacja Chorób Rzadkich i Genetycznych (GRDO) (która wraz z MRCG oraz IPPOSI form tworzy Irlandzki Krajowy Sojusz na rzecz Rzadkich Chorób) współpracuje przy promowaniu Orphanetu i działań na rzecz rzadkich chorób w Irlandii. Krajowy koordynator oraz Naukowiec (ROS) są członkami zarządu GRDO.
	Grupa Medycznych Badań Organizacji Charytatywnych (MRCG) współpracuje w zatwierdzaniu i promocji działań Orphanetu oraz Irlandzkich Rzadkich Chorób.
	Irlandzka Platforma dla Organizacji Pacjentów, Nauki i Przemysłu (IPPOSI) współpracuje przy promocji działań Orphanetu oraz rzadkich chorób w Irlandii. IPPOSI jest również aktywny we wdrażaniu RD-action WP5 w Irlandii, zapewniając powiązania pomiędzy zespołem Orphanet

	Irlandia a programistami e-zdrowie.
IZRAEL	
	Ministerstwo Zdrowia Izraela oficjalnie wspiera Orphanet.
WŁOCHY	
	Istituto Superiore di Sanità oficjalnie wspiera Orphanet.
	Telethon współpracuje z Orphanetem przy gromadzeniu danych dotyczących projektów badawczych.
	Uniamo, włoska federacja grup wsparcia w dziedzinie rzadkich chorób współpracuje z Orphanetem przy organizowaniu i promocji imprez poświęconych rzadkim chorobom w celu zwiększenia świadomości społecznej na ten konkretny temat.
	Netgene współpracuje z Orphanetem przy rozpowszechnianiu informacji o rzadkich chorobach.
	Farmindustria promuje publikacje Orphanetu.
	Osservatorio Malattie Rare (O.Ma.R.) współpracuje z Orphanetem przy rozpowszechnianiu informacji na temat rzadkich chorób i promocji imprez.
	Włoska międzyregionalna Izba Techniczna ds. Rzadkich Chorób współpracuje z Orphanetem przy gromadzeniu danych dotyczących ośrodków referencyjnych oficjalnie uznanych we Włoszech.
ŁOTWA	
	Ministerstwo Zdrowia Republiki Łotewskiej oficjalnie wspiera Orphanet.
	Towarzystwo Rzadkich Chorób na Łotwie ma na celu promowanie równych praw i szans dla pacjentów z rzadkimi chorobami.
	Palidzesim.lv jest łotewską organizacją pozarządową, która finansowo wspiera dzieci i rodzimy, aby potwierdzić diagnozę rzadkiej choroby, wysyłając pacjentów lub próbki medyczne za granicę.
LITWA	

 MINISTRY OF HEALTH OF THE REPUBLIC OF LITHUANIA	Ministerstwo Zdrowia Republiki Litewskiej oficjalnie wspiera Orphanet.
HOLANDIA	
 Ministry of Health, Welfare and Sport	Ministerstwo Zdrowia, Opieki Społecznej i Sportu w Holandii oficjalnie wspiera Orphanet Holandia.
	Erfocentrum dostarcza informacji opinii publicznej głównie na temat rzadkich chorób genetycznych. Współpraca została ustanowiona w celu zwiększenia liczby tekstów holenderskich dostępnych na stronie Orphanetu oraz wynotowania holenderskich wyznaczonych ośrodków specjalistycznych w zakresie rzadkich chorób dla społeczeństwa i ekspertów.
	VSOP (organizacja zrzeszająca stowarzyszenia rodziców i pacjentów związane z genetycznymi, wrodzonymi i rzadkimi chorobami) dostarcza informacji na temat organizacji pacjentów dedykowanych rzadkim chorobom i uczestniczy w wyznaczaniu holenderskich ośrodków specjalistycznych do zajmowania się rzadkimi chorobami.
	Holenderska Federacja Uniwersyteckich Ośrodków Medycznych (NFU) jest we współpracy z Orphanet NL oraz VSOP odpowiedzialna za inwentaryzację i dokumentację holenderskich ośrodków specjalistycznych zajmujących się rzadkimi chorobami.
POLSKA	
	Organizacja pacjentów, Ars Vivendi, zapewnia pacjentom i rodzicom informacje o usługach Orphanetu i współpracuje z Orphanet Polska.
RUMUNIA	
 Romanian Ministry of Health	Ministerstwo Zdrowia współpracuje z Orphanet Rumunia przy aktualizowaniu danych na temat rumuńskiego systemu opieki medycznej. Oficjalnie wspiera Orphanet.
	Orphanet Rumunia współpracuje ze Rumuńskim Stowarzyszeniem Medycznym przy aktualizacji danych dotyczących pracowników służby zdrowia.
 SRGM Societatea Romana de Genetica Medicala	Orphanet Rumunia współpracuje z Rumuńskim Towarzystwem Genetyki Medycznej przy tworzeniu programów do rozwoju krajowej sieci diagnozowania, postępowania i zapobiegania w Ośrodkach Genetyki Medycznej oraz przy promowaniu współpracy ze stowarzyszeniami osób z chorobami genetycznymi/z wadami rozwojowymi.
 ASOCIATIA PRADERWILLI DIN ROMANIA	Orphanet Rumunia współpracuje z Rumuńskim Stowarzyszeniem Pradera Willi w celu łączenia wysiłków pacjentów, specjalistów i rodzin w celu zapewnienia lepszych warunków życia dla wszystkich ludzi z chorobami genetycznymi.

SŁOWACJA	
	Ministerstwo Zdrowia Republiki Słowackiej oficjalnie wspiera Orphanet.
SŁOWENIA	
	Ministerstwo Zdrowia Słowenii oficjalnie wspiera Orphanet.
HISZPANIA	
	Hiszpańskie Ministerstwo Zdrowia, Opieki Społecznej i Równości- Biuro Planowania Zdrowia i Jakości jest partnerem stowarzyszonym w Orphanet Europe Joint Action od kwietnia 2011 roku.
	Centrum Badawcze Księcia Filipa organizuje działania Orphanet Hiszpania.
SZWECJA	
 REGERINGSKANSLIET Ministry of Health and Social Affairs, Sweden	Ministerstwo Zdrowia i Spraw Społecznych Szwecji oficjalnie wspiera Orphanet.
SZWAJCARIA	
	Fundacja The Health On the Net jest właścicielem domeny www.orphanet.ch i obsługuje od strony technicznej formularze online Orphanet Szwajcaria do zbierania danych.
	ProRaris, Szwajcarskie Stowarzyszenie pacjentów z rzadkimi chorobami nawiązało bliską współpracę z Orphanet Szwajcaria w celu identyfikacji odpowiednich usług informacyjnych dla pacjentów i profesjonalistów oraz przy organizacji i promocji wydarzeń poświęconych rzadkim chorobom, aby zwiększyć świadomość społeczną na ten temat.
	Orphanet Szwajcaria jest członkiem „Wspólnoty Zainteresowanych Rzadkimi Chorobami” założonej w sierpniu 2011 roku. Łączy ona wszystkie zainteresowane strony obszarem rzadkich chorób w Szwajcarii w celu wspierania przyjęcia i wdrożenia środków Krajowego Planu ds. Rzadkich Chorób, wydane przez szwajcarski federalny Urząd Zdrowia Publicznego.
TURCJA	
	Tureckie Ministerstwo Zdrowia oficjalnie wspiera Orphanet. Współpracuje z Orphanet Turcja przy gromadzeniu danych oraz rozpowszechnianiu Orphanetu w Turcji.
WIELKA BRYTANIA	
	Ministerstwo Zdrowia oficjalnie wspiera Orphanet.

	Ataxia UK i Orphanet współpracuje ze sobą w zakresie wymiany informacji, zatwierdzania i publikacji w internecie projektów badawczych dotyczących ataksji oraz poparcia i popularyzacji działań Orphanet oraz Ataxia UK.
	Dyscerne i Orphanet współpracują udzielając poparcia i intensyfikując działania Dyscerne oraz Orphanet, podnosząc standardy w diagnostyce i leczeniu rzadkich schorzeń dysmorficznych, poprawiając rozpowszechnianie informacji na temat tych chorób, rozbudowując i dzieląc się informacją oraz narzędziami edukacyjnymi dla pracowników służby zdrowia.
	Orphanet współpracuje z Rare Disease UK przy wymianie danych i wiedzy, we wspieraniu i promocji działań Orphanetu i Rare Disease UK oraz w rozwijaniu brytyjskiej Strategii w zakresie Rzadkich Chorób. Rare Disease UK jest także post-walidatorem informacji o Orphanecie dotyczących organizacji pacjentów w Wielkiej Brytanii.
	Orphanet współpracuje z Genetic Alliance UK przy wymianie danych i wiedzy, wspieraniu i popularyzacji działań Orphanetu oraz Genetic Alliance UK, w dążeniu do podnoszenia świadomości, poprawie jakości usług oraz informacjach dostępnych dla pacjentów i rodzin oraz w poprawie jakości życia osób dotkniętych chorobami genetycznymi. Genetic Alliance jest także post-walidatorem informacji na stronie internetowej Orphanet dotyczących organizacji pacjentów w Wielkiej Brytanii.
	ERNDIM to post-walidator informacji na stronie internetowej Orphanet Wielka Brytania na temat laboratoriów medycznych wykonujących diagnozy biochemiczne rzadkich chorób.

Tabela 13 Niefinansowe partnerstwa dla działań krajowych

7. Komunikacja

7.1. Materiały informacyjne

W 2015 roku zostały zaktualizowane ulotki w formacie A5 przedstawiające Orphanet i usługi Orphanetu i rozdyskrebowane:

- Orphanet w 3 językach (angielski, francuski i niemiecki)
- Orphadata (angielski)
- Aplikacja Orphanet na iPhone i iPad (angielski)
- Kody ORPHA (angielski)
- Struktura bazy danych Orphanet i główne produkty (angielski)
- Ontologia rzadkich chorób Orphanetu

Wydrukowano także i rozdawano na kongresach ulotkę w formacie A5 na temat osiągnięć Orphanetu w 2014 roku.

7.2. Zaproszenia na wykłady na konferencjach w 2015 roku

Przedstawiciele Orphanetu jako specjaliści w obszarze rzadkich chorób byli zapraszani do prowadzenia wykładów i uczestniczenia w ponad 50 konferencjach na całym świecie. Wykłady te koncentrowały się na prezentacji bazy danych Orphanetu (29), polityki zdrowia publicznego (8), badań na temat rzadkich chorób (2), leków sierocych (1) oraz podejściu medycznym i genetycznym (7 prezentacji).

7.3. Stoiska firmowe na konferencjach w 2015 roku

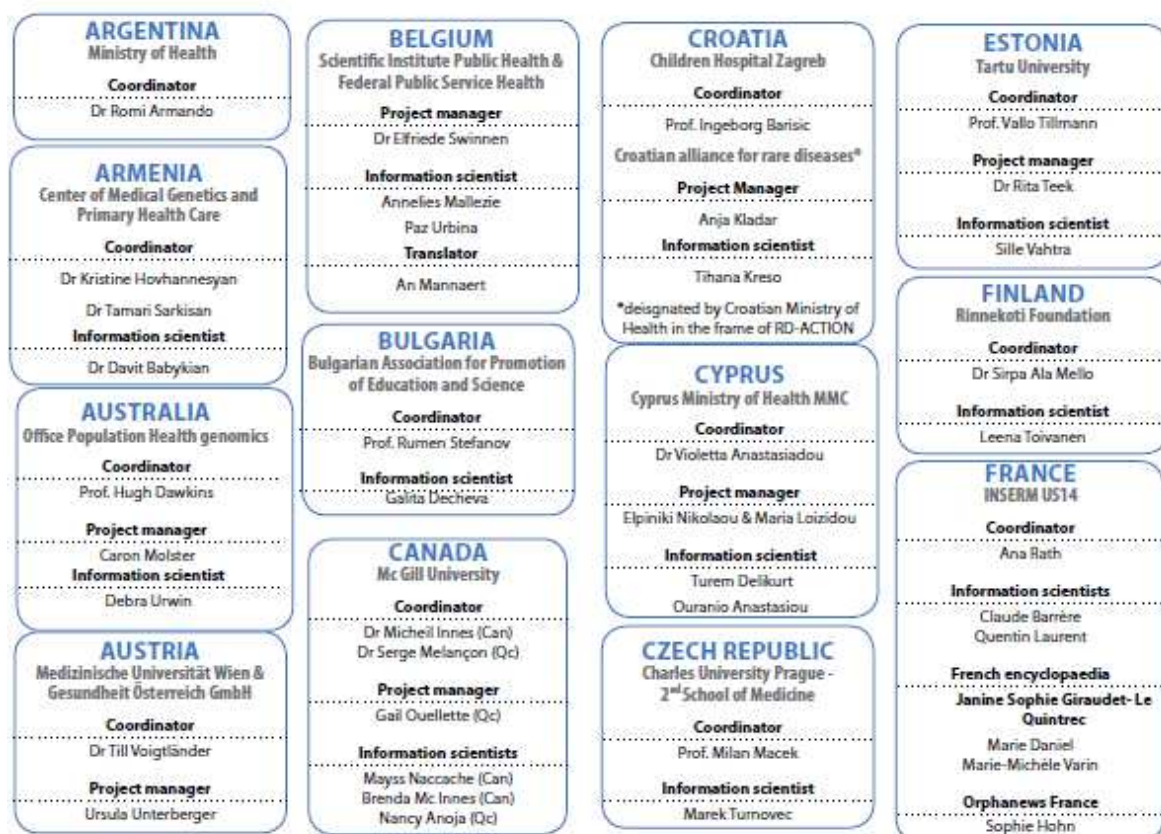
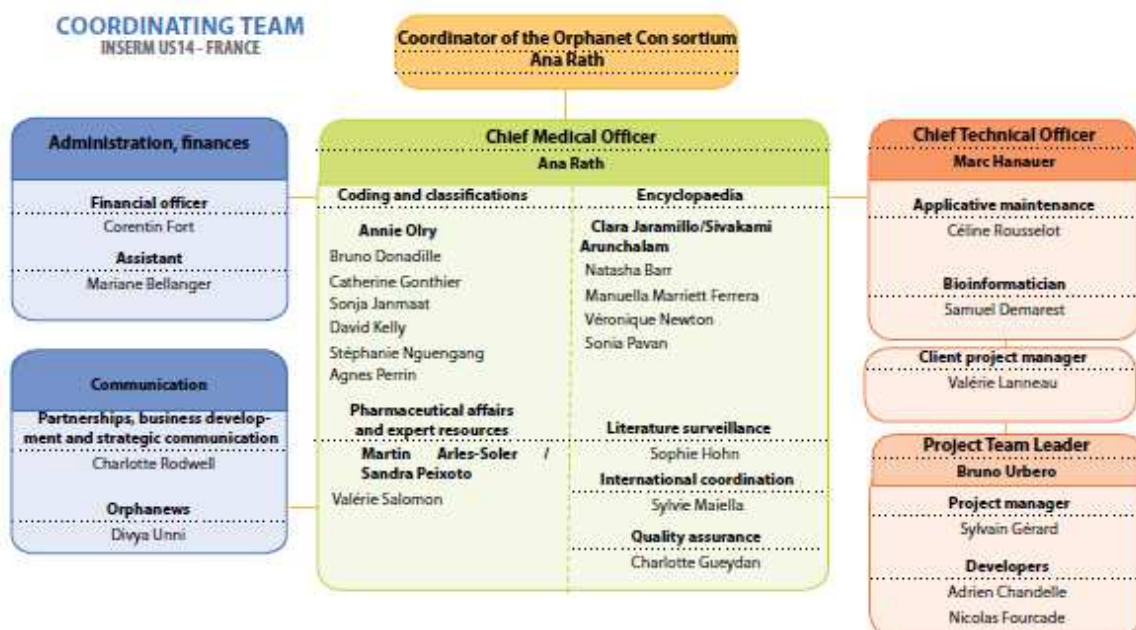
Stoiska Orphanetu były wystawiane podczas 6 różnych kongresów w 2015 roku, jak podano poniżej:

- 26. Doroczne Spotkanie Niemieckiego Towarzystwa Genetyki Człowieka we współpracy z Austriackim Towarzystwem Genetyki Człowieka i Szwajcarskim Towarzystwem Genetyki Medycznej, 15-17 kwietnia, Graz, Austria
- Symposium o Rzadkich Chorobach, 8-9 maja, Tunezja
- Europejska Konferencja o Genetyce Człowieka, 5-9 czerwca, Glasgow, Szkocja
- Doroczne Spotkanie Kanadyjskiego Towarzystwa Pediatrycznego, 24-25 czerwca, Toronto
- CCMG 39th Annual Scientific Meeting & CCMG/CAGC Joint Symposia, 10-12 września, Ottawa, Kanada
- Amerykańskie Towarzystwo Genetyki Człowieka, 7-9 października, Baltimore, USA



8. Zespół Orphanetu w grudniu 2015 roku

COORDINATING TEAM
INSERM U514 - FRANCE



GERMANY Medizinische Hochschule Hannover Coordinator Prof. Joerg Schmidtke Project manager Dr Kathrin Rommel Information scientists Dr Mareike Derks Elisabeth Nyongui	LITHUANIA Vilnius University Hospital Coordinator Prof. Vaidutis Kucinskas Information scientist Birute Burnyte Birute Tumiene	PORTUGAL Instituto de Biologia Molecular e Celular, University of Porto Until June 2015 Coordinator Prof. Jorge Sequeiros Project manager João Silva Information scientist Patricia Arinto Directorate General of Health From June 2015 Coordinator Dr Paulo Nogueira Project manager Dr Rui Gonçalves	SWEDEN Karolinska Institutet Coordinator Dr Désirée Gavhed Information scientist Dr Rula Zain
HUNGARY Országos Tisztifőorvosi Hivatal Coordinator Dr Melinda Csaky-Szuronyogh Assistant Anita Szilagyi Semmelweis University Project manager Dr Maria Judit Molnar Information scientist Dr Maria Szegedi	MOROCCO Institut National d'Hygiène Coordinator Prof. Abdelaziz Sefiani Information scientist Imane Cherkaoui-Jaouad	SERBIA Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering Coordinator Dr Dragica Radojkovic Project manager Dr Maja Stojiljkovic	SWITZERLAND Service of Genetic Medicine - Geneva University Hospitals Coordinator Dr Loredana D'Amato Sizonenko Information scientist Béatrice Geisbühler
IRELAND National Centre for Medical Genetics Coordinator Prof. Eileen Tracey Project manager Debby Lambert	NETHERLANDS Leiden University Medical Center Coordinator Prof. Gert-Jan van Ommen Project manager Dr Petra van Overveld Information scientist Dr Judith Carlier - de Leeuw van Weenen Chairperson scientific advisory board Prof. Martina Cornel	SLOVAKIA Comenius University Bratislava Coordinator Prof. László Kovács Project manager Anna Hlavata Information scientist Gabriela Nagyova	TUNISIA CHU Farhat Hached Coordinator Dr Dorra H'mida Ben Brahim
ISRAEL Chaim Sheba Medical center Coordinator Dr Annick Raas-Rothschild Project manager Vivi Einy	NORWAY Norwegian National Advisory Unit on RD Coordinator Lena Lande Wekre The Norwegian Directorate of Health Coordinator Bodil Stokke	SLOVENIA University Medical Centre Ljubljana Coordinator Dr Luca Lovrecic Information scientist Ales Maver	TURKEY University of Istanbul Coordinator Prof. Ugur Ozbek
ITALY Bambino Gesù Children's Hospital Coordinator Prof. Bruno Dallapiccola Project manager Dr Rita Mingarelli Information scientists Marina Di Giacinto Serena Ciampa Roberta Ruotolo Elena Cocchiara (until 02/2015) Sonia Festa (until 02/2015) Editorial Assistant Maria Lisa Dentici (until 11/2015) Francesca Clementina Radio	POLAND Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka Coordinator Prof. Malgorzata Krajewska-Walasek Prof. Krystyna Chrzanowska Information scientists Dorota Karczmarewicz Aleksandra Jezela-Stanek	SPAIN CIBER & Ministry of Health and Social Policy Coordinator Dr Francesc Palau Project manager Dr Virginia Corrochano Information scientists Maria Elena Mateo	UNITED KINGDOM National Disease Registration Division at Public Health England Coordinator Sarah Stevens Information Scientist Ayomikun Akinrinmade
LATVIA Centre for Disease Prevention and Control of Latvia Coordinator Jana Lepiksone Information scientist Santa Pildava Inisa Zile	ROMANIA Universitatea de Medicina si Farmacie «Gr.T.Popa» Iasi Coordinator Ass. Prof. Cristina Rusu Information scientists Elena Braha Monica Panzariu Cristina Gavrilovici	SLOVENIA University Medical Centre Ljubljana Coordinator Dr Luca Lovrecic Information scientist Ales Maver	ORPHANET CONTACT POINTS** Denmark Dr John Ostergard Georgia Dr Tamari Rukhadze Lebanon Prof André Megarbane Luxembourg Dr Yolande Wagener Malta Dr Neville Calleja

** please refer to paragraph 2.3.3

Tabela 14 Struktura organizaciji

W przypadku jakichkolwiek pytań lub uwag prosimy o kontakt: contact.orphanet@inserm.fr

Redaktor naczelny: Ana Rath *Redaktor zarządzający:* Sylvie Maiella *Redaktorzy wspierający:* Charlotte Rodwell & Charlotte Gueydan

Poprawna forma przy cytowaniu tego dokumentu to:
Orphanet – Raport z działalności w 2015 roku, Orphanet Report Series, Reports Collection, kwiecień 2016 rok
(V1)