



orphanet

Informe de Actividad 2016

Informe de Actividad 2016

www.orphanet.es

Tabla de contenidos

Lista de abreviaturas	3
1. Información general.....	5
1.1. La misión de Orphanet.....	5
1.2. Nuestros servicios y productos.....	7
1.3. Asuntos más destacados de 2016.....	9
2. El consorcio Orphanet	14
2.1. Acción conjunta RD-ACTION.....	14
2.2. La gobernanza de Orphanet	15
2.3. Expansión del consorcio.....	15
2.4. Socios de Orphanet y alcance de sus actividades	16
3. Orphanet: Productos y servicios	18
3.1. Contenidos de Orphanet: inventario de enfermedades raras	19
3.2. Contenidos de Orphanet: inventario de genes de Orphanet.....	23
3.3. Contenidos de Orphanet: la enciclopedia Orphanet.....	24
3.4. Contenidos de Orphanet: directorio de recursos expertos de Orphanet	32
3.5. Contenidos de Orphanet: directorio de medicamentos huérfanos de Orphanet	35
3.6. Productos de Orphanet: Informes Orphanet.....	36
3.7. Servidores de Orphanet	37
3.8. Servicios de Orphanet: el sitio web de Orphanet	38
3.9. Servicios de Orphanet: Ontología Orphanet de enfermedades raras	43
3.10. Servicios de Orphanet: Orphadata	43
3.11. Servicios de Orphanet: el boletín OrphaNews.....	47
3.12. Servicios de Orphanet: aplicaciones móviles.....	49
3.13. Orphanet Journal of Rare Diseases	49
4. Usuarios	50
5. Redes: colaboraciones nacionales e internacionales de Orphanet.....	57
5.1. Planes nacionales o estrategias en enfermedades raras.....	57
5.2. Nomenclatura y terminologías	58
5.3. Catálogo de servicios	60
5.4. Asociaciones y colaboraciones científicas.....	61

6. Financiación.....	63
6.1. Financiación de las actividades centrales de Orphanet	64
6.2. Patrocinio financiero y no-financiero de las actividades nacionales	67
7. Comunicación	83
7.1. Documentos de comunicación	83
7.2. Invitaciones para la presentación de ponencias en congresos en 2016	83
7.3. Stands en congresos en 2016	83
7.4. Redes sociales	84
8. El equipo Orphanet en 2016	85

Listado de abreviaturas

AC: Autorización de Comercialización

ARN: Ácido ribonucleico

BNDMR: Banco Nacional Francés de Datos de Enfermedades Raras

CEQAS: *Cytogenetic European Quality Assessment Service*

CHMP: Comité de Medicamentos de Uso Humano

CIE: Clasificación Internacional de Enfermedades

CNIL: *Commission nationale de l'informatique et des libertés*

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

COMP: Comité de Medicamentos Huérfanos

DG Santé: Dirección General de Salud y Seguridad Alimentaria de la Comisión Europea

DIMDI: Instituto Alemán de Documentación e Información Médica

ECRIN: Red Europea de Infraestructuras de Investigación Clínica

EJHG: *European Journal of Human Genetics*

EMA: Agencia Europea de Medicamentos

EMBL - EBI: Instituto Europeo de Bioinformática

EMQN: *European Molecular Genetics Quality Network*

EQA: Evaluación externa de calidad

ER: enfermedades raras

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

FDA: *Food and Drugs administration*

HGNC: *Human Genome Organisation Gene Nomenclature Committee*

HPO: *Human Phenotype Ontology*

ICD-10GM: CIE-10 alemán

ICHPT: Consorcio Internacional de Terminologías del Fenotipo Humano

IHTSDO: *International Health Terminology Standards Development Organisation*

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

IRDiRC: Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras

ISO: Organización Internacional de Normalización

IUPHAR: Unión Internacional de Farmacología Básica y Clínica

MedRA: *Medical Dictionary for Regulatory Activities*

MeSH: *Medical Subject Headings*

MH: Medicamentos huérfanos

NFU: Federación Neerlandesa de Centros Médicos Universitarios

OJRD: *Orphanet Journal of Rare Diseases*

OMIM: *Online Mendelian Inheritance in Man*

OMS: Organización Mundial de la Salud

ORDO: Ontología Orphanet de enfermedades raras

ORS: Informes de Orphanet

RD-TAG: Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras

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

SOPs: Procedimientos generales de Orphanet

UMLS: *Unified Medical Language System*

UniProtKB: *Universal Protein Resource Knowledgebase*

URL: *uniform resource locator*

WP: *Workpackage*

1. Información general

Orphanet es un recurso único, que reúne y produce conocimiento sobre enfermedades raras para contribuir a la mejora del diagnóstico, el cuidado y el tratamiento de los afectados por enfermedades raras. Orphanet tiene como objetivo proporcionar información de alta calidad sobre las enfermedades raras y garantizar un acceso equitativo al conocimiento a todas las partes interesadas. Orphanet también mantiene la nomenclatura Orphanet de enfermedades raras (número ORPHA), esencial para mejorar la visibilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información sanitarios y de investigación.

Orphanet fue fundado en Francia por el INSERM (Instituto Nacional Francés de la Salud y la Investigación Médica) a instancias del Ministerio de Salud francés en 1997. Esta iniciativa se convirtió en un esfuerzo europeo desde el año 2000, apoyado por subvenciones de la Comisión Europea: Orphanet ha crecido gradualmente hasta formar un consorcio de 40 países, en Europa y en todo el mundo.

1.1. La misión de Orphanet

Durante los últimos 20 años, Orphanet se ha convertido en una fuente de información de referencia en enfermedades raras. Como tal, Orphanet se ha comprometido a afrontar los nuevos desafíos que surgen de un panorama político, científico e informático en rápida evolución. En particular, es crucial para facilitar el acceso a todas las audiencias a información de calidad entre la plétora de información disponible en línea, ofrecer los medios para identificar a los afectados por enfermedades raras, guiar a los pacientes y profesionales sanitarios hacia los servicios pertinentes para lograr una vía eficaz de atención al paciente, y contribuir a generar conocimiento mediante la producción de datos científicos masivos, computables y reutilizables.

Orphanet trabaja para alcanzar **tres objetivos principales**:

- **Mejorar la visibilidad de las enfermedades raras en el ámbito de la salud y la investigación manteniendo una nomenclatura Orphanet de enfermedades raras (números ORPHA) que ofrece un lenguaje común para entenderse mutuamente en el ámbito de las enfermedades raras.**

En una comunidad global, necesitamos entendernos unos a otros, aunque no podamos hablar el mismo idioma. Una nomenclatura estable, con referencias cruzadas a otras nomenclaturas, es por lo tanto esencial. Con el fin de mejorar la visibilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información, Orphanet ha desarrollado, y mantiene, una nomenclatura única y multilingüe de enfermedades raras, en torno a la cual se estructura el resto de la información de su base de datos relacional. Cada enfermedad tiene asignado un número ORPHA único: la integración de esta nomenclatura en los sistemas de información sanitarios y de investigación es esencial para incrementar la visibilidad de las enfermedades raras y para que los diferentes sistemas puedan trabajar conjuntamente. Esta nomenclatura está alineada con otras terminologías: OMIM, CIE-10, SNOMED-CT, MedDRA, UMLS, MeSH, GARD. Este cruce de referencias es un paso clave hacia la interoperabilidad de las bases de datos.

- **Proporcionar información de alta calidad sobre enfermedades raras y conocimientos especializados, garantizando un acceso equitativo al conocimiento a todas las partes interesadas: orientando a los usuarios y agentes en este campo en relación a la masiva información disponible en línea.**

Los afectados por enfermedades raras están dispersos por todo el mundo, así como los expertos en enfermedades raras. Orphanet ofrece visibilidad a los expertos y a los pacientes dando acceso a un directorio de servicios expertos en 40 países clasificados por enfermedad, tales como centros expertos, laboratorios y test diagnósticos, asociaciones de pacientes, proyectos de investigación y ensayos clínicos. Estos datos promueven el trabajo en red, abordan el aislamiento y ayudan a fomentar las derivaciones apropiadas. Orphanet se basa en la experiencia de profesionales de todo el mundo para proporcionar datos científicos sobre enfermedades raras (relación gen-enfermedad, epidemiología, rasgos fenotípicos, consecuencias funcionales de la enfermedad, etc.). Además, Orphanet produce una enciclopedia de enfermedades raras, traducida progresivamente a las 7 lenguas de la base de datos (inglés, francés, español, italiano, alemán, neerlandés, portugués) con textos también disponibles en la actualidad en polaco, griego, eslovaco, finlandés y ruso, de acceso gratuito en línea. Orphanet integra y proporciona acceso a información de calidad producida en todo el mundo, tales como guías de práctica clínica e información dirigida al público en general.

- **Contribuir a la generación de conocimiento sobre enfermedades raras: juntando las piezas del rompecabezas para la mejor comprensión de las enfermedades raras.**

Con el fin de desarrollar y organizar los datos científicos en la base de datos Orphanet, Orphanet trabaja con expertos de todo el mundo, desde profesionales de la salud e investigadores, a representantes de pacientes y profesionales del sector sociosanitario. La abundancia de datos en Orphanet y el modo en que estos datos están estructurados permite generar conocimiento adicional, relacionando datos que a veces pueden parecer piezas de un rompecabezas irresoluble. La integración de estos datos proporciona un valor añadido y los hace interpretables. Orphanet ofrece estándares para la identificación de enfermedades raras, principalmente a través de la nomenclatura Orphanet, una referencia esencial para la interoperabilidad. Orphanet ofrece datos integrados, reutilizables, fundamentales para la investigación, en la plataforma www.orphadata.org y un vocabulario estructurado para las enfermedades raras, la Ontología Orphanet de Enfermedades Raras (ORDO). Estos recursos contribuyen a la mejora de la interoperabilidad de los datos sobre enfermedades raras en todo el mundo en el ámbito de la salud y la investigación. Están integrados en diversos proyectos bioinformáticos e infraestructuras de todo el mundo con el fin de mejorar el diagnóstico y el tratamiento. Orphanet se ha comprometido a trabajar en red con socios de todo el mundo para contribuir en la generación de nuevo conocimiento sobre enfermedades raras.

El papel integrador desempeñado por Orphanet en las esferas de la investigación y la atención ha llevado a su identificación como [Recurso Reconocido por el IRDiRC](#), y su integración en el nodo francés de [ELIXIR](#), el Consorcio de Infraestructuras de Investigación Europeas que reúne a las principales organizaciones europeas en ciencias de la vida. Orphanet y la nomenclatura ORPHA también se citan como recursos clave en textos legislativos europeos sobre enfermedades raras y como medidas clave en muchos planes/estrategias nacionales para las enfermedades raras.

1.2. Nuestros servicios y productos

[Orphanet](#) es en la actualidad el repertorio de información y datos sobre ER más completo, especialmente en cuanto a documentos de referencia. Además es el único proyecto que establece una relación entre enfermedades, la información textual existente en relación con las ER y los servicios apropiados para pacientes, investigadores, profesionales de la salud y responsables de la toma de decisiones. Además, los contenidos de la base de datos de Orphanet son robustos, ya que están validados por expertos, se actualizan de manera continua y se supervisa su calidad. Estas características únicas hacen de Orphanet una herramienta esencial para que las diferentes partes interesadas y, en particular, los profesionales de la salud e investigadores, se mantengan al día en relación a la evolución constante del conocimiento sobre ER.

La información de la base de datos es accesible a través de una variedad de medios: el sitio web de Orphanet (www.orphanet.es), la aplicación móvil de Orphanet, la plataforma de descarga de datos de Orphanet “Orphadata” (www.orphadata.org), la Ontología Orphanet de Enfermedades Raras (ORDO), y los Informes de Orphanet.

- **El sitio web de Orphanet da acceso a:**
 - Un [completo listado de enfermedades raras clasificadas según un sistema de clasificación polijerárquico](#). Cada enfermedad está indexada con CIE-10, Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), Medical Subject Headings (MeSH), Unified Medical Language System (UMLS), términos de Genetic and Rare Disease Information Center (GARD), Medical Dictionary for Regulatory Activities (MedRA), y genes asociados, en su “ficha de identificación” que también incluye los rangos de prevalencia, edad de inicio y modo de herencia. Las enfermedades también están anotadas con las características fenotípicas y su frecuencia usando HPO, datos epidemiológicos y sus consecuencias funcionales.
 - Una enciclopedia que abarca más de 6.900 enfermedades raras o grupos de enfermedades, con resúmenes elaborados por redactores científicos y revisados por expertos de renombre mundial. Los resúmenes se producen en inglés y son traducidos al francés, alemán, italiano, portugués, español, neerlandés, polaco, eslovaco, griego y finlandés. Para algunas enfermedades escogidas, se producen guías de urgencias y artículos para el público en general en francés, y luego son traducidas a algunos idiomas.
 - Un [inventario de artículos de calidad publicados por otras revistas o sociedades científicas](#). A través de Orphanet hay más de 1.800 artículos disponibles con la autorización de autores y editores, que comprenden guías clínicas nacionales e internacionales producidas por sociedades científicas y que no han sido publicadas en revistas revisadas por pares, pero que están disponibles como informes.
 - Una [herramienta de apoyo al diagnóstico](#) (Orphanizer), en versión beta, que permite a los usuarios buscar utilizando los términos HPO (Human Phenotype Ontology).
 - Un [listado de medicamentos huérfanos y otros medicamentos para el tratamiento de enfermedades raras](#) en todas las etapas de desarrollo, desde la designación de medicamento huérfano hasta la autorización de comercialización.

- Un directorio de servicios especializados en los 35 países socios y que ofrece información sobre: [centros expertos especializados y centros de referencia](#), [laboratorios médicos](#), [proyectos de investigación](#), [ensayos clínicos](#), [registros de pacientes y bases de datos de mutaciones](#), [redes](#), [plataformas tecnológicas](#) y [asociaciones de pacientes](#).
- Estudios temáticos e informes sobre temas generales: los “[Informes de Orphanet](#)” (ORS), publicados como documentos PDF.
- [OrphaNews](#). El boletín informativo en inglés de la comunidad de enfermedades raras, que cubre tanto noticias científicas como políticas. Este boletín también se publica en [francés](#) e [italiano](#).
- **Los datos de Orphanet son accesibles a través de dos aplicaciones móviles:**
 - **Orphanet:** una aplicación que permite a los usuarios acceder al listado de enfermedades raras, información textual sobre la enfermedad y recursos asociados, así como a Guías de Urgencias. La aplicación está disponible para [iOS](#) y [Android](#). Esta aplicación está disponible en todos los idiomas del sitio web de Orphanet.
 - **Orpha Guides:** una aplicación en francés que da acceso a información sobre los mecanismos de apoyo a pacientes y sus familias por el sistema nacional francés, así como a información concerniente a las consecuencias funcionales de más de 100 enfermedades raras. Esta aplicación está accesible para [iOS](#) y [Android](#).
- **La plataforma Orphadata** (www.orphadata.org) ofrece conjuntos de datos de alta calidad relacionados con las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, en un formato reutilizable y computable.
 - Conjuntos de datos de acceso gratuito: Ontología Orphanet de Enfermedades Raras, nomenclatura de Orphanet y referencias cruzadas con otras terminologías, clasificaciones, trastornos con sus genes asociados, fenotipos asociados a las enfermedades raras, linealización de las enfermedades raras;
 - Conjuntos de datos accesibles tras la firma de un Acuerdo/Licencia de Transferencia de Datos: información textual, catálogos de organizaciones de pacientes, centros expertos, laboratorios clínicos y pruebas diagnósticas, medicamentos huérfanos, actividades de investigación, y datos epidemiológicos.
- **La Ontología Orphanet de Enfermedades Raras (ORDO)**, un vocabulario estructurado para las enfermedades raras que se deriva de la base de datos de Orphanet, que recoge las relaciones entre enfermedades, genes y otras características relevantes. ORDO ofrece datos integrados y reutilizables para el análisis computacional.
- **Los Informes de Orphanet (ORS)** son estudios temáticos e informes sobre temas generales, que se derivan de la base de datos de Orphanet, publicados como documentos PDF.

1.3. Asuntos más destacados de 2016

Posicionamiento internacional de Orphanet

- En 2016 se firmó un convenio entre Orphanet y el [Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras \(Genetic and Rare Disease Information Center, GARD\)](#), de los Institutos Nacionales de la Salud - Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Traslacionales (NIH-NCATS). El objetivo de esta colaboración es aunar esfuerzos para ofrecer al público de ambos portales la información más completa y actualizada sobre enfermedades raras. En la primera fase, se han alineado las nomenclaturas de Orphanet y GARD, para permitir las referencias cruzadas entre los dos recursos. En la segunda fase, los resúmenes de Orphanet (junto con un enlace a la página de la enfermedad en Orphanet correspondiente y el logo Orphanet) se incluirán en GARD en los casos en los que GARD no tiene un texto. Esta colaboración trasatlántica mejorará la visibilidad de Orphanet en los Estados Unidos y es solo una de las iniciativas puestas en marcha para integrar la nomenclatura de Orphanet, en concreto, en los diferentes recursos relacionados con enfermedades raras que mantiene el NIH (p.ej. UMLS, ClinVar, MedGen, GTR).
- Desde enero de 2016, Orphanet coordina el proyecto de tres años ERare3 ERANET [HIPBI-RD \(Harmonising phenomics information for a better interoperability in the RD field\)](#). La armonización de información fenotípica incluyendo trastornos y rasgos fenotípicos que están almacenados en diferentes soportes (historiales de pacientes, bases de datos, registros) de forma no estandarizada, es la piedra angular para la producción de datos de buena calidad necesarios para fomentar la investigación. Este proyecto se basa en tres recursos ampliamente adoptados por la comunidad de ER: Orphanet, y su ontología ORDO, HPO y PhenoTips. Tiene como objetivo ofrecer a la comunidad un ecosistema informático integrado, específico de ER, que armonizará la forma en la que la información fenomica se recoge en las bases de datos y en los ficheros de pacientes de todo el mundo, y de este modo contribuir a la interoperabilidad. Este ecosistema consistirá en un conjunto de herramientas y ontologías, mejorado para trabajar conjuntamente, y accesible a clínicos y científicos a través de repositorios de software de uso común. Además, el ecosistema mejorará y racionalizará la interpretación de las variantes identificadas mediante la secuenciación del exoma y del genoma completo armonizando la forma en la que se recoge la información fenotípica.
- En noviembre de 2016, el [Comité de ONG para las Enfermedades Raras \(NGO Committee for Rare Diseases\)](#) fue presentado en la Organización de las Naciones Unidas, Nueva York, bajo el patrocinio de la Conferencia de ONG en la Relación Consultiva con las Naciones Unidas (Consultative Relationship with the United Nations, CoNGO). Orphanet se presentó como un recurso global para las enfermedades raras en esta reunión en la que el Consorcio Orphanet ratificó su apoyo a los objetivos del Comité. Ana Rath, en nombre del Consorcio Orphanet firmó el Acta Fundacional sobre los "Enfermedades Raras y los Objetivos de Desarrollo Sostenible de la ONU ([Rare Diseases and the UN Sustainable Development Goals](#))". Orphanet quedará formalmente adscrito a este en breve.
- Orphanet es un nuevo miembro de la [Acción Conjunta Europea sobre Cánceres Raros \(European Joint Action on Rare Cancers \(www.jointactionrarecancers.eu\)\)](#) que tiene como objetivo maximizar los esfuerzos de la Comisión de la Unión Europea (UE), los Estados Miembros de la UE y todas las partes interesadas para mejorar la calidad de la atención y la investigación sobre cánceres raros. Orphanet está implicado en varios paquetes de trabajo, en particular en tareas relacionadas con la recopilación de datos epidemiológicos sobre cánceres raros, información sobre centros expertos

en enfermedades raras, guías de práctica clínica, y nomenclatura y clasificaciones. La participación de Orphanet también garantiza la interacción con la Acción Conjunta Europea sobre Enfermedades Raras, RD-Action, coordinada por Orphanet.

- A partir de 2016, se inició la **transición a un modelo más distribuido para la producción de la enciclopedia**, con la colaboración de miembros de los equipos de Orphanet Eslovaquia e Irlanda que asumieron parte de la responsabilidad en la producción de textos en inglés.
- El Ministerio de Sanidad Italiano incluyó Orphanet como referencia en una nueva versión (julio de 2016) del Decreto Ministerial de diciembre 09, 2015, sobre Adecuación a la Prescripción (título italiano del decreto: "[Condizioni di erogabilità e indicazioni di appropriatezza prescrizione delle prestazioni di assistenza ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale](#)"). El Decreto establece condiciones específicas para los laboratorios que realizan pruebas genéticas en Italia ("Condizioni di erogabilità", como se recoge en el "[Allegato 1](#)" del Decreto). En concreto, en relación a las pruebas genéticas, el documento contiene la siguiente referencia a la base de datos Orphanet: "Con el fin de identificar genes individuales, hagan alusión a los genes recogidos en la base de datos Orphanet con valor diagnóstico"). Esta referencia a Orphanet en el marco legal italiano señala un hito importante en su consolidación como fuente de información legítima sobre enfermedades raras en Italia.

Mejorando la transparencia y trazabilidad

- **Además de los procedimientos generales (SOPs)** disponibles en línea desde 2013, que se actualizan regularmente, los procedimientos utilizados para la **correspondencia con la CIE-10** y los utilizados para llevar a cabo la **linealización de trastornos** están disponibles en línea desde 2014. Los siguientes procedimientos fueron publicados en línea en 2016/principios de 2017:
 - [Orphanet inventory of rare diseases](#)
 - [Naming rules for the rare disease nomenclature in English](#)
 - [Creation and Update of Disease Summary Texts for the Orphanet Encyclopaedia for Professionals](#)
 - [Orphanet inventory of genes related to rare diseases](#)
 - [International Advisory Board rules of procedure](#)
 - [Orphanet Advisory Board on Genetics Rules of procedures](#)
 - [Glossary and representation of terms related to diagnostic tests](#)
- Desde 2016 en adelante, Orphanet **publica un Informe de Orphanet específico en el que se recoge el nombre de los expertos que han contribuido a la actualización de los datos científicos en Orphanet.**
- El desarrollo de la **Plataforma Orphanet de gestión del conocimiento** (<https://curation.orphanet.org/>) fue llevada a cabo en 2016 por socios expertos en el campo de las enfermedades raras para ayudar a la curación de datos científicos en la base de datos de Orphanet de forma trazable y transparente.

Actualizaciones de la base de datos de Orphanet

- Información científica: **la Enciclopedia de ER, el inventario y la clasificación de las ER, el inventario de genes y el inventario de medicamentos huérfanos han sido ampliados y actualizados.**
- El catálogo de servicios expertos: **centros expertos, laboratorios médicos, ensayos clínicos, proyectos de investigación, redes, registros, plataformas, bases de datos de mutaciones, biobancos y asociaciones de pacientes ha sido ampliado y actualizado.**

Actualización de documentos de Orphanet

- **Los Informes de Orphanet actualizados son:** Listado de enfermedades raras, Prevalencia de las enfermedades raras, Listados de medicamentos huérfanos, Registros, Listado de infraestructuras para la investigación útiles para enfermedades raras en Europa, Informes de actividad de Orphanet, Listado de expertos que contribuyen a la base de datos, y Encuestas de usuarios, así como el Informe *“Vivre avec une maladie rare en France” (Vivir con una enfermedad rara en Francia)*.
- **Un nuevo Informe de Orphanet, Listado de enfermedades raras en polaco,** se publicó por primera vez.
- **El Informe de Actividad de Orphanet 2015 fue traducido al francés, italiano, español y polaco.**
- **La guía de usuarios de Orphadata fue actualizada.**
- **La encuesta anual de usuarios de Orphanet fue actualizada** a fin de proporcionar información sobre los servicios poco conocidos por los encuestados.

Información del sitio web de Orphanet

- **Orphanet revisó su política respecto a la inclusión de enfermedades no raras** (según la definición de la UE de una prevalencia no mayor a 1 por 2.000 en la población de la UE). Aquellas enfermedades que no cumplían esta definición fueron retiradas del sitio web y de los conjuntos de datos disponibles. Un breve listado de enfermedades que están en el límite de prevalencia se mantuvieron en la nomenclatura como potencialmente raras, ya que todavía faltan evidencias para decidir su retirada. Sin embargo, algunas enfermedades no raras se han mantenido en la base de datos (aunque no en la nomenclatura, ni son recuperables en el sitio web) con el fin de poder respetar el compromiso adquirido por Orphanet de recoger la información acerca de las pruebas genéticas en los países del Consorcio, los centros expertos oficialmente designados para enfermedades raras, y todos los medicamentos huérfanos (ya que algunos pueden estar relacionados con enfermedades consideradas como raras en otros países, como por ejemplo, EEUU).
- **La fecha de la última actualización de todas las actividades en Orphanet se muestra ahora en el sitio web,** con el fin de proporcionar a los usuarios información sobre la última vez en la que esta información fue validada por el profesional o por una fuente oficial.
- **El resumen de cada enfermedad cuenta ahora con subtítulos** para mejorar la legibilidad de los textos.

- En 2016 se lanzó **una nueva representación de las pruebas diagnósticas**, expandiendo el conjunto de datos para dar más información a los usuarios y permitiéndoles filtrar resultados por especialidad/objetivo, técnica, propósito, datos de gestión de calidad (acreditaciones y participación en esquemas EQA), calidad del laboratorio y de la prueba (acreditación/participación en un EQA), así como por el país en el que el laboratorio está ubicado.
- Se añadió un **enlace al directorio de EURORDIS sobre servicios sociales especializados y enlaces a fuentes de información de Orphanet y a procedimientos se añadieron al menú de recursos** en cada página de resultados del sitio web, con el fin de ayudar a los usuarios a encontrar esta información.
- **Orphanet comienza a clasificar las enfermedades raras con un tesoro de consecuencias funcionales** derivado y adaptado de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud para la infancia y adolescencia (CIF-IA, OMS 2007). Esta información está disponible a través del sub-menú "[Discapacidad](#)" en el sitio web de Orphanet.
- Los iconos de Twitter y Facebook fueron añadidos al sitio web para facilitar el intercambio de páginas de Orphanet en las redes sociales.

Codificación de las ER usando códigos ORPHA

- La implementación de los códigos ORPHA en los sistemas nacionales de información sanitaria ya ha dado comienzo. Además de la progresión de la implementación en **Alemania y Francia**, se están llevando a cabo experiencias piloto en **Hungría, Letonia y Noruega**. Los códigos ORPHA se están utilizando actualmente en centros expertos en **los Países Bajos y en Eslovenia**. Además, los códigos ORPHA se están implementando en registros de pacientes en Portugal, Reino Unido y España. En Suiza, el Hôpitaux Universitaires de Genève y CHUV implementa los códigos ORPHA en la historia digital de los pacientes desde 2015. En la mayoría de los Estados Miembros de la UE se está estudiando el uso de los códigos ORPHA como complemento a sistemas de codificación ya existentes, tal y como recomendó el Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión Europea. En el contexto de la RD-ACTION, se está llevando a cabo un [ejercicio de mapeo](#) del uso de códigos ORPHA en Europa que estará disponible en 2017.

Satisfacción de los usuarios

- **Los usuarios están satisfechos con la utilidad de los servicios ofrecidos por Orphanet:** en la encuesta de satisfacción de 2016, el 79% de los encuestados declaró que los servicios que utilizaban eran muy útiles o útiles.
- **Se han contabilizado 12 millones de descargas de documentos PDF en 2016.**
- **Se han recibido 1,1 millones de visitantes por mes de 232 países.**

Un sitio de acceso gratuito disponible en 7 idiomas
 47 millones de páginas visitadas en 2016
 12 millones de documentos PDF descargados en 2016
 Un recurso reconocido por el IRDiRC



Enfermedades

6.084 enfermedades raras con identificadores únicos:
 números ORPHA
 3.715 genes para 3.566 enfermedades raras
 2.630 enfermedades indexadas con términos HPO
 5.299 enfermedades anotadas con datos de
 prevalencia/incidencia

Resúmenes de enfermedades raras en 11 idiomas

4.089	Inglés
3.314	Italiano
3.299	Francés
3.159	Alemán
3.074	Español
1.182	Portugués
663	Neerlandés
167	Finlandés
647	Polaco
424	Griego
103	Eslovaco

Catálogo de recursos expertos en 40 países

21.791	profesionales
7.230	centros expertos
2.537	asociaciones de pacientes
1.676	laboratorios médicos
42.982	pruebas diagnósticas
1.856	laboratorios de investigación
2.475	proyectos de investigación
2.455	ensayos clínicos
744	registros de pacientes
621	bases de datos de mutaciones
142	biobancos

Figura 1. Orphanet en números

2. El consorcio Orphanet

2.1. RD-ACTION Joint Action

Orphanet se ha convertido en la columna vertebral de la comunidad de enfermedades raras, con la generación de una cantidad sustancial de datos que son esenciales no sólo en el ámbito científico o para el desarrollo de políticas relacionadas con las enfermedades raras en Europa, sino también para incrementar la sensibilización y la difusión de conocimientos sobre ER. Orphanet se menciona en los principales documentos sobre ER de la Unión Europea (p.e. Comunicación de la Comisión “Rare diseases: Europe’s challenge” del 11 de noviembre de 2008 y Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras del 8 de junio de 2009) como la fuente de información actualizada sobre ER en la UE y también como un elemento clave para cualquier plan o estrategia nacional sobre ER, que cada Estado Miembro fue animado a desarrollar antes de finales de 2013. También es mencionado como una herramienta clave para obtener información sobre ER en la directiva relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en cuanto a asistencia sanitaria transfronteriza (2011).



Debido a esta valoración, la evolución de la base de datos Orphanet de enfermedades raras en un modelo europeo más sostenible, se ha establecido como el objetivo principal de la RD-ACTION (www.rd-action.eu), la nueva *Joint Action* en ER cofinanciada por el 3er Programa de Salud de la UE y lanzado el 17 de septiembre de 2015 en Luxemburgo. Este instrumento combina la financiación de la Comisión Europea y la de cada uno de los Estados Miembros participantes, así como la de Suiza, Canadá y Australia, como colaboradores.

Siguiendo las dos *Joint Actions* previas (Orphanet Joint Action y EUCERD Joint Action), la RD-ACTION representa un renovado apoyo de la Comisión Europea (CE) en el campo de las enfermedades raras, a través de su Dirección General para la Salud (DG SANTE). Este proyecto durará tres años (hasta junio de 2018) y seguirá la lógica de coherencia y continuidad *vis a vis* de las acciones anteriores, pero tendrá como objetivo ir más allá en cuanto a la aplicación concreta y a la consolidación de las políticas. Esta acción está coordinada por Orphanet (INSERM, US14), reuniendo a 63 participantes europeos y no europeos.

La RD-ACTION tiene tres objetivos principales:

- contribuir a la implementación, por parte de los estados miembros, de las recomendaciones del Panel de la CE en relación a las políticas relativas a estas enfermedades,
- apoyar el desarrollo de Orphanet y hacerlo sostenible,
- ayudar a los Estados Miembros a introducir los códigos ORPHA en sus sistemas de información sanitaria para hacer visibles las enfermedades raras.

La RD-ACTION fue diseñada en el espíritu de la integración y la coherencia para que los datos producidos por Orphanet pudieran contribuir en el necesario análisis de la política de recomendaciones y acciones políticas que luego orientarán la producción, funcionamiento y difusión de los datos. Los participantes garantizarán la comunicación efectiva entre cada uno de los estados miembros y el Panel de la CE, con el fin de apoyar concretamente la implementación de sus

recomendaciones. La mayoría de los coordinadores nacionales de Orphanet contribuyen al trabajo de los paquetes de trabajo de la RD-ACTION y, por lo tanto, participan en la codificación de ER y en las políticas de implementación.

2.2. La gobernanza de Orphanet

Para asegurar una [la gobernanza de Orphanet](#) y una gestión eficaz del flujo de trabajo, ésta está organizada en tres comités diferentes:

- El [Consejo de Administración](#), compuesto por los coordinadores nacionales, está a cargo de la identificación de oportunidades de financiación, aprobando la estrategia global del proyecto y, por lo tanto, guiándolo en su esfuerzo de ofrecer un servicio óptimo a los usuarios finales y considerando la incorporación de nuevos equipos, así como garantizando la continuidad del proyecto.

Comités externos:

- El [Consejo Asesor Internacional](#), compuesto por expertos internacionales, está a cargo de asesorar al Consejo de Administración en relación a la estrategia global del proyecto.
- El [Consejo Asesor Genético](#), está a cargo de aconsejar a Orphanet respecto a los temas relacionados con la base de datos de genes y la base de datos de pruebas y laboratorios genéticos.

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

En el marco de la RD-ACTION Joint Action 2015-2018, la mayoría de las actividades de Orphanet están cofinanciadas por la CE. En consecuencia, el Consejo de Administración de Orphanet también hace referencia a la Asamblea General del proyecto RD-ACTION (por favor diríjase a www.rd-action.eu para más información).

2.3. Expansión del consorcio

Desde su creación, la calidad de los datos ofrecidos por Orphanet ha forjado su reputación y, como resultado, Orphanet ha crecido como consorcio europeo, expandiéndose gradualmente a 35 países de su entorno, hacia el este y el sur. En 2011, Orphanet se expandió más hacia el oeste para incluir a Canadá, propagándose además hacia Australasia con la adhesión de Australia Occidental en 2012. En 2014, Georgia y Túnez se sumaron al consorcio, seguidos de Argentina (el primer país sudamericano), en 2015.

Por favor, diríjase al cuadro organizativo del final de este documento para más información sobre las instituciones participantes y los miembros de los equipos.

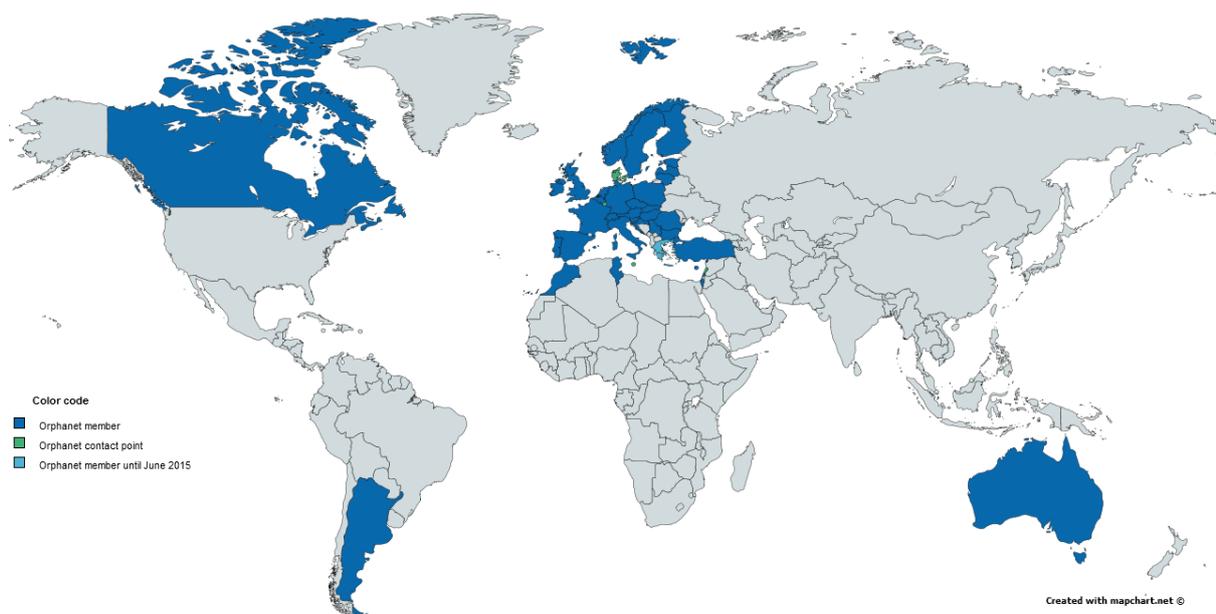


Figura 2 Socios de Orphanet y puntos de contacto

2.4. Socios de Orphanet y alcance de sus actividades

2.4.1. EL EQUIPO COORDINADOR

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

Este equipo es responsable de la coordinación de las actividades del consorcio, la infraestructura y la programación informática del proyecto, la base de datos de enfermedades raras (incluyendo la nomenclatura en inglés, clasificaciones, ontología, relaciones gen-enfermedad), la producción de la enciclopedia, la transferencia de tecnología/desarrollo empresarial, asociaciones, y la estrategia global de comunicación, así como de la formación de todos los miembros del consorcio y el control de calidad del directorio de recursos en los países participantes.

El equipo coordinador se responsabiliza además de la actualización de la base de datos de medicamentos en fase de desarrollo, desde la etapa de designación huérfana a la autorización de comercialización.

Desde principios de 2017, se está llevando a cabo una transición en la distribución de actividades para permitir que los miembros del consorcio Orphanet asuman responsabilidades en las actividades centrales (comenzando con la producción de la enciclopedia) además de las actividades de recopilación y traducción descritas en 2.4.2.

2.4.2. Socios

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

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

Las traducciones del contenido de Orphanet al idioma nacional se gestionan también a través de los equipos nacionales cuando tienen suficiente presupuesto. Actualmente, Bélgica, Francia, Alemania, Italia, España y Portugal están llevando a cabo la traducción de todos los contenidos del sitio web en sus lenguas nacionales, mientras que los equipos polaco, finlandés y eslovaco están traduciendo los resúmenes de la enciclopedia. Actualmente, la nomenclatura Orphanet está traducida en los 7 idiomas del sitio web, y también en polaco.

En 2016, se inició la transición hacia un modelo más distribuido para la producción de la enciclopedia, con la participación de miembros de los equipos de Orphanet Eslovaquia e Irlanda, que asumieron responsabilidades en la producción de textos en inglés.

En 2016, el socio del consorcio RD-ACTION en Australia llevó a cabo el desarrollo de [Orphanet Knowledge Management Platform](#), una plataforma que permite a los expertos en el campo de las enfermedades raras contribuir en el proceso de curación de datos científicos en Orphanet.

La gestión de los sitios web/puntos de acceso nacionales al portal Orphanet también la lleva a cabo cada equipo nacional en su propia lengua.

2.4.3. PUNTOS DE CONTACTO DE ORPHANET

Todos los puntos de contacto nacionales se encuentran en instituciones de gran relevancia. Sin embargo, en estos países no hay financiación específica para las actividades de Orphanet, por lo tanto no hay una recopilación de datos activa sobre recursos expertos. El punto de contacto nacional está a cargo de la validación de la información nacional ya disponible y de los datos ofrecidos por los profesionales nacionales a través de la herramienta de registro en línea.

3. Orphanet: Productos y servicios

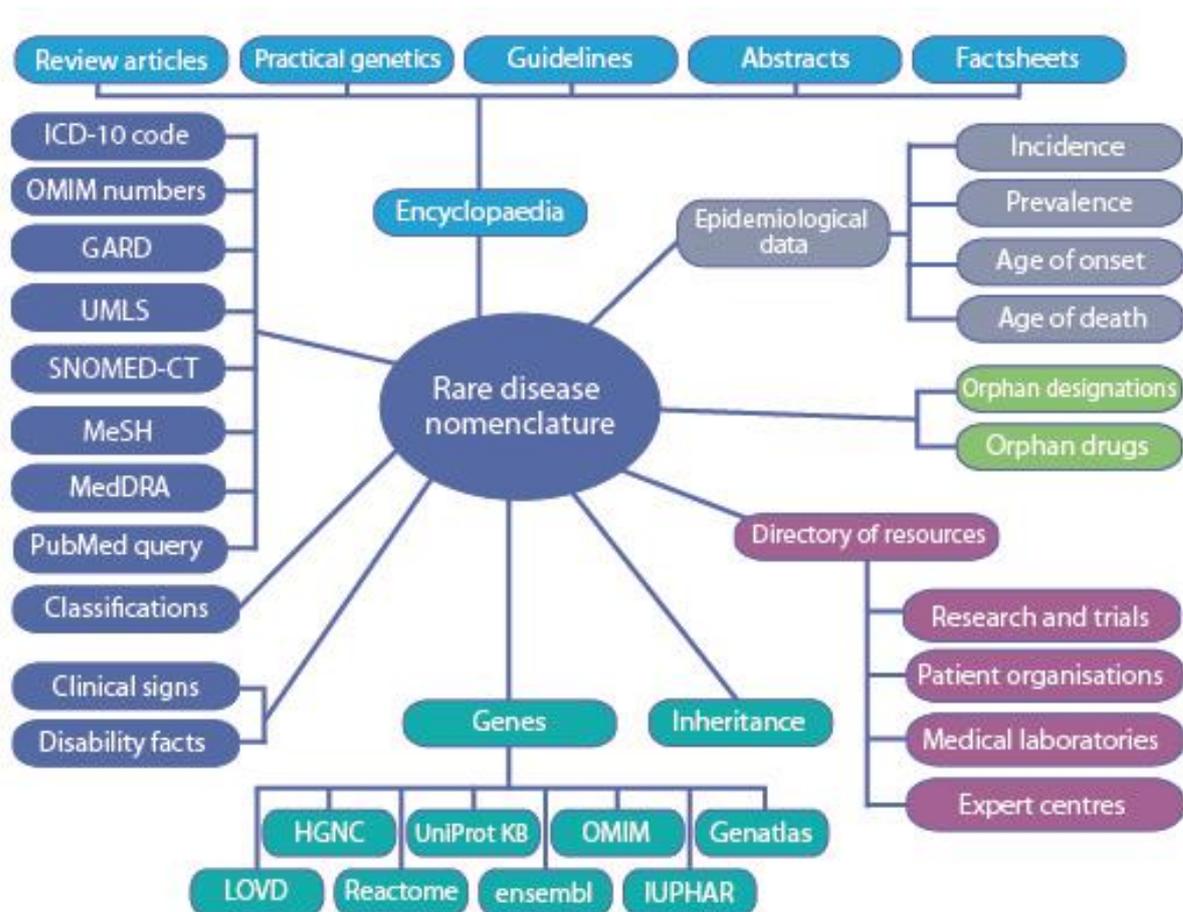


Figura 3. Base de datos de Orphanet

Orphanet es una base de datos evolutiva de conocimiento relacional con valor añadido, ya que el contenido científico de producción propia es validado por expertos (cada año se presenta un listado de revisores expertos que han contribuido al contenido científico en un [Informe de Orphanet específico](#)) e integra otras fuentes de información disponibles, tal y como se muestra en el diagrama de la Figura 3 y se describe a continuación.

Las entradas de enfermedades en la base de datos de Orphanet corresponden a enfermedades raras (definidas en Europa como aquellas con una prevalencia no mayor de 1/2.000), formas raras de enfermedades comunes y enfermedades de las cuales no se conoce su prevalencia pero que son potencialmente raras. Algunas enfermedades que no son raras en Europa pero que lo son en otros países, como en Estados Unidos, pueden ser consideradas para su inclusión si son necesarias para representar los recursos expertos en esos países.

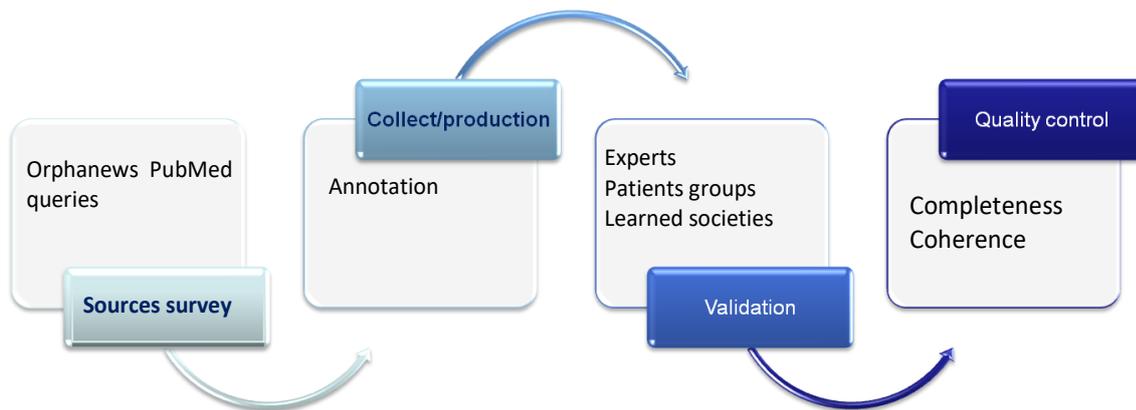


Figura 4. Metodología de producción de datos de Orphanet

La actualización del contenido científico de la base de datos se realiza utilizando una metodología estructurada en cuatro fases (Figura 4) que consiste en un seguimiento de fuentes de información, lo que permite la recopilación y producción de datos mediante la identificación de nuevos síndromes, genes o tratamientos, la actualización de clasificaciones de enfermedades, y que es la base de la producción de textos variados (enciclopedia, guías, etc.). Todos los textos y datos (anotaciones de datos epidemiológicos, fenotipos, consecuencias funcionales de la enfermedad, genes, etc.) son validados externamente (ya sea por expertos reconocidos internacionalmente, sociedades científicas y/o asociaciones de pacientes, dependiendo del tipo de textos o de datos). Por último, se lleva a cabo un paso posterior de control de calidad para asegurar la coherencia y la integridad de la base de datos.

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

Además, se desarrollan servicios adicionales y nuevas colaboraciones regularmente para resolver el problema de dispersión de la información y para abordar las necesidades específicas de las diferentes partes interesadas.

3.1. Contenidos de Orphanet: inventario de enfermedades raras

Orphanet ofrece un completo inventario de enfermedades raras ordenadas según un sistema de clasificación poli-jerárquico de enfermedades raras. Dado que surgen nuevos conocimientos científicos de forma continuada, el inventario de ER de Orphanet y su sistema de clasificación se mantienen con la actualización y adición regular de enfermedades que se basan en publicaciones revisadas por expertos. Este sistema extensivo y evolutivo consiste en clasificaciones organizadas según la especialidad médica y/o quirúrgica que maneja los aspectos específicos de cada enfermedad rara dentro del sistema sanitario. Las enfermedades se han clasificado dentro de cada especialidad según criterios clínicos o etiológicos relevantes para su diagnóstico o tratamiento. La clasificación de Orphanet proporciona el alcance y el nivel de detalle (Figura 5) que requieren los profesionales

sanitarios con diferente especialización, incluyendo categorías (p.ej. enfermedades neurológicas raras), grupos clínicos (p.ej. ataxias raras), trastornos (p.ej. enfermedad de Machado-Joseph) y subtipos (p.ej. enfermedad de Machado-Joseph tipo 1), que puede verse directamente en el sitio web www.orphanet.es y/o extraerse desde Orphadata en [formato XML](#).

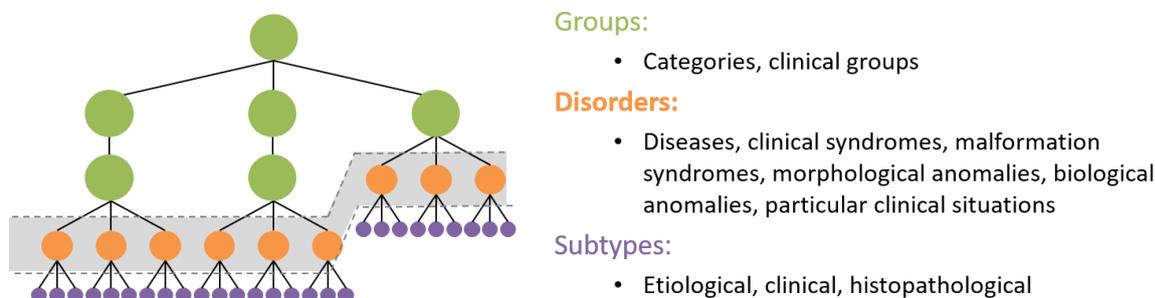


Figura 5. Esquema de la nomenclatura Orphanet y de las clasificaciones

Desde 2014, cada entidad clínica es asignada de forma precisa a una de estas categorías, permitiendo una información más precisa de su tipología y número exacto. Otras precisiones incluyen actualizaciones de enfermedades ahora reconocidas como parte de otra enfermedad de manera que Orphanet redirige a los usuarios hacia la enfermedad que se acepta ahora según la literatura científica reciente. La base de datos contiene 9.374 entidades clínicas¹ y sus sinónimos (incluyendo 6.084 trastornos²).

La nomenclatura Orphanet está indexada con otras terminologías con el fin de proporcionar una red troncal para la interoperabilidad semántica entre diferentes sistemas. Las enfermedades raras están indexadas con los códigos CIE-10 (ver Tabla 1). Este proceso sigue una serie de reglas que dependen de si las enfermedades raras están mencionadas o no en la lista tabular o en el índice del CIE-10. Para aquellas enfermedades que no están incluidas en el CIE, se han establecido reglas para la atribución de un código CIE-10. Pueden encontrarse más detalles del proceso en el [procedimiento de indexación CIE-10](#) de Orphanet (en inglés). La indexación CIE-10 se supervisa manualmente.

Códigos	Números ORPHA indexados
CIE-10	7.090

Tabla 1. Número de trastornos, grupos de trastornos o subtipos indexados con códigos CIE-10

¹ Enfermedades, síndromes malformativos, anomalías morfológicas, anomalías biológicas, síndromes clínicos, situaciones clínicas particulares de una enfermedad o síndrome, grupo de fenomas, subtipos etiológicos, subtipos clínicos, subtipos histopatológicos.

² Enfermedades, síndromes malformativos, anomalías morfológicas, anomalías biológicas, síndromes clínicos, situaciones clínicas particulares de una enfermedad o síndrome.

Las enfermedades están enlazadas a uno o varios números OMIM (ver tabla 2). La correlación exacta entre la nomenclatura ORPHA y otras terminologías (UMLS, MeSH y MedDRA) está accesible en línea (ver Tabla 2). El mapeo con SNOMED-CT se realiza en colaboración con el IHTSDO y está disponible bajo demanda al IHTSDO. La correlación se hace de forma semiautomática y se supervisa manualmente. Las actualizaciones siguen a cada lanzamiento de UMLS.

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

Terminologías/recursos	Trastornos, grupos de trastornos y subtipos correlacionados
UMLS	2.884
MeSH	1.761
SNOMED CT	5.333
MedDRA	1.168
OMIM	4.390

Tabla 2 Número de enfermedades correlacionadas (grupos de trastornos, trastornos y subtipos) por terminología

La nomenclatura Orphanet está anotada con fenotipos. Desde 2015 los trastornos recogidos en Orphanet están anotados con términos HPO (Human Phenotype Ontology), una terminología estándar y controlada que cubre las anomalías fenotípicas de las enfermedades humanas, reconocida como la referencia en su campo, y designada como Recurso Reconocido IRDiRC. Cada término fenotípico está asociado con la frecuencia de ocurrencia (siempre presente, muy frecuente, frecuente, ocasional, excepcional, no se presenta), indicando si el término HPO anotado es un criterio de diagnóstico mayor o un signo patognomónico de las enfermedades raras. Como resultado de este trabajo, hay 2.630 enfermedades anotadas con términos HPO y se están llevando a cabo otras anotaciones adicionales. En 2017, se lanzó la herramienta Orphanizer ([Phenomizer-Orphanet](#)) en su versión beta, permitiendo a los usuarios recuperar un diagnóstico diferencial utilizando un conjunto de fenotipos de HPO. Esta herramienta está siendo desarrollada por Sebastian Köhler de Charité, Berlín, Alemania.

Orphanet ofrece información epidemiológica y acerca de la historia natural de cada enfermedad rara. Las categorías de patrones de herencia de la enfermedad y de edad de aparición se han refinado para dar una información más precisa (Tabla 3). Ahora quedan documentados los datos de prevalencia, incidencia anual, prevalencia al nacimiento y prevalencia de vida, además de los intervalos de prevalencia ya existentes (Tabla 4). Las cifras mínimas, máximas y medias para cada ítem están documentadas según las zonas geográficas donde la información está disponible. El número de casos o familias recogido en la literatura también está indicado para las enfermedades muy poco frecuentes. Para todos estos datos, se suministran las fuentes y su validez. Estos nuevos datos epidemiológicos están disponibles para 5.300 enfermedades (grupos de enfermedades, trastornos y subtipos) y constituyen una fuente de información única y global que esperamos sea de utilidad para todos los

usuarios, principalmente para los responsables políticos, la comunidad científica y la industria implicada en el desarrollo de medicamentos huérfanos. Los datos están disponibles para su descarga en www.orphadata.org mediante la firma de un Acuerdo de Transferencia de Datos (entorno académico) o derechos de licencia (sector privado): los intervalos de prevalencia en Europa, EEUU y a nivel mundial se ofrece a través del sitio web.

Datos de historia natural	Número de grupos de trastornos, trastornos y subtipos
Edad media de aparición	5.310
Modo de herencia	5.248

Tabla 3. Número de enfermedades (grupos de trastornos, trastornos y subtipos) por datos de historia natural

Epidemiological data	Número de grupos de trastornos, trastornos y subtipos
Prevalencia puntual	5.299
Prevalencia al nacimiento	488
Prevalencia de vida	46
Incidencia anual	435

Tabla 4. Número de enfermedades (grupos de trastornos, trastornos y subtipos) por datos epidemiológicos

3.1.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2016

Orphanet revisa su política respecto a la inclusión de enfermedades no raras (según la deficiencia de la UE de una prevalencia no mayor a 1 por 2.000 en la población EU). Las enfermedades que no cumplen esta definición han sido retiradas del sitio web y de los conjuntos de datos disponibles. Sin embargo, algunas enfermedades no raras se han mantenido para respetar el compromiso de Orphanet de presentar el mapa de recursos de las pruebas genéticas en los países del Consorcio, mostrando todos centros expertos oficialmente designados para las enfermedades raras, y todos los medicamentos huérfanos (ya que algunos pueden estar relacionados con enfermedades consideradas raras en otros países, como en EEUU). Sin embargo, estas excepciones no están incluidas en la nomenclatura Orphanet, ni en las clasificaciones.

Orphanet ha comenzado a clasificar las enfermedades con un tesoro con las consecuencias funcionales derivado y adaptado de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud para la infancia y adolescencia (CIF-IA, OMS 2007). Esta información, dirigida a los profesionales del sector sociosanitario, afectados y sus cuidadores, será de utilidad en particular en la evaluación, apoyo y atención holística de las personas que viven con una discapacidad como resultado de una enfermedad rara. Los datos también contribuirán a la mejora del conocimiento

concerniente a estas discapacidades, especialmente al poner en un lugar un lenguaje común para describir estas consecuencias funcionales.

Estos datos están disponibles en la subsección “[Discapacidad](#)” del sitio web de Orphanet. Los usuarios pueden hacer una búsqueda por enfermedad y obtener información estructurada de las consecuencias funcionales de la misma, así como un enlace al artículo de la Enciclopedia de Discapacidad de Orphanet si está disponible, y también a un enlace al directorio de servicios sociales especializados de Eurordis. Esta herramienta, en consecuencia, constituye una fuente de información completa sobre las consecuencias funcionales asociadas con las enfermedades raras. Para cada enfermedad, las consecuencias funcionales están enumeradas en orden decreciente de frecuencia y están anotadas además con su gravedad (completo, grave, moderado, leve) y temporalidad (permanente, transitorio, retraso de adquisición, pérdida de habilidad). Esta herramienta permite al usuario acceder a una visión general rápida y completa de las posibles consecuencias de la enfermedad que se deberían evaluar/esperar. También permite a los profesionales completar certificados médicos usando un vocabulario adaptado derivado del CIF. Esta herramienta fue desarrollada en inglés pero actualmente está disponible en los 7 idiomas del sitio web de Orphanet. Estos datos están disponibles para 525 enfermedades.

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos

Página principal > Enfermedades raras > Discapacidad

Búsqueda de una enfermedad y sus consecuencias funcionales

Alström

(*) Campo obligatorio

Enfermedad
 Número ORPHA

ORPHA:64. Síndrome de Alström

: Las limitaciones de la actividad y restricciones en la participación son descritas de acuerdo al [Instrumento de Funcionamiento de Orphanet](#), procedente y adaptado de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud en su versión para la infancia y adolescencia (CIF-IA, OMS 2007). La información proporcionada se determina para toda la población de pacientes afectada por la enfermedad que recibe el abordaje y cuidados estándar (abordaje específico y/o sintomático, prevención y profilaxis, dispositivos y ayudas, cuidado y asistencia). Las consecuencias funcionales se enumeran según su frecuencia en la población de pacientes. Esta información de carácter general puede no ser aplicable a casos específicos. Algunas de las dificultades descritas aquí pueden presentarse con un grado distinto de gravedad y temporalidad, mientras que otras que no están enumeradas aquí podrían manifestarse.

✓ Pérdida de habilidad

Muy frecuente		
	Temporalidad	Gravedad
Visión	✓ Limitación permanente	Grave
Recepción de mensajes en el lenguaje de signos	✓ Limitación permanente	Grave
Conducción	✓ Limitación permanente	Grave
Viajes	Limitación permanente	Moderado

Frecuente		
	Temporalidad	Gravedad
Oído	✓ Limitación permanente	Moderado
Fijación de la atención	Limitación permanente	Moderado
Orientación espacial	✓ Limitación permanente	Moderado
Recepción de mensajes orales	✓ Limitación permanente	Moderado
Participación en conversaciones	✓ Limitación permanente	Moderado
Uso de dispositivos de comunicación	Limitación permanente	Leve
Cuidado de su propia salud (dieta, medicación, prevención, necesidades, ayuda o supervisión)	Limitación permanente	Moderado
Tratar con extraños	Limitación permanente	Leve

Figura 6. Captura de pantalla de la nueva herramienta de Discapacidad en el sitio web de Orphanet

3.2. Contenidos de Orphanet: inventario de genes de Orphanet

Los genes implicados en enfermedades raras han sido introducidos en la base de datos y actualizados regularmente según las nuevas publicaciones científicas. Los genes están asociados con una o más enfermedades, con una o más pruebas genéticas, bases de datos de mutaciones y/o proyectos de investigación. La información recogida incluye: la indexación del nombre principal y el símbolo del gen (según HGNC), sus sinónimos y sus referencias a HGNC, UniProtKB, Genatlas y OMIM (para intercambiar referencias con estos sitios web), y además, a Ensembl (una base de datos EMBL-EBI que mantiene automáticamente anotaciones de genomas eucariotas seleccionados), Reactome (una base de datos de rutas biológicas de EMBL-EBI, de código abierto, acceso libre, gestionada manualmente y revisada por pares) e IUPHAR (Unión Internacional de Farmacología Básica y Clínica). Las relaciones entre un gen y una enfermedad se califican manualmente según el papel que juega el gen en la patogénesis de la enfermedad: causantes, modificadores (ambos de mutaciones germinales o somáticas), principales factores de susceptibilidad o que juegan un papel en el fenotipo (para las anomalías cromosómicas). Para las mutaciones germinales causantes de la enfermedad, si la información está disponible, se indica también de si se trata de una ganancia o pérdida de función de la proteína. Los genes candidatos también se incluyen, pero sólo cuando se testan en un entorno clínico. Estas anotaciones constituyen un servicio de valor añadido único para el diagnóstico y la investigación terapéutica.

También se ofrece información sobre la tipología de un gen (p.ej., productos protéicos, producción de ARN no codificante, locus asociado a un trastorno), su localización cromosómica y todos los símbolos y sinónimos previos.

3.3. Contenidos de Orphanet: la enciclopedia Orphanet

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

3.3.1. ENCICLOPEDIA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

- **Resumen de la información**

La información textual de una enfermedad puede ofrecerse en forma de resumen, como una definición o como textos generados automáticamente (6.941 entidades en la base de datos tienen una de estas formas de información textual).

Los resúmenes de Orphanet (aparte de los generados automáticamente) son únicos y escritos en inglés por un miembro del equipo editorial. Los resúmenes y definiciones son revisados posteriormente por un experto invitado de renombre mundial. Se estructuran en un máximo de 10 secciones: Definición de la enfermedad – Epidemiología – Descripción clínica – Etiología – Métodos diagnósticos – Diagnóstico diferencial – Diagnóstico prenatal (si es relevante) – Consejo genético (si es relevante) – Manejo y tratamiento – Pronóstico. Hay 4.089 resúmenes de enfermedades raras disponibles en línea.

Los resúmenes son traducidos a las otras seis lenguas del sitio web (francés, italiano, español, alemán, portugués y neerlandés). Además, hay disponibles 167 resúmenes en finlandés, 647 en polaco, 103 en eslovaco and 424 en griego. Para las 2.852 entradas adicionales del inventario de enfermedades, la información textual se ofrece mediante textos generados automáticamente (para enfermedades

etiquetadas como un grupo de enfermedades, entradas obsoletas, subtipos de trastornos, situaciones clínicas particulares para las que hay una designación huérfana y condiciones para las que hay una prueba farmacogenética en el inventario).

- **Artículos de genética práctica**

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

- **Guías de urgencias de Orphanet**

Estas guías están destinadas a los profesionales de la salud en el ámbito de la emergencia pre-hospitalaria (se incluye una sección específica para su uso) y a los servicios de urgencias hospitalarios. Estas guías prácticas se producen en colaboración con los centros de referencia y las asociaciones de pacientes franceses, y son revisadas por facultativos de los de servicios de urgencias pertenecientes a sociedades científicas: en la actualidad hay 75 guías de emergencia en línea en francés que están siendo traducidas a seis lenguas: inglés, alemán, italiano, portugués, español y polaco. Hasta la fecha, se dispone de 20 guías de urgencias en inglés, 42 en italiano, 24 en alemán, 22 en español, 17 en portugués, y 17 en polaco.

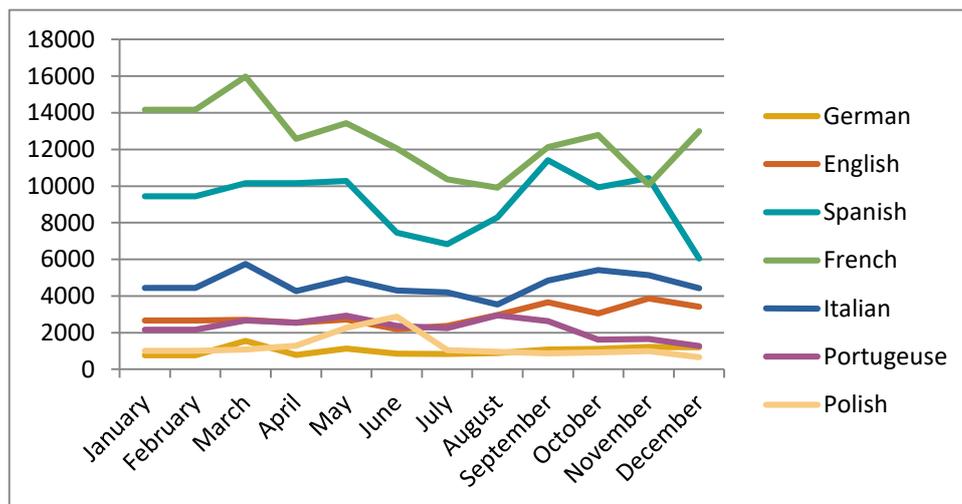


Figura 7. Descargas de las guías de urgencias de Orphanet por idiomas en 2016

En 2016, las guías de urgencias se consultaron en más de **405.200** ocasiones (Figura 8), respecto a las aproximadamente 414.000 en 2015 (las guías de urgencias polacas se excluyeron de esta estadística en 2015 pero se han incluido en 2016) (Figura 7).

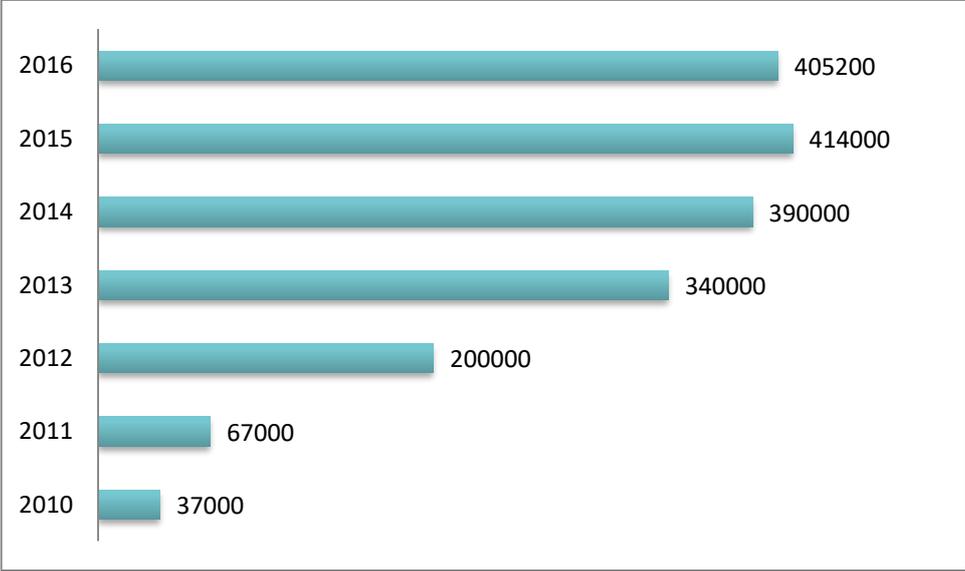


Figura 8. Descargas de las guías de urgencias de Orphanet desde 2010 en todas las lenguas

Epidemiología:

5.299 enfermedades con datos de prevalencia puntual

Historia natural:

5.248 enfermedades con modo de herencia
5.310 enfermedades con edad de aparición

Correlaciones:

7.090 enfermedades relacionadas con CIE-10
4.390 enfermedades relacionadas con OMIM
2.884 enfermedades relacionadas con UMLS
1.168 enfermedades relacionadas con MedRA
1.761 enfermedades relacionadas con MeSH

Genes:

3.715 genes enlazados a 3.566 enfermedades, incluyendo:
3.713 genes interconectados con HGNC
3.500 genes interconectados con OMIM
3.458 genes interconectados con Genatlas
3.442 genes interconectados con UniProt KB

2.243 enfermedades indexadas con Pubmed

2.630 enfermedades indexadas con signos clínicos

5.321 enlaces externos para 5.070 enfermedades

Textos de producción propia: 124 artículos para el público en general en francés, 75 guías de urgencias en francés, traducidas en alemán, inglés, español, italiano, portugués y polaco. 43 fichas de discapacidad en francés

Enlaces a publicaciones externas sobre ER

539 artículos de revisión
646 revisiones de guías clínicas
331 guías de buenas prácticas
132 guías para pruebas genéticas
864 artículos para el público en general
22 guías de urgencias

La Enciclopedia de Orphanet contiene los siguientes resúmenes:

4.089 en inglés
3.314 en italiano
3.299 en francés
3.159 en alemán
3.074 en español
1.182 en portugués
663 en neerlandés
647 en polaco
424 en griego
167 en finlandés
256 en ruso
103 en eslovaco

The screenshot shows the Orphanet search results for 'Achondroplasia'. The search bar contains 'Achondroplasia' and the results are displayed in a structured format. Key sections include:

- Search for a rare disease:** A search bar with 'Achondroplasia' and a 'Search' button. Below it, there are radio buttons for 'Disease name' (selected), 'OMIM', 'Gene name or symbol', 'Orpha number', and 'ICD-10'.
- Achondroplasia:** A section with a 'Suggest an update' button.
- Disease definition:** A paragraph describing Achondroplasia as the most common form of chondrodysplasia, characterized by rhizomelia, exaggerated lumbar lordosis, brachydactyly, and macrocephaly with frontal bossing and midface hypoplasia.
- ORPHA-15:** A table with columns for Synonym(s), Age of onset, MeSH, Prevalence, ICD-10, GARD, Inheritance, OMIM, and MedDRA. Values include: Age of onset: Neonatal, MeSH: D000130, Prevalence: 1-9 / 1000, ICD-10: Q77.4, GARD: B173, Inheritance: Autosomal dominant, OMIM: 100800, MedDRA: 10000452, UMLS: C0001080.
- Summary:** A section with sub-sections: Epidemiology (Estimated incidence is at about 1/25,000 live births worldwide.), Clinical description (Characteristic clinical features (short limbs with rhizomelia, long and narrow trunk and midface hypoplasia with depressed nasal bridge) are visible at birth...), Diagnostic methods (Diagnosis is based on the presence of characteristic clinical and radiological findings...), Differential diagnosis (Differential diagnoses include hypochondroplasia, thanatophoric dwarfism (types I and II), and SADDAN...), Antenatal diagnosis (Prenatal diagnosis can occur incidentally during routine prenatal ultrasound examination...), Prognosis (There is only a slight decrease in life expectancy compared to the general population...), and Expert reviewer(s) (Dr Michael BOBER - Angela DUKER - Last update: April 2013).
- Detailed information:** A section with sub-sections: Article for general public (English (2013), Svenska (2013)), Professionals (Summary information, Clinical genetics review, Disability factsheet, Anesthesia guidelines), and Clinical genetics review (English (2012), Français (2016, pdf)).

Figura 9. El contenido de la base de datos de enfermedades

3.3.2. ENCICLOPEDIA PARA EL PÚBLICO EN GENERAL

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

Hay 124 textos propios en francés disponibles en línea, de los cuales, 8 han sido traducidos al español. Los documentos de esta enciclopedia han experimentado aproximadamente 550.000 descargas al mes, lo que corresponde a más de 6,6 millones de descargas en 2016 (Figura 10). Ésto representa un incremento del 8% en comparación con los 6,1 millones de descargas en 2015. En 2016, debido a la falta de financiación específica, la producción propia de la enciclopedia para el público en general fue interrumpida. Sin embargo, Orphanet difunde textos de alta calidad destinados al público en general producidos por terceros (ver sección de Enlaces a publicaciones externas sobre enfermedades raras).

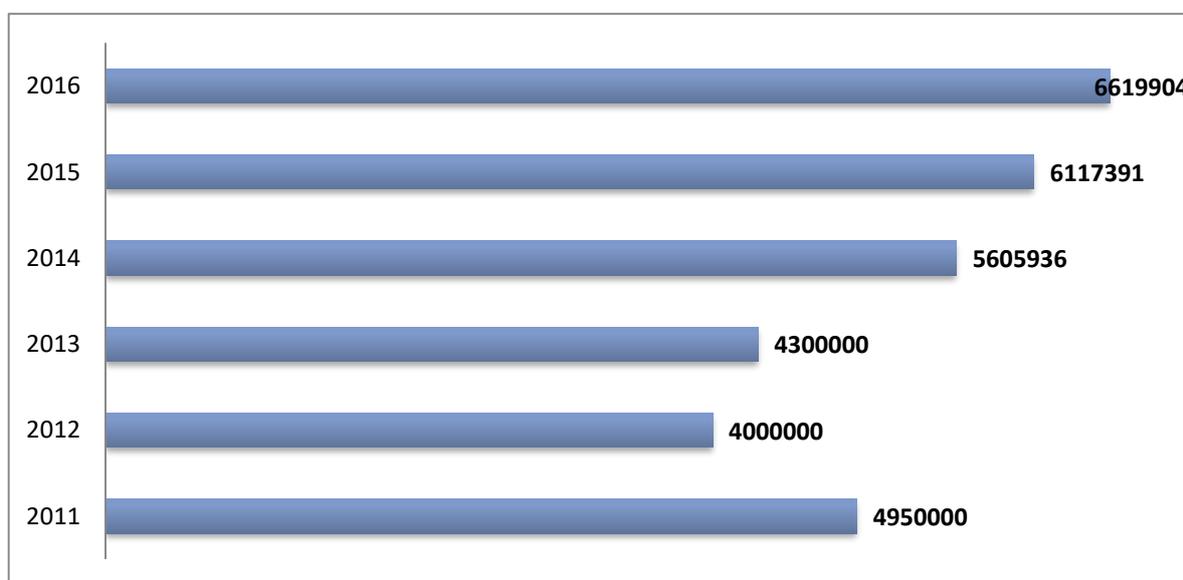


Figura 10. Descargas de la enciclopedia para el público en general desde 2011

3.3.3 ENCICLOPEDIA DE DISCAPACIDAD

Como parte de la colaboración entre CNSA (*Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie*) y el INSERM, Orphanet ofrece desde 2013 una colección de textos denominados “**fichas de discapacidad**” en la Enciclopedia de Orphanet de Discapacidad dedicada a las discapacidades asociadas con cada enfermedad rara. Esta colección está dirigida a los profesionales que trabajan en el campo de la discapacidad así como a los afectados y sus familiares. Estos textos han sido elaborados para comprender y evaluar mejor las necesidades de las personas con discapacidades asociadas con una enfermedad rara y para la orientación y apoyo adecuado por parte de los Sistemas Nacionales de Salud así como del sistema de atención y apoyo social.

Cada ficha contiene una descripción de la enfermedad (adaptada del texto correspondiente de la enciclopedia Orphanet para profesionales) y se centra en las medidas relacionadas con la discapacidad y sus consecuencias en la vida diaria (tomadas del correspondiente texto de la enciclopedia Orphanet para el público en general). En 2016, la mayoría de estos textos se produjeron de forma independiente, sin basarse en la Enciclopedia para el público en general.

Los textos están disponibles en el sitio web de Orphanet a través del enlace “Fichas de discapacidad” al pie de la página en la que se describe la enfermedad así como en las pestañas “Enciclopedia para profesionales” y “Enciclopedia para pacientes”. Cuarenta y tres de estas fichas están disponibles en línea desde noviembre de 2013 y han sido descargadas aproximadamente 38.820 veces en 2016 (Figura 11). Esto representa un incremento del 61% respecto a las 24.000 descargas en 2015. En junio de 2016, se inició la traducción al español de estos textos, habiéndose traducido 4 en 2016.

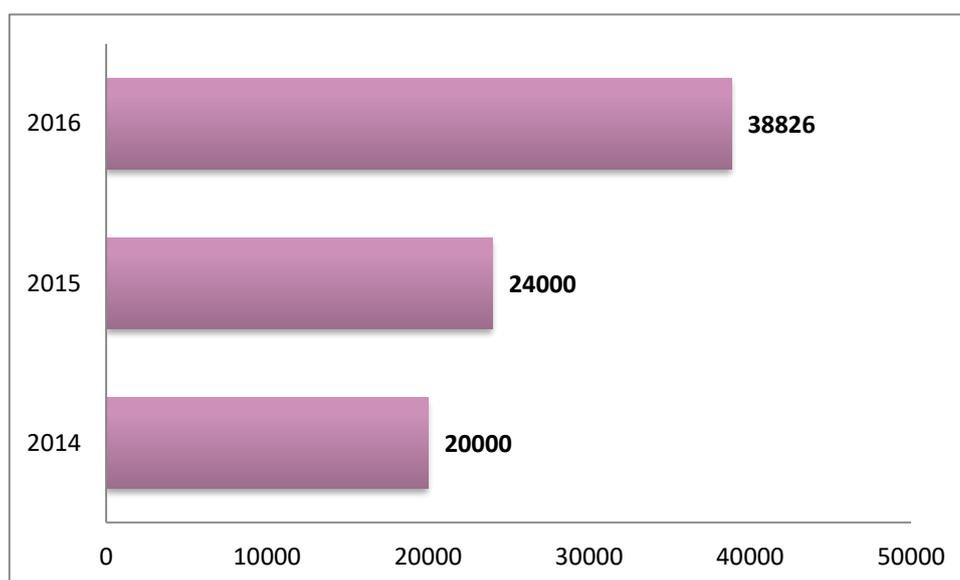


Figura 11. Evolución del número de descargas por año de las Fichas de discapacidad francesas desde 2014

3.3.4. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

La información sobre criterios diagnósticos se presenta en 26 documentos concisos destinados a evitar continuados diagnósticos erróneos y facilitar un manejo terapéutico temprano. Esta información se extrae de publicaciones revisadas por pares y se valida por expertos internacionales, indicando a pie de página la referencia de la publicación original.

3.3.5. ENLACES A PUBLICACIONES EXTERNAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Con el propósito de difundir a través del sitio web de Orphanet artículos de alta calidad, Orphanet identifica y evalúa artículos producidos por revistas revisadas por pares o sociedades científicas en cualquiera de los idiomas del consorcio Orphanet. Los artículos son evaluados según un conjunto de criterios de calidad y, en caso de cumplirlos, se pide autorización a los titulares de los derechos de

autor a fin de dar acceso a los textos completos. El número de textos externos por categoría se presenta en la Tabla 5.

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

- **Artículos de revisión**

Hay 539 artículos de revisión disponibles en el sitio web (de los cuales 228 fueron publicados en *Orphanet Journal of Rare Diseases*).

- **Artículos de revisión de genética clínica**

Se trata de descripciones de enfermedades revisadas por pares que se centran en aspectos genéticos relacionados con el diagnóstico, manejo y asesoramiento genético de los afectados y sus familiares con enfermedades hereditarias específicas. La colección de artículos de revisión de genética clínica constaba a finales de 2016 de 646 artículos de *GeneReviews*.

- **Guías de buenas prácticas**

Estas guías son recomendaciones para el manejo de los afectados, publicadas por organismos oficiales. Hay dos tipos de guías de buenas prácticas: guías de anestesia y guías de práctica clínica. Ambas son producidas por sociedades científicas o redes de expertos y publicadas en revistas científicas o en páginas web de sociedades científicas o agencias de salud. Al objeto de revisar las guías, se ha desarrollado una metodología de evaluación basada en el instrumento AGREII, tras obtener el permiso del propietario del copyright³, y de este modo enlazar sólo las más indicadas. El sitio web de Orphanet da acceso a 331 guías de buenas prácticas.

- **Guías para el diagnóstico genético**

Esta colección incluye recomendaciones resumidas con el propósito de difundir buenas prácticas en el diagnóstico genético. Incorpora las Gene Cards (publicadas en EJHG, “European Journal of Human Genetics”), habiendo 132 recomendaciones disponibles a través del sitio web.

- **Artículos para el público en general**

Orphanet selecciona publicaciones de textos destinados al público en general en todas las lenguas, producidos externamente por centros expertos o asociaciones de pacientes (elaborados de acuerdo a una metodología fiable). Hay 864 artículos disponibles en el sitio web.

- **Guías de urgencias**

Orphanet ha establecido una colaboración con *The British Inherited Metabolic Disease Group* (BIMDG) para ofrecer enlaces a las guías de emergencia que producen. El sitio web da acceso a 22 guías de urgencias externas en inglés.

³ *Clinical Practice Guidelines for Rare Diseases: The Orphanet Database*, Sonia Pavan , Kathrin Rommel, María Elena Mateo Marquina, Sophie Höhn, Valérie Lanneau, Ana Rath, PLOS One, Published: January 18, 2017, <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0170365>

- **Fichas de discapacidad**

Hay 20 fichas de discapacidad en danés producidas por *Sjaeldenborger*, la Federación danesa de enfermedades raras.

	Artículos para el público en general	Artículos de revisión	Guías de buenas prácticas	Guías para el diagnóstico genético	Artículos de revisión de genética clínica
Alemán	64	30	86	-	-
Checo	3	-	-	-	-
Croata	2	-	-	-	-
Eslovaco	1	-	-	-	-
Español	27	10	19	-	-
Finlandés	13	-	-	-	-
Francés	194*	52	102	1	-
Griego	8	-	-	-	-
Húngaro	1	-	1	-	-
Inglés	192	412**	120	131	646
Italiano	30	34	1	-	-
Polaco	6	-	-	-	-
Portugués	6	1	1	-	-
Rumano	5	-	-	-	-
Ruso	8	-	1	-	-
Sueco	304	-	-	-	-

**incluyendo 228 artículos de revisión de *Orphanet Journal of Rare Diseases*

* excluyendo artículos de producción propia

Tabla 5. Número total de contenido externo a Orphanet: tipo de texto por idioma

3.4. Contenidos de Orphanet: el directorio de recursos expertos de Orphanet

Orphanet ofrece un directorio de:

- Centros expertos / consultas de asesoramiento genético y redes de centros expertos
- Laboratorios médicos y pruebas diagnósticas
- Asociaciones de pacientes y federaciones
- Registros de pacientes
- Bases de datos de mutaciones
- Biobancos
- Proyectos de investigación en curso
- Ensayos clínicos
- Plataformas

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

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

Los 35 países en los que Orphanet recopiló datos en 2016 son los siguientes:

Alemania, Argentina, Armenia, Australia Occidental, Austria, Bélgica, Bulgaria, Canadá, Chipre, Croacia, Eslovaquia, Eslovenia, España, Estonia, Finlandia, Francia, Hungría, Irlanda, Israel, Italia, Letonia, Lituania, Marruecos, Países Bajos, Polonia, Portugal, Reino Unido, República Checa, Rumania, Serbia, Suecia, Suiza y Túnez. En 2016, Argentina, Bulgaria, Noruega, y Turquía no lograron actualizar sus datos. Las actualizaciones recibidas a través de la herramienta de registro en línea de Orphanet para información relativa a Dinamarca, Georgia, Líbano y Luxemburgo fue tratada por el equipo coordinador en nombre de los respectivos puntos de contacto de Orphanet.

Recopilación de datos de fuera del consorcio Orphanet:

En la base de datos, pueden registrarse organizaciones de pacientes de países no pertenecientes al consorcio Orphanet, si se trata de una federación y/o son miembros de Eurordis, y si cuentan con estatus legal o están registradas en una publicación oficial. Sin embargo, Orphanet no garantiza la actualización periódica de esta información. Se informa a los usuarios de esto mediante una nota de descargo de responsabilidad en la página de recursos del sitio web.

Los recursos relacionados con la investigación (proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros de pacientes, biobancos y bases de datos de mutaciones) financiados por agencias ajenas a los países del consorcio Orphanet son recopilados por el equipo coordinador si la agencia financiadora es [miembro del consorcio IRDiRC](#). Los registros de pacientes de fuera del consorcio Orphanet también pueden incorporarse si cumplen los criterios de inclusión (por favor, consulte los procedimientos técnicos para un listado exhaustivo de los criterios de inclusión).

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

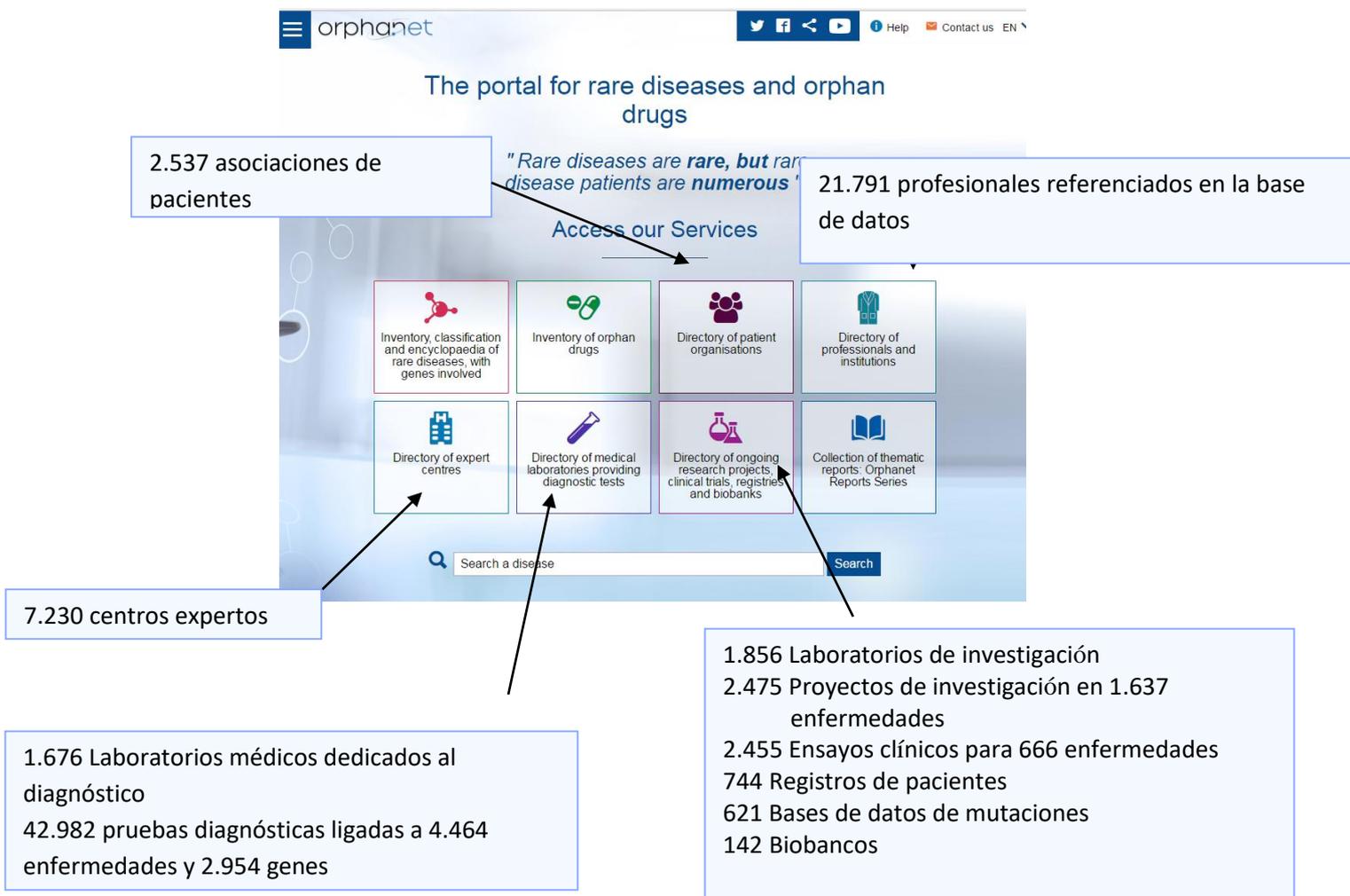


Figura 12. Directorio de servicios expertos⁴

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

⁴ Ensayos clínicos: este número representa el número total de entradas, a pesar de que algunas de ellas corresponden al mismo ensayo clínico multinacional.

Proyectos de investigación: este número representa el número total de entradas, a pesar de que algunas de ellas forman parte del mismo proyecto de investigación multicéntrico.

Los laboratorios médicos listados en Orphanet son aquellos que ofrecen pruebas para el diagnóstico de una enfermedad rara o un grupo de enfermedades raras, y aquellos que realizan pruebas genéticas independientemente de la prevalencia de la enfermedad. Orphanet recibe información acerca del aseguramiento de la calidad de los laboratorios médicos y de las pruebas diagnósticas. Los laboratorios médicos pueden estar acreditados, lo cual implica un procedimiento a través del cual un organismo oficial reconoce formalmente que un profesional o institución es competente para realizar una actividad específica (ISO 9000, 2000 sistemas de gestión de calidad - fundamentos y vocabulario).

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

La información sobre la participación en los programas EQA es proporcionada anualmente por *Cystic Fibrosis Network*, *Cytogenetic European Quality Assessment Service (CEQAS)* y *European Molecular Genetics Quality Network (EMQN)*, con el consentimiento de los laboratorios concernientes. Para los otros proveedores de EQA, la información sobre su participación puede ofrecerla el propio laboratorio.

3.4.2. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2016

La fecha de la última actualización de todas las actividades en Orphanet se muestra ahora en el sitio web, con el fin de brindar a los usuarios información sobre la última vez que se confirmó que esta información era precisa, ya sea por un profesional o por medio de una fuente oficial.

En 2016, se lanzó una nueva representación de pruebas de diagnóstico, ampliando este conjunto de datos para dar más información al usuario y permitiéndole filtrar los resultados por especialidad / objetivo, técnica, propósito, datos de gestión de calidad (acreditación y participación en programas de EQA), laboratorio y prueba calidad (acreditada / participando en EQA), así como el país en el que se encuentra el laboratorio.

Se agregó un enlace al [directorio de servicios sociales especializados de EURORDIS](#) y enlaces a fuentes y procedimientos de Orphanet en el menú de servicios en cada página de resultados del sitio web, con el fin de ayudar a los usuarios a encontrar esta información.

3.5. Orphanet content: Orphanet directory of orphan drugs

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

La información acerca de medicamentos con una situación reglamentaria en Europa se recopila de los informes publicados por los dos Comités de la EMA: el COMP (Comité de Medicamentos Huérfanos) y el CHMP (Comité de Medicamentos de Uso Humano). Orphanet también recopila información sobre medicamentos huérfanos de la *Food and Drug Administration* (FDA) de EE. UU.

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

La base de datos de medicamentos y sustancias contiene los siguientes datos (a finales de 2016):

Para Europa:

- **1.287** designaciones huérfanas ligadas a **1007** sustancias que abarcan **485** enfermedades
- **240** autorizaciones de comercialización (de las cuales, **93** ya cuentan con una designación huérfana y **147** carecen de una designación huérfana previa), que abarcan **220** enfermedades

Para Estados Unidos:

- **714** designaciones huérfanas ligadas a **588** sustancias que abarcan **399** enfermedades
- **302** autorizaciones de comercialización (de las cuales, 295 ya cuentan con una designación huérfana y 7 carecen de una designación huérfana previa), que abarcan 281 enfermedades

3.5.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2016

Ya se ha concluido con el proceso de recopilación de información acerca de medicamentos huérfanos de la *Food and Drug Administration* (FDA) de EE. UU.

3.6. Orphanet products: Orphanet Report Series

Los informes Orphanet (ORS) son una serie de textos que ofrecen datos globales sobre temas relevantes para todas las enfermedades raras. Los nuevos informes se publican regularmente en línea y se actualizan periódicamente. Estos textos se publican como documentos PDF accesibles desde la página principal y desde cada página del sitio web. Las nuevas versiones de estas publicaciones se anuncian en OrphaNews.

Estos informes experimentan muchas descargas: en 2016, se consultaron más de 1.144.400 ORS (Tabla 6). Este año se registra una disminución en las descargas de Orphanet Report Series (figura 13): esto probablemente se deba a una sobre-estimación de descargas en el año anterior debido a un aumento inusual en el acceso a algunos archivos por parte de los robots de los motores de búsqueda.

	Inglés	Francés	Alemán	Español	Italiano	Neerlandés	Polaco	Portugués
Listado de ER en orden alfabético	93415	316324	43336	45732	50661	9671	19129	6847
Prevalencia de las ER en orden alfabético	45575	1181	6581	10674	6716	NA	NA	4014
Listado de medicamentos huérfanos en Europa	26718	8750	2759	4972	4493	1031	NA	924
Prevalencia de las ER en orden decreciente o por nº de casos	13994	14701	4182	22592	5402	NA	NA	6319
Informe de actividad 2015	39125		NA		NA	NA	NA	NA
Registros	32803	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
Reglas de codificación CIE10	12589	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
Reglas de linealización de Orphanet	1018	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
Infraestructuras para la investigación en ER en Europa	10981	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA

(N.A. = ORS no disponible en este idioma)

Tabla 6. Número de descargas de los informes Orphanet en 2016 por idioma

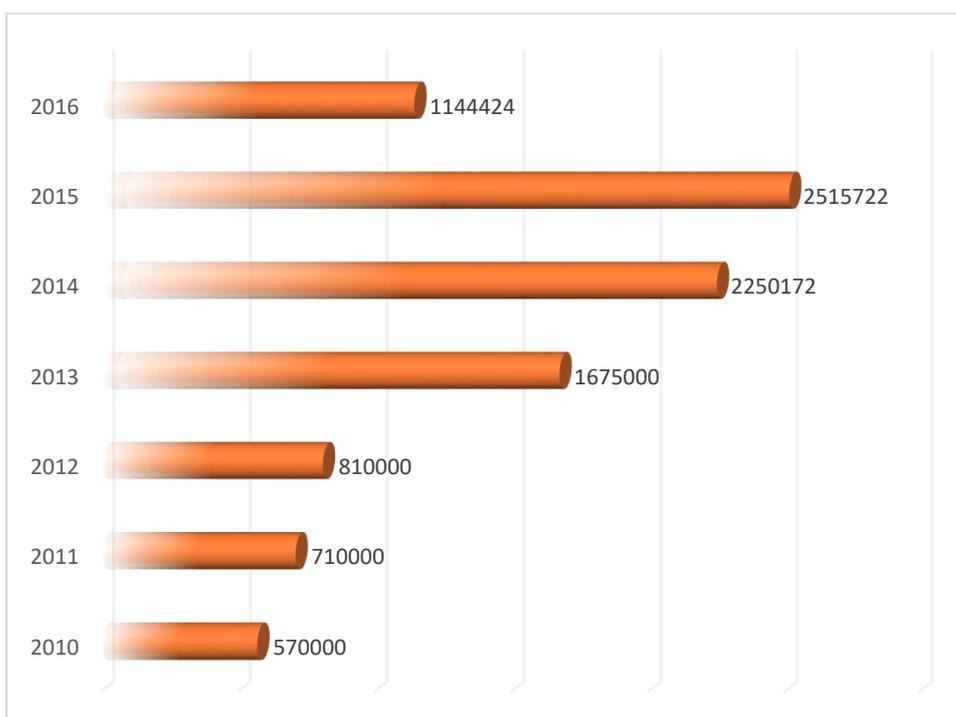


Figura 13. Número de descargas de los Informes Orphanet en todos los idiomas desde 2010

3.7. Servidores de Orphanet

Los servidores de producción están ubicados en uno de los centros de datos públicos más grandes de Francia, el CINES (Centro Informatique National de l'Enseignement Supérieur). Para garantizar la seguridad estructural, los servidores de desarrollo están ubicados en otro edificio del INSERM cerca del CINES y conectados a él mediante fibra óptica. Esto permite una excelente conectividad entre servidores de producción, servidores de desarrollo y entornos de respaldo. La arquitectura de los servidores está representada en la Figura 14.

Existen muchos entornos de producción: entornos administrativos, preproducción, preservación y desarrollo. Esto hace que el Plan de Recuperación de la Actividad (PRA) del sitio web de Orphanet sea altamente eficiente. Las herramientas de gestión utilizadas por el equipo de coordinación en Francia y otros equipos a nivel internacional se acceden a través de servidores VPN (red privada virtual). No se registraron problemas importantes en 2016 y el sitio web www.orpha.net estuvo altamente disponible a pesar del incremento en el número de visitantes, que ha alcanzado casi 4 millones de páginas vistas por mes. En esta anualidad se han realizado varias actualizaciones por razones de seguridad (PHP y servidores OS).

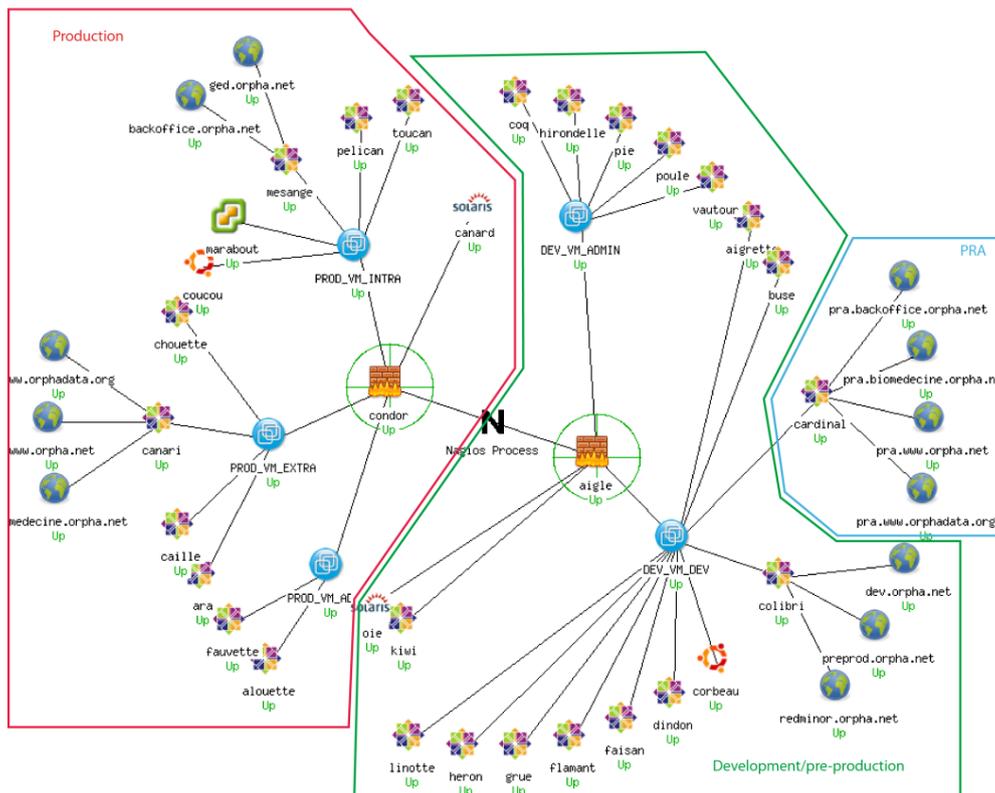


Figura 13 Servidores de Orphanet en 2016

3.8. Orphanet services: The Orphanet website

El sitio web de Orphanet ofrece una página de inicio amigable y ergonómica que ha sido diseñada para proporcionar un acceso más fácil a los numerosos servicios ofertados y mejorar su usabilidad, con un énfasis específico en mejorar la accesibilidad para los usuarios con discapacidad visual (Figura 15). De hecho, el tipo de letra se ha agrandado y la información está organizada en bloques fácilmente identificables que brindan a los usuarios una mayor facilidad para navegar por el sitio, al tiempo que la función de búsqueda de una enfermedad se sitúa en el centro de la página de inicio.

Coincidiendo con la conmemoración del vigésimo aniversario de Orphanet en 2017, se lanzó un nuevo sitio web y gran parte del trabajo de rediseño tuvo lugar en 2016. Una nueva característica es el 'menú hamburguesa' presente en todas las páginas, que permite a los usuarios acceder a cada uno de los productos y servicios provistos por Orphanet, sin importar en qué página se encuentren. El popular apartado "Informes de Orphanet", que aborda temas relevantes sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos, está destacado mediante un bloque de iconos. Finalmente, OrphaNews, el boletín de la comunidad de enfermedades raras y herramienta de difusión de la RD-ACTION, se identifica fácilmente mediante un bloque de iconos, al igual que Orphadata y ORDO.

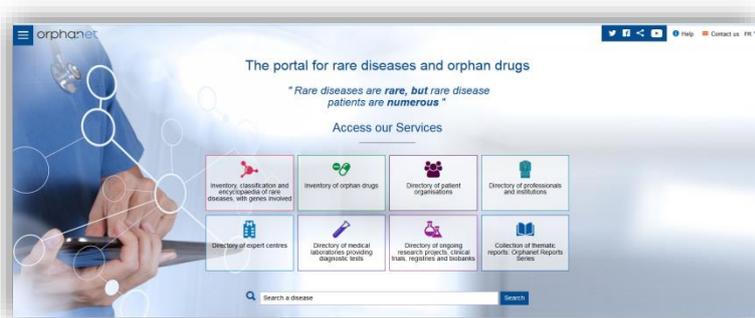


Figura 15. La página de inicio del portal de Orphanet en 2016 y la página de inicio del portal de Orphanet en 2017

Para ayudar a los usuarios a navegar por el sitio web, es posible desplegar un listado de los principales servicios en la página de "Ayuda". Los servicios están categorizados para acomodar diferentes perfiles de usuario. La nueva apariencia del sitio web fue el primer paso en el proceso de mejora del acceso a los datos en la base de datos de Orphanet.

3.8.1. INDEXACIÓN POR MOTORES DE BÚSQUEDA

Según los datos de Google, la notoriedad del sitio www.orpha.net puede evaluarse por el número de resultados obtenidos al buscar por el nombre del sitio, que ofrece 1.960.000 respuestas.

Los usuarios acceden al sitio web www.orpha.net principalmente a través de motores de búsqueda, denominadas búsquedas orgánicas (54% de las visitas, según Google Analytics) y tan solo Google contabiliza casi el 50% de las consultas (Figura 16). Las búsquedas orgánicas corresponden a los listados de páginas resultantes del motor de búsqueda por su relevancia en cuanto a los términos de búsqueda, en contraste con los términos correspondientes a publicidad.

Otros sitios que generan tráfico hacia Orphanet representan el 21% de las visitas. Las demás visitas se realizan por acceso directo (marcadores, 24%) y referido.

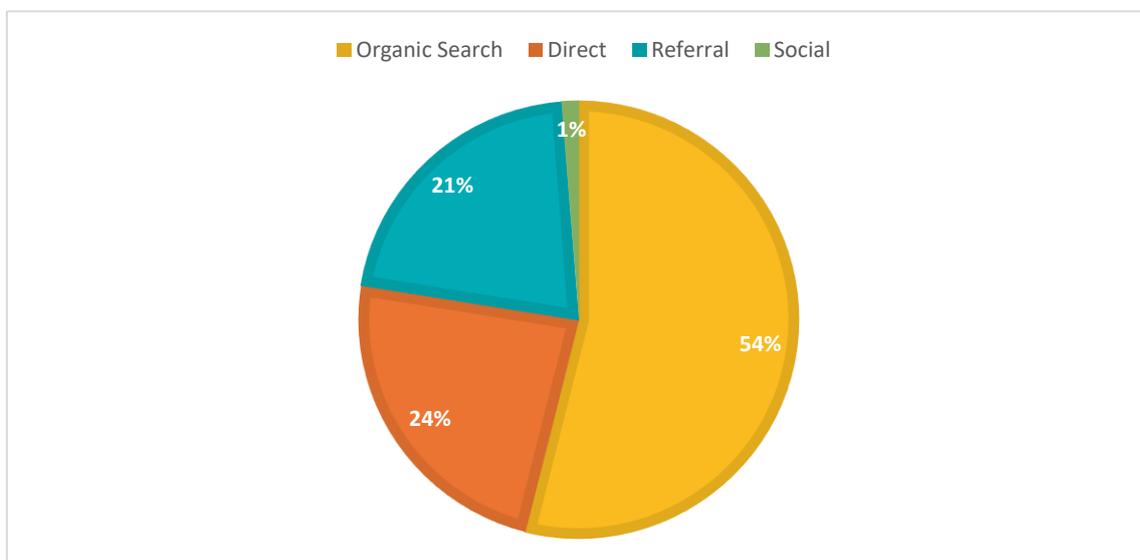


Figura 16. Distribución de las fuentes de tráfico

(Fuente: Google Analytics, desde el 1 de enero de 2016 hasta el 31 de diciembre de 2016)

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

Google Analytics permite a los usuarios rastrear las visitas realizadas desde dispositivos móviles (teléfonos inteligentes, tabletas...): estas visitas representaron el 28% de todas las visitas en 2016, un dato que permanece estable cuando se compara con otros años (20% en 2014 and 2015, y 23% en 2013).

3.8.2. AUDIENCIA DEL SITIO WEB

Orphanet website in numbers

- 47,5 million pages viewed
- More than 12 million PDFs downloaded
- Over 9 million visitors from 232 countries

En 2016, se visitaron alrededor de 47,5 millones de páginas, lo que supone una media de 130.000 páginas por día (Figura 17). Este dato ha aumentado en comparación a 2015 (82.000 páginas vistas por día), representando un incremento del 59%.

La herramienta Google Analytics no incluye el acceso directo a los documentos PDF. Sin embargo, los documentos PDF suponen un importante punto de acceso y generan un

volumen de visitas considerable: cada mes se consultan alrededor de 1 millón de documentos PDF en el sitio web de Orphanet. Esto representa cerca de 12.112.000 descargas en 2016, que supone un descenso de 2 millones con respecto a 2015, año en el que se registró un número inusualmente alto de descargas como el resultado del acceso masivo de robots a los archivos PDF.

Los usuarios proceden de 232 países, situándose entre los diez primeros, Francia, Italia, México, España, Estados Unidos, Alemania, Brasil, Canadá, Colombia y Bélgica.

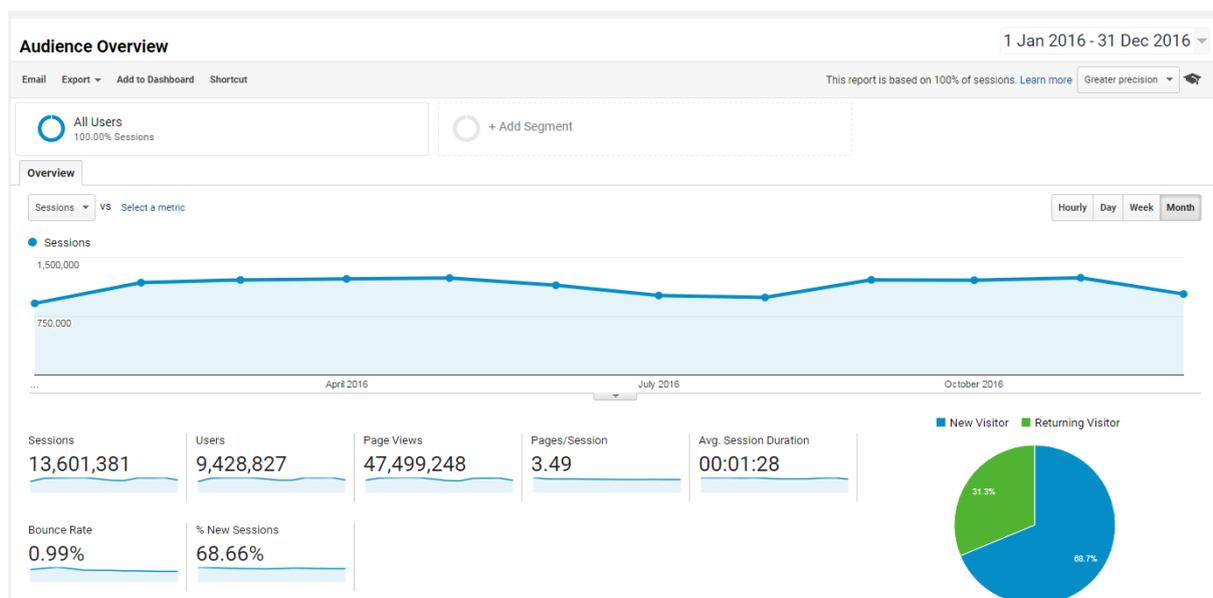


Figura 17. Consultas al sitio web de Orphanet en 2016

(Fuente: Google Analytics, desde el 1 de enero de 2016 hasta el 31 de diciembre de 2016)

La herramienta utilizada para realizar un seguimiento de la audiencia es Google Analytics. Éste permite la monitorización de 3 parámetros: sesiones, usuarios y páginas visitadas (esto muestra un importante cociente de páginas vistas/visitantes). Hay que tener en cuenta que la forma actual en la que se contabilizan usuarios y sesiones es propensa a cambiar. Por ejemplo, en 2014, la CNIL (Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés, la autoridad francesa para la protección de datos) recomendó que los sitios web informaran a sus usuarios de las herramientas de medida utilizadas en el sitio web, tales como Google Analytics. Durante el verano de 2014 Orphanet desarrolló una ventana emergente que requiere a los usuarios la aceptación de esta medición. En

caso de rechazo o inacción (ningún cambio de página, por ejemplo), el usuario y la sesión no son correctamente reconocidos por la herramienta.

El número de sesiones aumentó en un 464% en 2016 en comparación con 2015 (Figura 18), al igual que el número de usuarios (en un 877%), mientras que la sesión promedio fue casi un 60% más corta en 2016 en comparación con el año anterior (1:28 minutos versus 3:34 minutos). El número de páginas vistas por sesión también disminuyó en un 72% en 2016 en comparación con el año anterior. De acuerdo con Google Analytics, los usuarios se conectaron más a menudo y permanecieron menos tiempo en el sitio, visualizando alrededor de 3,5 páginas. Estos cambios significativos en las estadísticas son probablemente un reflejo de los cambios en la configuración de Google Analytics, en particular de un cambio en su definición de sesión.

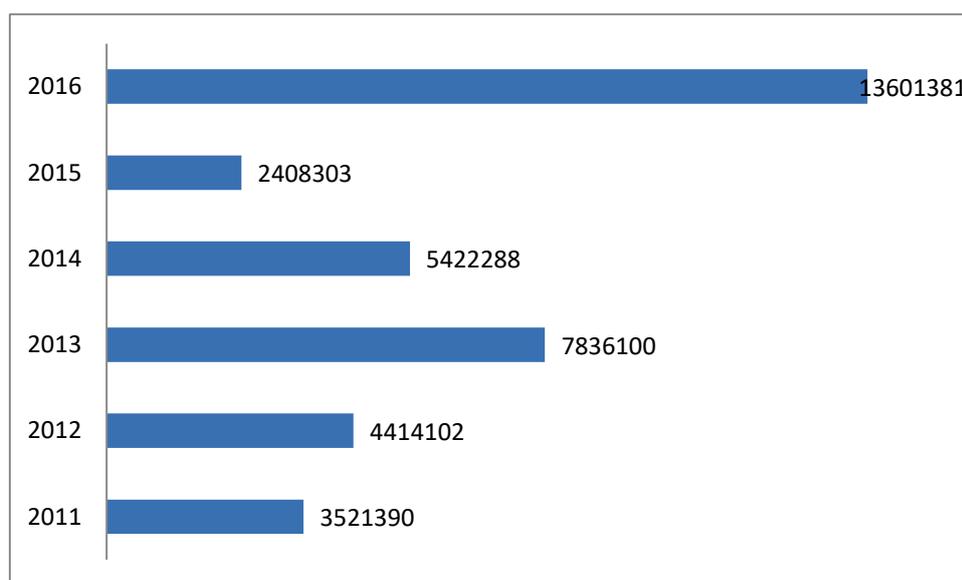


Figura 14 Evolución del número de sesiones desde 2011 (Fuente: Google Analytics)

3.8.3. LOS PORTALES NACIONALES DE ORPHANET

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

A fecha de 31 de diciembre de 2016, hay 35 portales nacionales en línea. Algunos de ellos se publican íntegramente en sus idiomas oriundos mientras que en otros países, la plantilla del portal nacional está en inglés y los textos obligatorios (Información general) están en sus respectivos idiomas nacionales.

3.9. Orphanet services: Ontología Orphanet de Enfermedades Raras

La Ontología Orphanet de Enfermedades Raras (ORDO, Orphanet Rare Diseases Ontology) está disponible en tres sitios web: [Bioportal](#), [Orphadata](#) y [EBI Ontology Lookup Service](#).



ORDO fue desarrollada en 2013 de manera conjunta por Orphanet y el Instituto Europeo de Bioinformática (EMBL-EBI) para ofrecer un vocabulario estructurado para las enfermedades raras, recogiendo las relaciones entre enfermedades, genes y otras características relevantes que constituirán una fuente de información útil para el análisis computacional de las enfermedades raras. Se deriva de la base de datos de Orphanet e integra una nosología (clasificación de enfermedades raras), relaciones (relaciones gen-enfermedad, datos epidemiológicos) y el mapeo con otras terminologías (MeSH, UMLS, MedDRA), bases de datos (OMIM, Universal Protein Resource Knowledgebase (UniProtKB), Human Genome Organisation Gene Nomenclature Committee (HGNC), ensembl, Reactome, IUPHAR, Genatlas) o clasificaciones (CIE-10). La ontología se mantiene gracias a Orphanet y se completará más adelante con nuevos datos. Además, es posible navegar por las clasificaciones de Orphanet utilizando el servicio de búsqueda de ontología de EBI (OLS). ORDO es actualizado con regularidad y sigue las directrices OBO sobre términos obsoletos, constituyendo la ontología oficial de las enfermedades raras. La disponibilidad de tales relaciones entre terminologías médicas permite que las ER sean utilizadas como un “eje” que conecta diferentes ontologías biológicas, clínicas o genéticas. Esta interoperabilidad permite asociar nuevos contenidos y establecer nuevas hipótesis de investigación sobre datos que inicialmente no estaban relacionados.

En 2016, ORDO se descargó 8.443 veces, manteniéndose estable con respecto al año anterior.

3.10. Orphanet services: Orphadata

Al aumentar el reconocimiento de Orphanet como fuente de información de referencia de documentación sobre enfermedades raras, se recibe un número creciente de solicitudes de datos. [Orphadata](#) fue creado con el fin de satisfacer las necesidades de extracción masiva de datos y tiene por objeto contribuir al avance de la I+D y facilitar la adopción global de la nomenclatura Orphanet.





Figura 15 Captura de pantalla de la plataforma Orphadata

En este sitio web, todo el conjunto de datos de Orphanet es de acceso directo en un formato reutilizable desde junio de 2011. Los conjuntos de datos están disponibles en siete idiomas: inglés, francés, alemán, italiano, portugués, español y neerlandés. Parte de los conjuntos de datos están disponibles libremente a través de una licencia de Creative Commons, y algunos están disponibles mediante la firma de un Acuerdo de Transferencia de Datos (ATD) para investigación académica (Tabla 7) o un acuerdo de licencia para organizaciones/empresas con ánimo de lucro (tabla 8).

<ul style="list-style-type: none"> • Un inventario de enfermedades raras, con referencia cruzada con OMIM, ICD-10, MeSH, MedDRA, UMLS, GARD y con genes en HGNC, OMIM, UniProtKB, IUPHAR y Genatlas. Anotaciones sobre tipología de enfermedades y genes y de relaciones gen-enfermedad. Definiciones de ER
<ul style="list-style-type: none"> • Una clasificación de enfermedades raras establecida por Orphanet, basada en la literatura y las clasificaciones de consenso de expertos.
<ul style="list-style-type: none"> • Fenotipos asociados con trastornos poco frecuentes (anotaciones que utilizan términos HPO), así como su frecuencia.
<ul style="list-style-type: none"> • Linealización de ER: con fines analíticos, cada trastorno se atribuye a una clasificación preferida (linealización), vinculándolo a la entidad que encabeza la clasificación.
<ul style="list-style-type: none"> • Ontología Orphanet de Enfermedades Raras (ORDO)

Tabla 7 Productos de libre acceso en Orphadata

<ul style="list-style-type: none"> • Un inventario de medicamentos huérfanos en todas las etapas de desarrollo, desde la designación huérfana de la EMA hasta la autorización de comercialización, con referencias cruzadas a las enfermedades.
<ul style="list-style-type: none"> • Un resumen de cada enfermedad en siete idiomas (alemán, español, francés, neerlandés, inglés, italiano y portugués)
<ul style="list-style-type: none"> • URL a otros sitios web que ofrecen información sobre enfermedades raras específicas
<ul style="list-style-type: none"> • Datos epidemiológicos relacionados con enfermedades raras basadas en la literatura (prevalencia puntual, prevalencia al nacimiento, prevalencia e incidencia de por vida o el número de familias reportadas con intervalos respectivos por área geográfica, forma de herencia, intervalo de edad promedio de presentación y fallecimiento).
<ul style="list-style-type: none"> • Un directorio de servicios especializados, ofreciendo información sobre centros expertos, laboratorios médicos, test diagnósticos, proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros de pacientes, bases de datos de mutaciones, biobancos y asociaciones de pacientes en el campo de las enfermedades raras, en cada uno de los países de la red Orphanet.

Tabla 8. Productos accesibles en Orphadata tras la firma de un Acuerdo de Transferencia de Datos

Orphadata ofrece una [guía](#) para usuarios que define y describe los elementos del conjunto de datos y da acceso a los procedimientos de Orphanet relevantes a los usuarios de los datos, tales como la [metodología de alineamiento con las reglas de codificación del CIE-10 para las enfermedades raras](#) y la [metodología de linealización](#).

Tan solo están accesibles los datos no nominativos, de acuerdo a las leyes de protección de datos personales. El conjunto de datos se actualiza una vez al mes, indicando la fecha de la última versión.

En 2016, **los productos de Orphadata fueron descargados más de 168.800 veces**, con una media de 14.060 veces por mes. Esto representa un descenso del 16% comparado con 2015 (Figura 21). Es probable que esta disminución se deba a la transferencia de los datos epidemiológicos de la parte de acceso libre del sitio web, para acceder mediante la firma de un ATD o acuerdo de licencia.

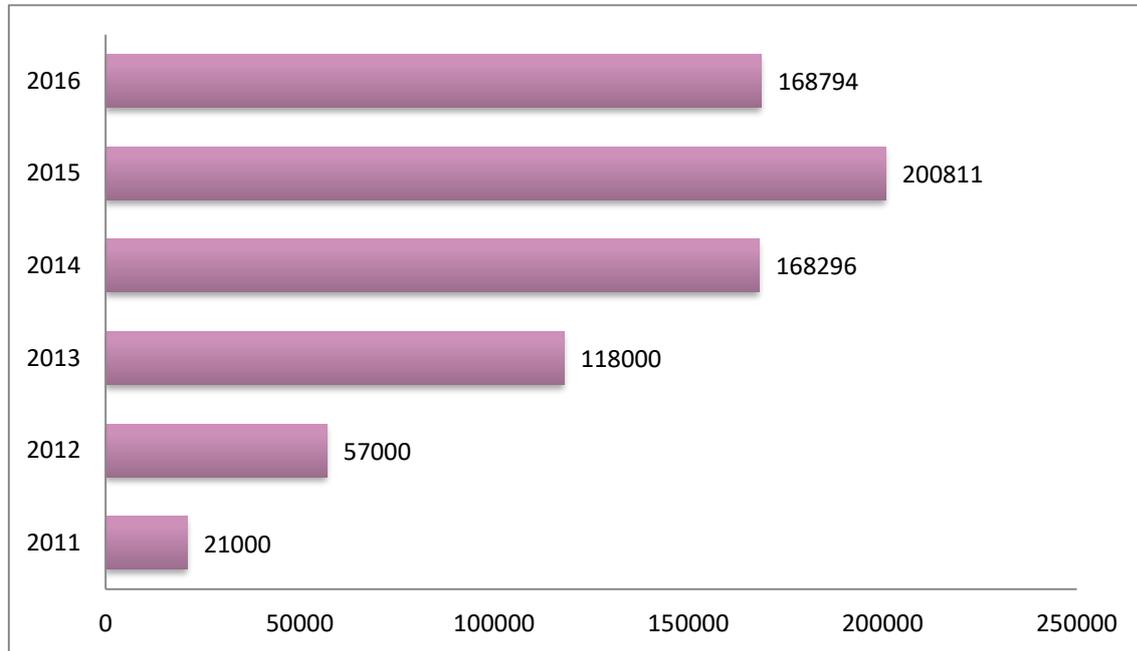


Figura 20. Número de descargas desde el sitio web de Orphadata desde mediados de 2011

El producto de Orphadata más solicitado en 2016 fue el inventario de enfermedades con sus signos clínicos (figura 21).

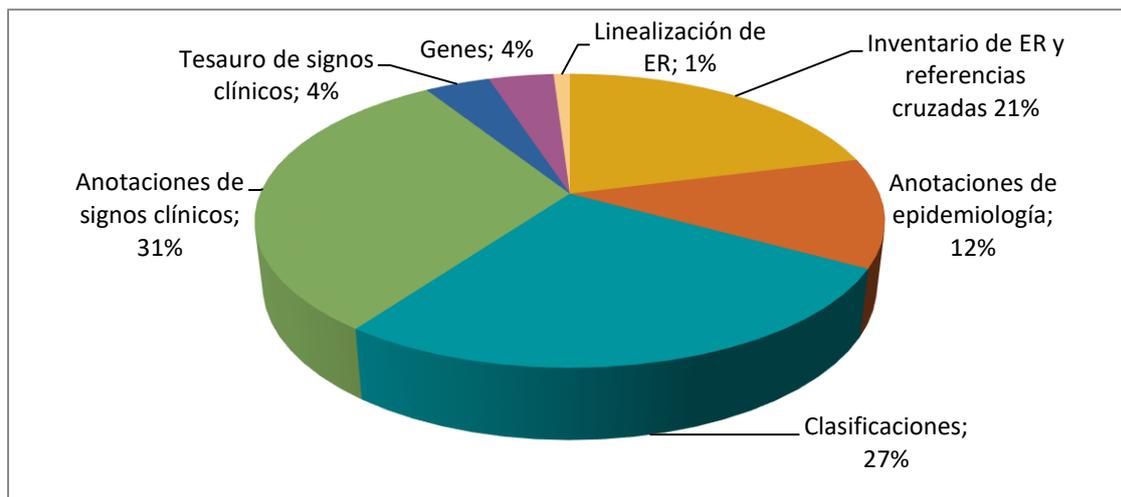


Figura 16. Distribución de las descargas de conjuntos de datos de libre acceso de Orphadata en 2016. Sólo se incluye el conjunto de datos epidemiológicos, disponible a través de ATD o acuerdo de licencia desde octubre de 2016 [total de 167.957 descargas]

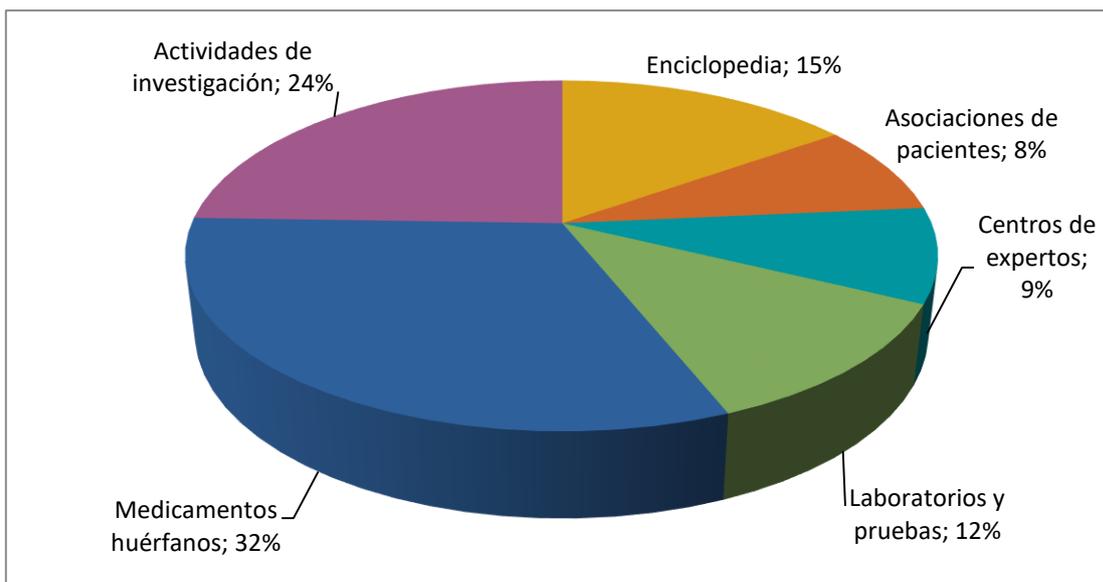


Figura 17. Distribución de las descargas de conjuntos de datos de Orphadata accesibles bajo demanda en 2016 [un total de 837 descargas]

3.10.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2016

El catálogo y la guía del usuario de Orphadata fueron actualizados en 2016. También se puso a disposición un punto final SPARQL (versión beta) para los datos de libre acceso.

Debido al coste de producción del conjunto de datos epidemiológicos, se decidió poner estos datos a disposición mediante un Acuerdo de Transferencia de Datos para la academia y mediante un acuerdo de licencia para usuarios privados a partir de octubre de 2016. Esto se anunció en el sitio web de Orphadata.

3.11. Servicios de Orphanet Services: el Boletín OrphaNews

[OrphaNews](#) es un boletín bimensual para la comunidad de enfermedades raras que presenta una amplia visión general de noticias científicas y políticas sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. La suscripción a este boletín es gratuita. Para su elaboración, se realiza una revisión bibliográfica dos veces al mes con el fin de actualizar la base de datos de Orphanet y recopilar noticias científicas y políticas para informar en OrphaNews. La selección de artículos para el boletín es validada por un consejo editorial multidisciplinar y también se reciben noticias desde los puntos de contacto en cada uno de los países del consorcio Orphanet.

Orphanews International está financiado por la DG SANTE RD-ACTION Joint Action N° 677024 de la Comisión Europea y es la herramienta de difusión de esta Acción Conjunta. [OrphaNews Francia](#) está financiado por la asociación francesa de distrofia muscular ([AFM](#)), mientras que [OrphaNews Italia](#) está financiado por Genzyme.

A finales de 2016, el boletín fue transferido a una nueva herramienta (Figura 24) para mejorar la apariencia y la navegación del boletín y proporcionar mejores funcionalidades de búsqueda a través de un tesoro de palabras clave. Las primeras ediciones en este nuevo formato se publicaron a comienzos de 2017.



Figura 18. Página principal de OrphaNews en 2016



Figura 19. Página principal de OrphaNews en 2017

[OrphaNews](#) en inglés cuenta con más de 16.000 suscriptores, mientras que [OrphaNews](#) en francés tiene más de 11.000 y [OrphaNews](#) en italiano más de 7.000.

3.12. Servicios de Orphanet: Aplicaciones móviles

Los datos de Orphanet están disponibles a través de dos aplicaciones móviles.



Figure 20. Orphanet mobile app and Orpha Guides mobile app

Orphanet es una aplicación que permite a los usuarios acceder a la lista de enfermedades raras, a la información textual sobre la enfermedad y los servicios asociados, así como a las Guías de Urgencia. La aplicación está disponible para [iOS](#) y [Android](#). Esta aplicación está disponible en todos los idiomas del sitio web de Orphanet.

Orpha Guides es una aplicación en francés que brinda acceso a información sobre los mecanismos de soporte a nivel nacional franceses para los afectados y sus familiares, así como información sobre las consecuencias funcionales de más de 100 enfermedades raras. La aplicación está disponible para [iOS](#) y [Android](#).

3.13. Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD) es una revista en línea de acceso abierto que aborda todos los aspectos de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. La revista publica artículos de revisión de gran calidad sobre enfermedades raras específicas. Además, la revista puede tener en cuenta artículos sobre informes de resultados de ensayos clínicos, tanto positivos como negativos, y artículos sobre temas de salud pública en el campo de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos. OJRD fue indexada en Medline a finales de su primer año de existencia (2006) y fue seleccionada por Thompson Scientific tan sólo dos años después de su publicación. Su factor de impacto actual es de 3,507.

4. Usuarios

4.1. Encuesta de satisfacción de usuarios en 2016

En enero de 2017 se llevó a cabo una encuesta en línea durante 4 semanas. La satisfacción de los usuarios del portal fue evaluada solicitándoles cumplimentar un breve cuestionario. 4.071 usuarios respondieron a la encuesta.

Los siguientes resultados presentan las respuestas recogidas en todos los idiomas (alemán, español, francés, inglés, italiano, neerlandés y portugués). La información ampliada sobre los resultados de este estudio estará disponible en el Informe Orphanet dedicado a la [encuesta de 2016](#).

¿En calidad de qué está usted consultando HOY el sitio web de Orphanet?

Esta pregunta tiene el fin de determinar el perfil de los usuarios de Orphanet. Se propusieron siete categorías (p.e. profesional de la salud, afectado/su entorno, investigador, industria, administrador/responsable de políticas sanitarias, y estudiantes) y se incluyó un campo de texto libre para que otros tipos de usuarios añadieran su profesión. Tan solo era posible una respuesta. Para su análisis, los encuestados de la categoría "otros" fueron reasignados a una de las siete categorías propuestas, cuando correspondía.

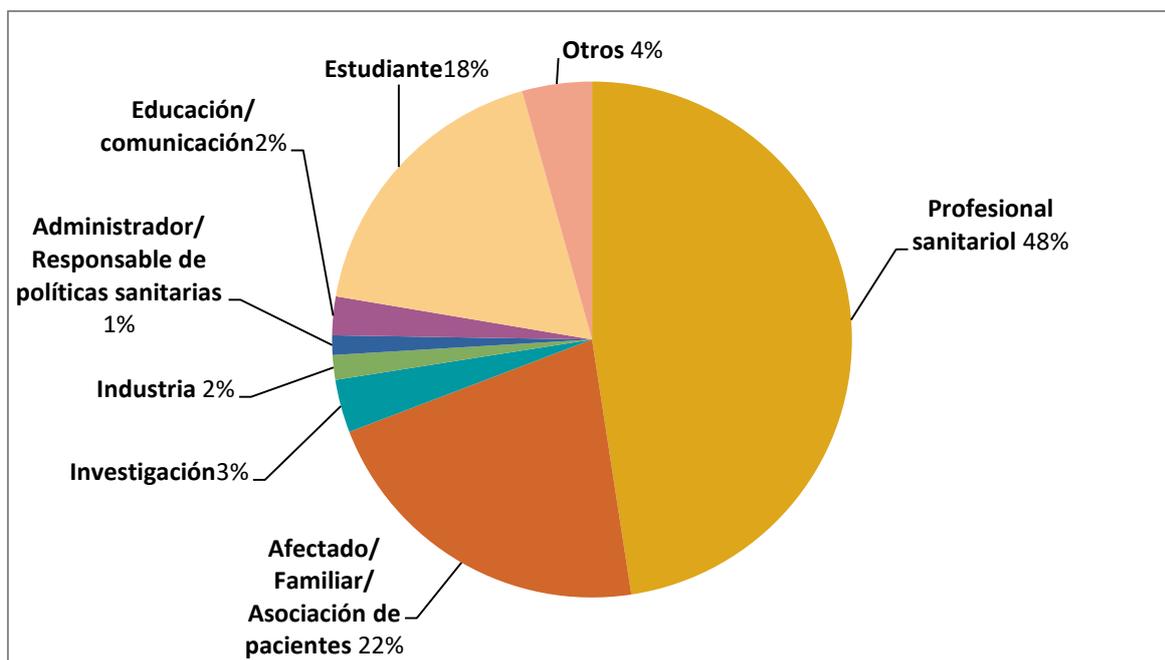


Figura 21. Tipo de usuarios de Orphanet (porcentaje del total de encuestados) n = 4010

La categoría más numerosa de encuestados es la categoría de profesionales sanitarios (48%) (Figura 26). La segunda categoría más numerosa es la de afectado y su entorno (incluidas las organizaciones de pacientes, alianzas y grupos de apoyo) con el 22% de las respuestas. Muchos estudiantes (18%) también hacen uso de Orphanet. La categoría "otros" incluyó a los encuestados que trabajan en estándares de terminología o biocuración, así como categorías socioprofesionales no relacionadas y aquellos interesados en enfermedades raras pero que no declararon su categoría profesional.

¿Con qué frecuencia visita Orphanet?

Tan sólo era posible una respuesta. Alrededor del 56% de las personas que respondieron a esta encuesta son usuarios habituales, mientras que el 20% visitaba Orphanet por primera vez.

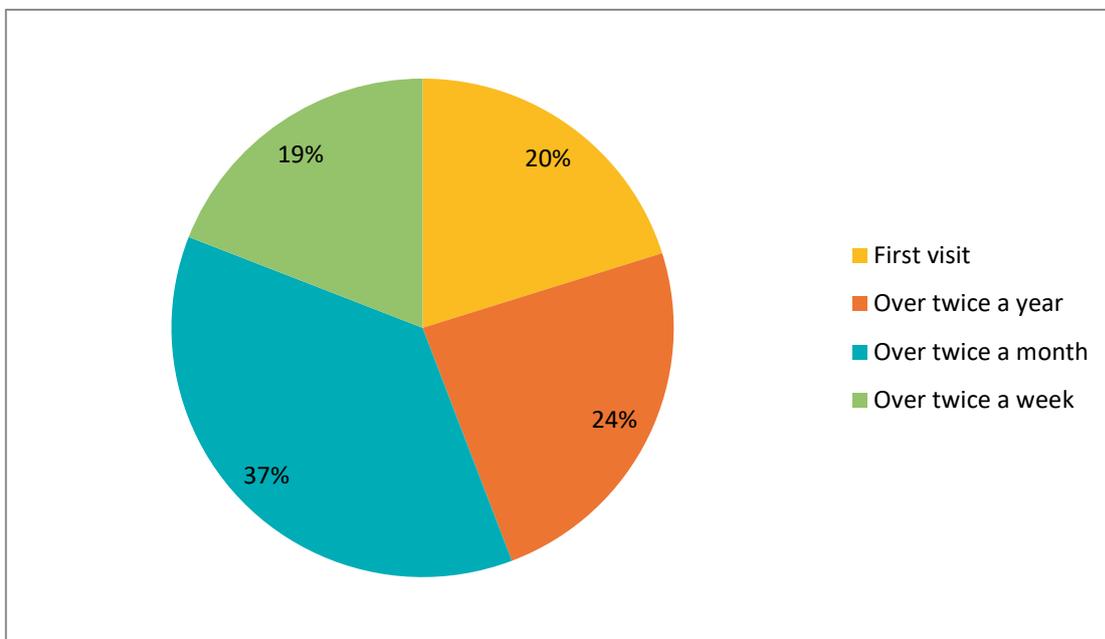


Figura 27. Frecuencia de visitas de los encuestados (n=3646)

Hubo un 6% menos de usuarios nuevos este año en comparación con el año pasado (26%) y un 5% más de usuarios que utiliza Orphanet dos veces al mes.

¿Qué tipo de información está buscando en ESTA CONEXIÓN a Orphanet?

Esta cuestión pretende determinar qué tipo de información buscaban los visitantes en Orphanet, siendo posible seleccionar más de una opción.

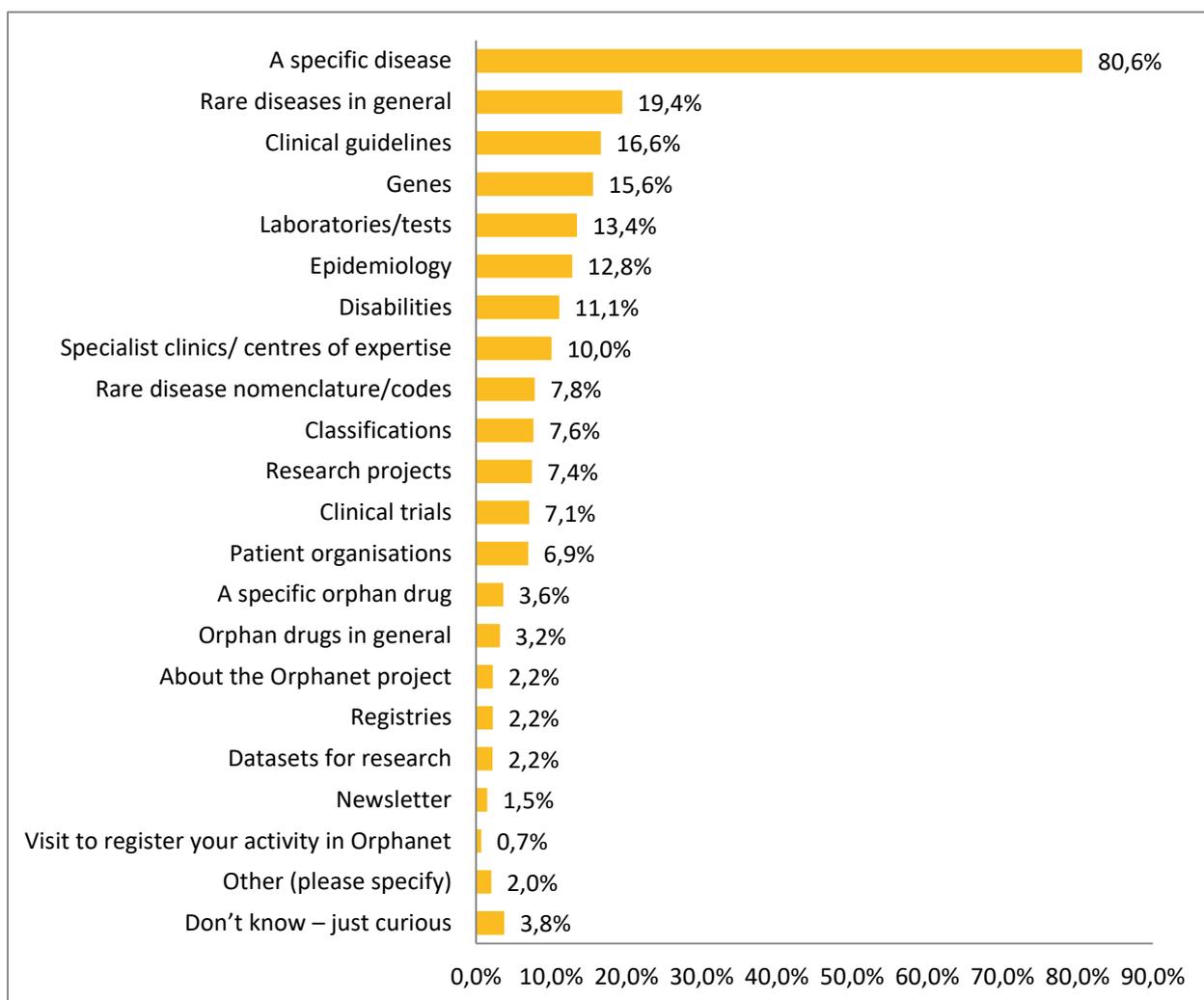


Figura 28. Información buscada por los encuestados durante su conexión a Orphanet (porcentaje del total de respuestas; n=3927)

Estos resultados muestran una clara tendencia: la mayoría de los encuestados buscaba información sobre una enfermedad rara concreta (81%). Además, los usuarios buscan información sobre enfermedades raras en general (20%), guías clínicas (17%), genes (16%), laboratorios/pruebas (13%) y epidemiología (13%). Un pequeño porcentaje de los encuestados estaba buscando información relativa a un recurso experto en particular: consultas especializadas (10%), proyectos de investigación (7%), ensayos clínicos (7%) y asociaciones de pacientes (7%). El 8% de los usuarios buscaba información relacionada con la nomenclatura y codificación de enfermedades raras. En comparación con la encuesta del año pasado, la información general sobre enfermedades raras tuvo una progresión de 6 puntos.

La principal razón para visitar el sitio para todas las categorías de usuarios es la información de una enfermedad específica.

¿Cómo valoraría la utilidad de los siguientes servicios de Orphanet para su uso personal?

La utilidad de los productos de Orphanet se evaluó mediante esta pregunta. Esta cuestión se planteó a todos los encuestados, excepto a aquellos que consultaban Orphanet por primera vez, ya que el propósito era evaluar la utilidad de las herramientas y servicios disponibles para las necesidades de los usuarios, basándose en su experiencia, además de valorar su conocimiento sobre la existencia de la variedad de productos disponibles. Para los 2.600 encuestados, tan sólo era posible una respuesta por producto. Por primera vez se utilizó una nueva escala para evaluar los servicios según su utilidad, teniendo en cuenta el uso de los propios encuestados: ++, +, -, - -. Se dieron otras dos opciones: “No utilizo este servicio”, y “No sabía que Orphanet ofrecía este servicio”. Los resultados (Figura 30), muestran que los productos Orphanet son muy apreciados, pero no suficientemente conocidos.

Con el fin de evaluar la utilidad de los productos Orphanet en respuesta a las necesidades de cada encuestado, se llevó a cabo un análisis de los resultados para esta pregunta. Un producto se consideraba útil si las respuestas eran ‘++’ o ‘+’ dentro de la escala propuesta. El porcentaje de estas respuestas se calculó del total de respuestas a esa pregunta para ese producto, eliminando de antemano las respuestas “No utilizo este servicio” y “No sabía que Orphanet ofrecía este servicio” del resultado total para representar más fielmente la utilidad de los productos, según aquellos que conocían estos servicios y los utilizaban (p.e. total de respuestas = respuestas relativas a la escala de utilidad ‘++’, ‘+’, ‘-’, ‘- -’).

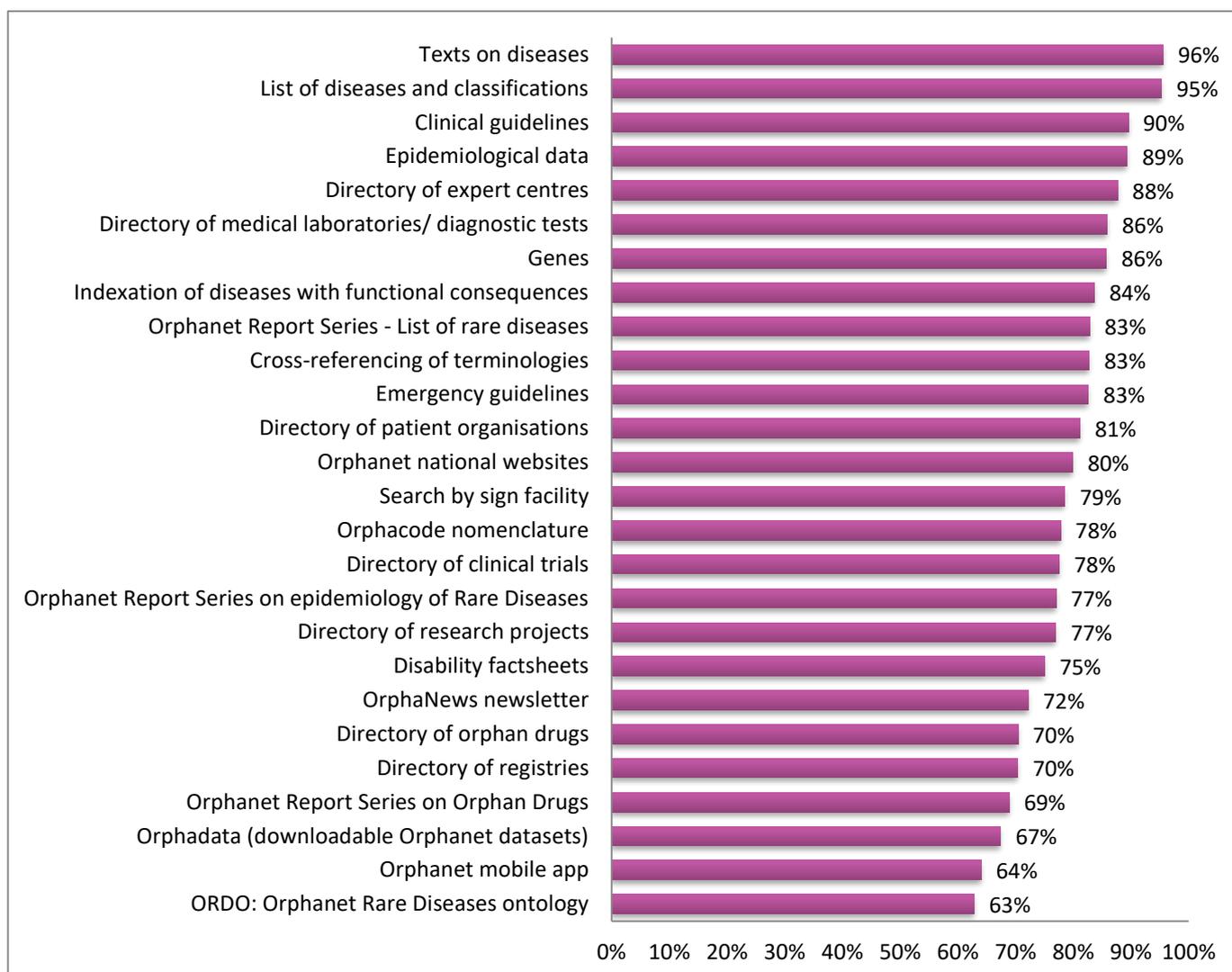


Figura 29. Productos más útiles ofrecidos por Orphanet según los encuestados (respuestas ‘++’ o ‘+’ de la escala de utilidad).

Los resultados muestran tendencias similares a las encuestas de años anteriores. Según sus usuarios, los servicios más útiles de Orphanet son los textos de las enfermedades (96%) y la lista de enfermedades y clasificaciones (95%). Los datos relativos a la epidemiología de las enfermedades raras también son muy apreciados (86%), así como las guías clínicas que Orphanet pone a disposición en su web (90%). El directorio de centros expertos está muy bien valorado (el 88% de los encuestados conocía y utilizaba este servicio), al igual que el directorio de laboratorios médicos (86%) e información sobre genes (86%). La indexación de las enfermedades con las consecuencias funcionales de la enfermedad es también muy apreciada por el 84% de los encuestados que conocían y utilizaban este servicio, que se incorporó al portal web en junio de 2016.

Un análisis de la respuesta "No sabía que Orphanet ofrecía este servicio" revela que los usuarios no están suficientemente informados sobre la gama de productos y servicios.

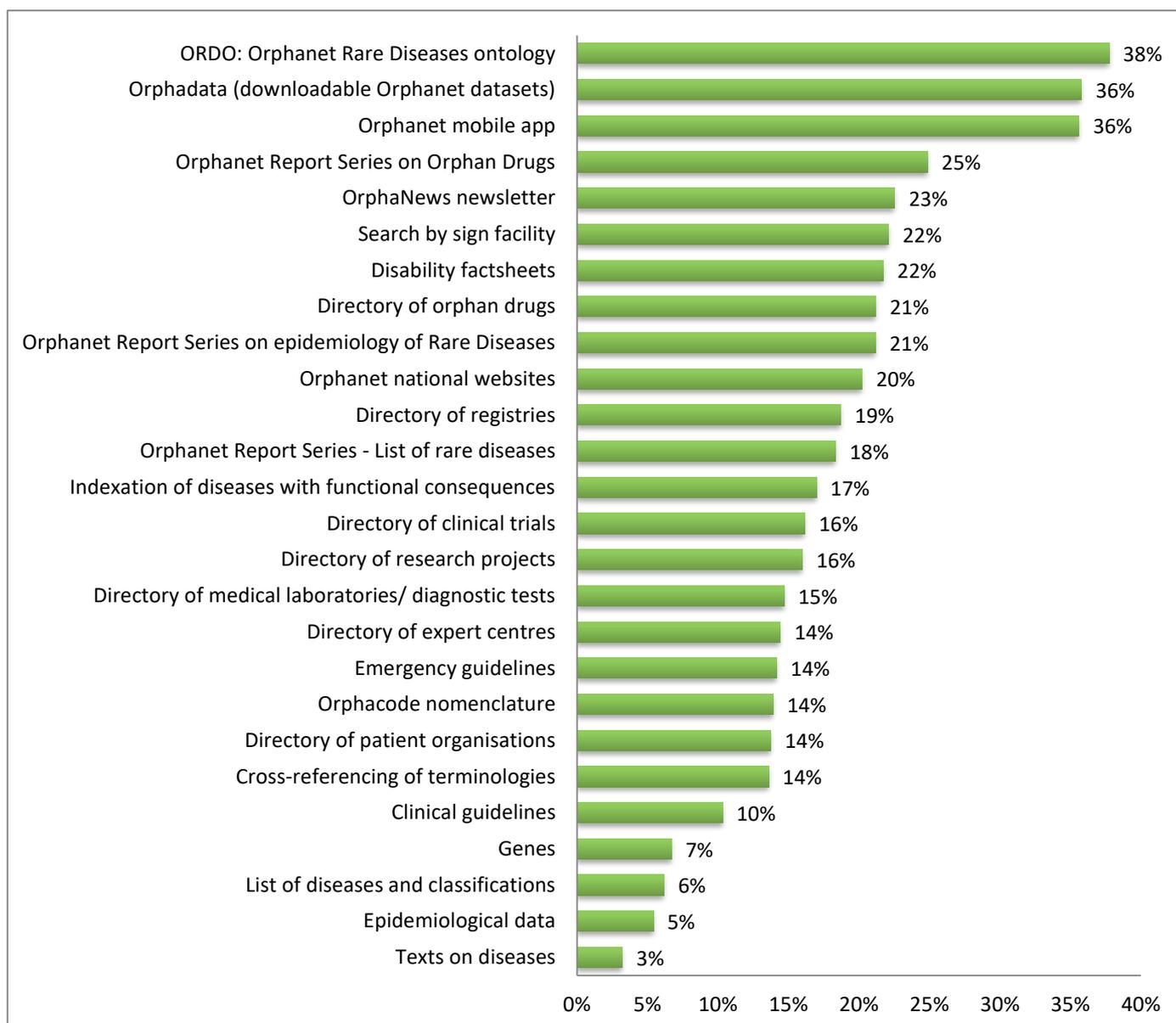


Figura 220. Productos de Orphanet menos conocidos (respuesta "No sabía que Orphanet ofrecía este servicio")

ORDO, la Ontología Orphanet de enfermedades raras lanzada en 2013, no es conocida por el 38% de los usuarios, aunque entre sus usuarios es muy apreciada (el 63% aprecia mucho este servicio) del sitio web: el público objetivo de este servicio son investigadores, y en particular, aquellos del ámbito de la bioinformática, lo que puede explicar que sea relativamente desconocido para aquellos que respondieron a la encuesta.

De igual modo, Orphadata, el sitio web que permite a los usuarios descargar un conjunto de datos de Orphanet con fines de investigación, está bien valorado pero es uno de los servicios menos conocidos (36% de los encuestados). Este servicio se lanzó en 2011 y está orientado a la investigación, lo que puede explicar que no sea conocido o utilizado por la mayoría de los usuarios del sitio web de Orphanet.

Como se vio anteriormente, la aplicación móvil de Orphanet no es muy conocida (el 36% de los usuarios que respondieron a esta pregunta no sabía que existía, en comparación con el 41% de los encuestados en la encuesta del año pasado).

Los productos más conocidos siguen siendo los textos de las enfermedades, ya que sólo el 3% desconocía su existencia, al tiempo que tan sólo el 5% de los encuestados desconocía los datos epidemiológicos que ofrece Orphanet, y el 6% desconocía la existencia del listado de enfermedades y la clasificación.

Este análisis ayudará al equipo de Orphanet a estructurar el alcance las actividades en el futuro, especialmente para nuevos servicios como la Ontología y Orphadata.

5. Redes: colaboraciones nacionales e internacionales de Orphanet

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

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

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

5.1. Planes nacionales o estrategias en enfermedades raras

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

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

Alemania

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

Países Bajos

El Ministro de Salud, Bienestar y Deporte de los Países Bajos encomendó a la Federación Neerlandesa de Centros Médicos Universitarios (NFU) la coordinación del inventariado y documentación de los centros de experiencia neerlandeses para enfermedades raras, junto con Orphanet-Países Bajos y la VSOP (federación de asociaciones de padres y pacientes de enfermedades raras, genéticas y congénitas). Los centros de excelencia potenciales han sido evaluados en base a los criterios establecidos por EUCERD a nivel europeo, que incluye la implantación de guías, protocolos, estándares e indicadores sobre la atención prestada, la

implicación en actividades de investigación, la colaboración con asociaciones de pacientes y la capacidad para garantizar la continuidad del centro experto dentro de la institución. El procedimiento de la NFU aparece publicado en su página web (en neerlandés, www.nfu.nl/patientenzorg/complexezorg/procedure-expertisecentra). En la primera ronda, se evaluaron 288 centros potenciales del total de centros médicos universitarios. En la segunda ronda, fueron valorados 125 centros, incluyendo además los pertenecientes a los hospitales no universitarios más destacados. El ministro designó en ambas rondas los centros de experiencia neerlandeses reconocidos oficialmente. El listado está disponible en el sitio web de Erfocentrum www.erfelijkheid.nl.

Italia

El **Ministerio de Sanidad italiano** incluyó a Orphanet como referencia en la nueva versión (julio de 2016) del Decreto Ministerial de 09 de diciembre de 2015, sobre la idoneidad de la prescripción (título italiano del Decreto: "[Condizioni di erogabilità e indicazioni di appropriatezza prescriptionva delle prestazioni di assistenza ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale](#)") ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale "). El Decreto establece condiciones específicas para los laboratorios que realizan pruebas genéticas en Italia ("Condizioni di erogabilità", como se informa en "[Allegato 1](#)" del Decreto). En particular, con respecto a las pruebas genéticas, el documento contiene la siguiente referencia a la base de datos de Orphanet: "Para identificar genes individuales, consulte los genes con valor de diagnóstico informados en la base de datos de Orphanet"). Esta referencia a Orphanet en el marco legal italiano marca un hito importante en su consolidación como fuente legítima de información sobre enfermedades raras en Italia.

5.2 Nomenclatura y terminología

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

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

En 2014, el Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión adoptó una [recomendación](#) como medida para mejorar la codificación de las enfermedades raras. En este documento, se alienta a los Estados Miembros a considerar y explorar la viabilidad del uso de los códigos ORPHA a nivel nacional e incluir un apartado sobre codificación de enfermedades raras en sus planes/estrategias nacionales para las enfermedades raras.

Con el fin de brindar apoyo al elevado número de Estados Miembros que ha expresado su interés en utilizar los códigos ORPHA (como complemento a los sistemas de codificación existentes) se ha dedicado a ello un paquete de trabajo específico en la actual Acción Conjunta para las enfermedades raras RD-ACTION (www.rd-action.eu). Este paquete de trabajo ha realizado una

[encuesta sobre situaciones de codificación actuales](#) en los Estados Miembros, un [documento de revisión de implementaciones técnicas existentes para la codificación de ER](#), y un [procedimiento estándar y una guía para codificar con códigos ORPHA](#), así como una [versión beta de un archivo de codificación maestra](#) y [especificaciones para la implementación del mismo](#). También se han generado [especificaciones para una aplicación de codificación integrada con códigos ORPHA](#).

En 2016 se llevó a cabo un [ejercicio de mapeo](#) del uso de códigos ORPHA en Europa en el contexto de RD-Action que estará disponible en 2017. Algunos países han dado ya algunos pasos concretos en la aplicación de los códigos ORPHA en sus sistemas sanitarios (Portugal, Alemania, Francia, Bélgica, Italia, Noruega, Letonia, República Checa, Hungría, Chipre, Suiza) y los equipos nacionales de Orphanet están jugando un papel significativo en los siguientes países:

Francia

En 2012, se decretó que la base de datos del sistema hospitalario francés usaría los códigos ORPHA para codificar a todos los pacientes hospitalizados. El objetivo es identificar mejor a los pacientes en el sistema sanitario, así como mejorar el conocimiento de sus rutas de atención sanitaria. El código ORPHA ha sido añadido en una parte específica del sistema de codificación, además del código CIE-10 derivado. Además, debido al desarrollo de los registros electrónicos sanitarios en Francia, el Ministerio de sanidad francés ha designado un comité asesor para la codificación de las ER en el que el equipo de Orphanet juega un papel importante.

En enero de 2016 se publicó una nota gubernamental dirigida a los centros de referencia y centros de competencia, lo que hace obligatoria la codificación de los pacientes con enfermedades raras con códigos ORPHA en el Repositorio de Datos de Enfermedades Raras de Francia [BNDMR](#). Orphanet y el BNDMR han desarrollado documentos de orientación para la codificación de enfermedades raras en el BNDMR. Esto ayudará a recopilar datos que se incluirán en el BNDMR, que se implementó parcialmente a fines de 2016. La codificación con los códigos ORPHA se extenderá a otros sectores del sistema sanitario en el futuro.

Alemania

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

Países Bajos

El RIVM, Instituto Nacional de Salud Pública y Medio Ambiente, que coordina este proyecto en nombre del Ministerio, inició la comparación de la clasificación de enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (OMS; WHO-FIC Update and Revision Committee) con la clasificación de

Orphanet. Los líderes del proyecto RIVM están trabajando en estrecha colaboración con Orphanet-Países Bajos en este proyecto, dentro del paquete de trabajo 5 de la RD-ACTION.

5.2.2. COLABORACION CON LA OMS

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

Orphanet ha sido escogida como la institución responsable de la preparación de la propuesta de la CIE-11 relativa a las enfermedades raras. El Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras (RD-TAG) ha gestionado, por lo tanto, el proceso de preparación y revisión por pares de las propuestas para incluir las enfermedades raras en cada capítulo relevante de la versión electrónica de la CIE-11. En 2013, se lanzó la versión beta del CIE-11, que incluye más de 5.000 enfermedades raras. La versión beta está disponible [aquí](#) para su consulta pública. Además, se está elaborando un archivo de mapeo con la correspondencia entre los códigos ICD11 y ORPHA, que se lanzará con la versión ICD11.

5.2.3. COLABORACION CON IHTSDO

La colaboración con la **Organización Internacional de Desarrollo de Estándares de Terminología de Salud** (IHTSDO) está en curso para incluir las ER que no figuran en SNOMED-CT y para proporcionar alineaciones entre los códigos ORPHA y los términos de SNOMED-CT. Esta iniciativa facilitará la identificación de pacientes con ERs en los sistemas de información sanitarios en países que han adoptado la codificación SNOMED-CT. El archivo con la correspondencia estará disponible en 2019.

5.3. Catálogo de servicios

5.3.1. COLABORACION CON RD-CONNECT

Orphanet ha establecido una colaboración con RD-Connect, un proyecto con financiación europea (2012-2018) que tiene por objetivo la creación de una plataforma integrada que conecte bases de datos, registros, biobancos y bioinformática clínica para la investigación en enfermedades raras. Esta colaboración se centrará en el intercambio de datos sobre biobancos y registros entre Orphanet y RD-Connect con el fin de enriquecer ambas bases de datos. La implementación técnica de esta colaboración está planificada para 2017.

5.3.2. PORTAIL ROMAND DES MALADIES RARES

Se ha establecido una colaboración con el «Portail Romand des maladies rares» suizo (www.infomaladiesrares.ch) con el fin de mejorar la visibilidad de los centros especializados en enfermedades raras registrados en Orphanet en Romandy.

5.3.3. SE-ATLAS

Se ha establecido una colaboración con SE-Atlas (<https://www.se-atlas.de/>) para mejorar la visibilidad de los centros especializados en enfermedades raras registradas en Orphanet en Alemania (ver 5.2).

5.4. Asociaciones y colaboraciones científicas

5.4.1. ASOCIACIÓN CON LA UNIÓN INTERNACIONAL DE FARMACOLOGÍA BÁSICA Y CLÍNICA (IUPHAR)

A finales de 2011, se inició una colaboración, que sigue vigente, con la **IUPHAR** (*International Union of Basic and Clinical Pharmacology*) para cruzar la base de datos de Orphanet con la del IUPHAR. Este proyecto se ha ampliado para tener en cuenta la evolución de la base de datos IUPHAR.

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

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

El IRDiRC (*International Rare Diseases Research Consortium*) se constituyó en abril de 2011 para fomentar la colaboración internacional en la investigación en enfermedades raras. El IRDiRC reúne a investigadores y organizaciones que invierten en la investigación de las enfermedades raras con el fin de lograr dos objetivos principales, concretamente, disponer de 200 nuevas terapias para las enfermedades raras y de los medios para diagnosticar la gran mayoría de enfermedades raras antes del año 2020. Orphanet alberga los datos sobre los proyectos de investigación financiados por aquellos miembros del IRDiRC que son agencias financiadoras de la investigación, y es por ello que ha sido necesario expandir la cobertura de los datos a nuevos países, como Estados Unidos y Japón. Además, los datos de Orphanet están a disposición de los grupos de trabajo IRDiRC y sus comités científicos y se analizan para ellos bajo petición.

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

5.4.3. ASOCIACION CON RARECARENET Y LA ACCION CONJUNTA EN CANCERES RAROS (JARC)

Desde mediados de 2013, Orphanet colabora con **RareCareNet** proporcionándole información sobre centros expertos y asociaciones de pacientes de cánceres raros. RareCareNet, por su parte, facilita a Orphanet información epidemiológica sobre cánceres raros y, en la actualidad, se está realizando un esfuerzo común para acordar una clasificación de los mismos. Este trabajo ha tenido continuidad en el contexto de la Acción Conjunta Europea en Cánceres Raros, lanzada en 2016 (www.jointactionrarecancers.eu). La presente Acción Conjunta tiene como objetivo integrar y maximizar los esfuerzos de la Comisión Europea (CE), los Estados miembros de la UE y todas las partes interesadas con el fin de mejorar la calidad de la atención y la investigación en cánceres poco frecuentes. Orphanet participa en varios paquetes de trabajo, en particular en los relacionados con

cuestiones como la recopilación de datos epidemiológicos de enfermedades raras, información sobre centros especializados en enfermedades raras, directrices de práctica clínica y nomenclatura y clasificaciones. También se garantiza la interacción con la Acción Conjunta Europea sobre Enfermedades Raras, RD-Action, coordinada por Orphanet.

5.4.4. COLABORACIÓN CON EL INSTITUTO EUROPEO DE BIOINFORMÁTICA (EBI)

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

Orphanet y EMBL-EBI se han aliado para el desarrollo de la **Ontología Orphanet de Enfermedades Raras** (ORDO) y en 2014 se lanzó una nueva versión de esta ontología (ORDO 2.0), que se actualiza dos veces al año.

5.4.5. COLABORACIÓN CON EL INSTITUTO FRANCÉS DE BIOINFORMÁTICA (IFB)

Orphanet se ha convertido en la plataforma 30 del IFB (*Institut Français de Bioinformatique*). El IFB es una infraestructura bioinformática a nivel nacional que aúna plataformas de los principales agentes en el ámbito de la investigación en Francia: CNRS, INRA, INRIA, CEA y el INSERM, así como de los Institutos Curie y Pasteur y de las universidades francesas. En la actualidad, cuenta con 30 plataformas miembro, agrupadas en seis centros regionales en toda Francia. La misión principal del IFB es ofrecer servicios básicos y recursos en el campo de la bioinformática a científicos e ingenieros que trabajan en el campo de ciencias de la vida. En particular, el IFB es el nodo francés de la infraestructura de investigación europea ELIXIR. ELIXIR es una infraestructura distribuida sobre información en ciencias de la vida, aglutinando organizaciones líderes en ciencias de la vida en Europa en el manejo y salvaguarda de cantidades masivas de datos generadas a diario por la investigación financiada con fondos públicos. Como plataforma del IFB, Orphanet es también parte de la infraestructura de investigación europea, ofreciendo datos y bio-ontologías de enfermedades raras para avanzar en la investigación en este campo.

Orphanet participa, en concreto, en la experiencia piloto de ELIXIR en el caso de las enfermedades raras en el contexto del proyecto EXCELERATE: en 2016, Orphanet contribuyó elaborando un informe sobre el papel de Orphanet, en particular de la nomenclatura de Orphanet como vector de interoperabilidad en el campo de las enfermedades raras.

Este proyecto tiene como objetivos construir un registro ELIXIR de recursos de datos y herramientas de análisis que son críticas para el desarrollo de la investigación en enfermedades raras, implementar un marco técnico para la comparación de estándares de servicios útiles para la comunidad de enfermedades raras, y colaborar con las comunidades de enfermedades raras en la organización y desarrollo de sus cursos de formación, talleres y celebraciones. Una de las principales metas de ELIXIR es avanzar para lograr la sostenibilidad de recursos y herramientas tales como las ofertadas por Orphanet, convirtiendo esta iniciativa en un paso estratégico en la dirección apropiada para asegurar el futuro de Orphanet. En este contexto, Orphanet y ORDO ya están citados en la plataforma ELIXIR [Biosharing](#), un recurso curado, informativo y educativo sobre

estándares de datos interrelacionados, bases de datos y políticas en el ámbito de las ciencias biomédicas, medioambientales y de la vida.

5.4.6. COLABORACION CON EL CENTRO DE INFORMACION SOBRE ENFERMEDADES GENETICAS Y RARAS (NIH-NCATS)

En 2016 se estableció una asociación entre Orphanet y el Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (NIH-NCATS). El objetivo de esta asociación es aunar esfuerzos para proporcionar a las partes interesadas la más completa y actualizada información sobre enfermedades raras. En una primera fase, las nomenclaturas de Orphanet y GARD se están alineando para permitir la referencia cruzada entre ambos recursos. En una segunda fase, se incluirán textos resumidos de Orphanet (junto con un enlace a la página de la enfermedad en Orphanet y el logotipo de Orphanet) en GARD para las enfermedades para las cuales GARD no tiene un texto. Esta asociación transatlántica mejorará la visibilidad de Orphanet en Estados Unidos y es sólo uno de los esfuerzos en curso para integrar la nomenclatura de Orphanet, en particular, en los diferentes recursos relacionados con enfermedades raras mantenidos por los NIH (por ejemplo, UMLS, ClinVar, MedGen, GTR).

5.4.7. ARMONIZACION DE LA INFORMACION FENOTIPICA PARA UNA MEJOR INTEROPERABILIDAD EN EL AMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS (HIPBI-RD)

El HIPBI-RD (www.hipbi-rd.net) es un proyecto de tres años financiado por la E-Rare 3 ERA-NET. El proyecto se basa en tres recursos ampliamente adoptados por la comunidad de ER: Orphanet, y su ontología ORDO, HPO y PhenoTips. Su objetivo es proporcionar a la comunidad un ecosistema informático integrado y específico de ER que armonice la manera en la que la información fenómica se almacena en bases de datos y en archivos de pacientes en todo el mundo, y de ese modo contribuir a la interoperabilidad. Este ecosistema consistirá en un conjunto de herramientas y ontologías optimizadas para trabajar juntas y a disposición de facultativos y científicos a través de repositorios de software de uso común. Además, el ecosistema mejorará y agilizará la interpretación de las variantes identificadas a través del exoma y la secuenciación completa del genoma al armonizar la forma en que se recopila la información fenotípica.

Orphanet coordina el proyecto, que incluye socios de SickKids Toronto, La Charité Berlin, el Instituto Europeo de Bioinformática y el Instituto Garvan de Investigación Médica.



6. Financiación

El presupuesto de Orphanet en 2016 fue de aproximadamente 2,9 millones de euros, procedentes de 7 contratos diferentes para las actividades centrales del proyecto y de otros contratos en algunos de los países participantes (Figura 31).

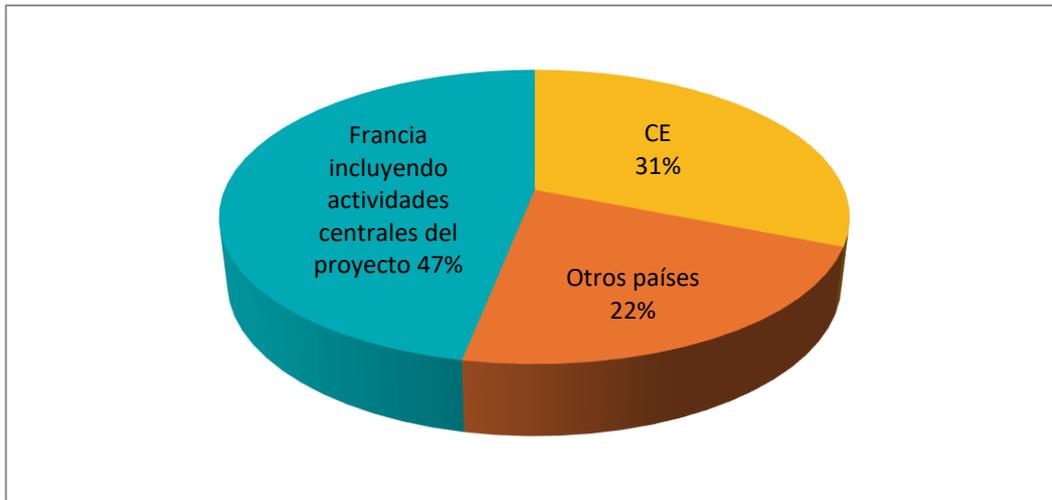


Figura 23 Presupuesto global de Orphanet en 2016

6.1. Financiación de las actividades centrales de Orphanet

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

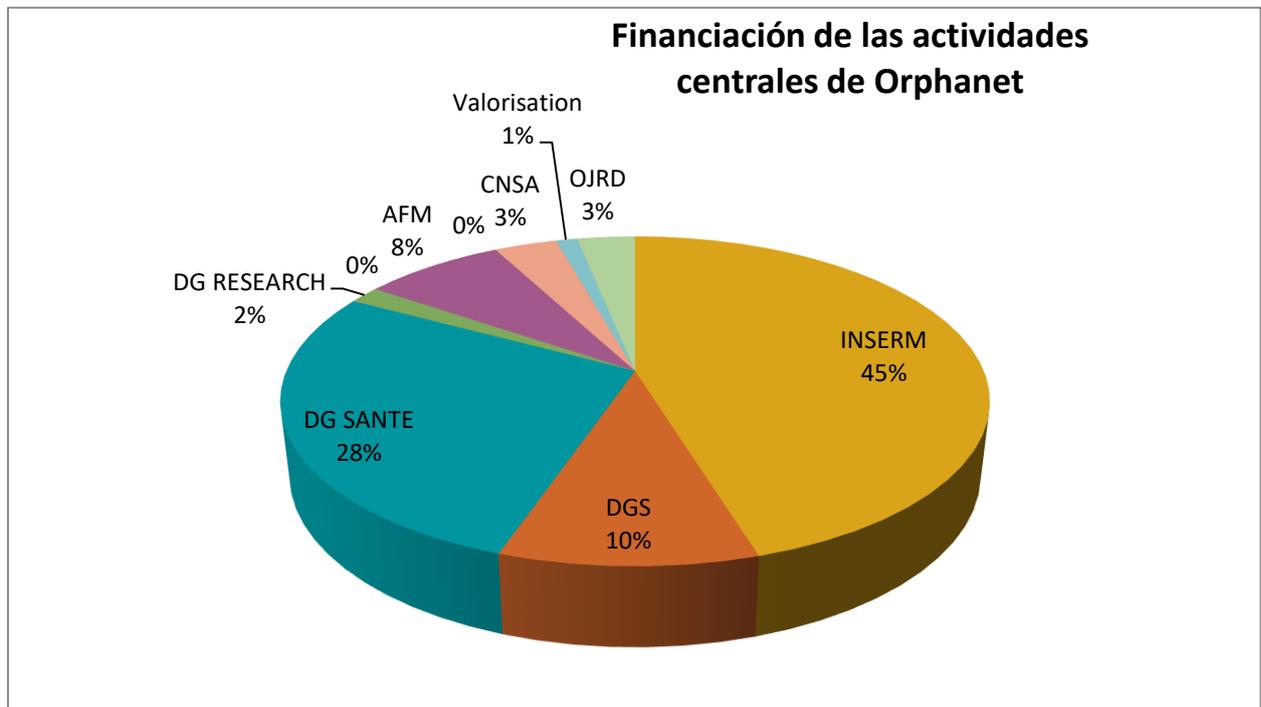


Figura 24 Financiación de las actividades centrales de en 2016

Este presupuesto (aprox 1,5 millones de euros) excluye los costes de infraestructura (oficinas) que son sustentadas fundamentalmente por el INSERM (Figura 32).

6.1.1. FINANCIACIÓN EUROPEA

La Comisión Europea financia el inventario de enfermedades raras, la enciclopedia y la recopilación de datos de los servicios expertos en los países europeos (desde 2000, DG Health and Consumers Protection grant N°s S12.305098; S12.324970; SPC.2002269-2003220, 2006119, 20091215 y desde 2004, 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). En 2014, la subvención de DG Sanco 20102206 (Orphanet Europe Joint Action) se extendió un año sin financiación adicional. En 2015, Orphanet participó en ECRIN Integrating Activity (ECRIN-IA, 284395), financiado por el 7º Programa Marco de la Unión Europea. A partir de 2016, Orphanet coordina el proyecto HIPBI-RD (convocatoria conjunta E-Rare3 ERA-NET). Orphanet también está involucrado en el Proyecto ELIXIR-EXCELERATE (Proyecto H2020 N° 676559).

El consorcio Orphanet está financiado por la subvención RD-ACTION Joint Action 677024 (2015-2018) de DG Santé.

6.1.2. OTRAS ASOCIACIONES ACTUALES DE PATROCINIO FINANCIERO DE LAS ACTIVIDADES CENTRALES

	<p>El <i>Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale</i> financia las actividades centrales de Orphanet.</p> <p>La oficina de transferencia del <i>INSERM</i> proporciona soporte y asesoramiento a Orphanet en asuntos relacionados con la licencia de datos y la propiedad intelectual.</p>
	<p>La Dirección General de la Salud (DGS) francesa financia las actividades centrales del proyecto Orphanet.</p>
	<p>La Comisión Europea financia la base de datos de enfermedades, la enciclopedia en inglés, la coordinación, la comunicación y el equipo informático del proyecto a través del Programa de Salud de la UE.</p>
	<p>La <i>Association Française contre les Myopathies</i> financia OrphaNews France y OrphaNews Europe, así como la recopilación de información sobre ensayos clínicos.</p>

Tabla 9. Otros patrocinadores financieros de las actividades centrales del proyecto

6.1.3. OTRAS ASOCIACIONES ACTUALES DE PATROCINIO NO-FINANCIERO DE LAS ACTIVIDADES CENTRALES

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

 World Health Organization	<p>Colaboración con la Organización Mundial de la Salud (OMS) en el proceso de revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades.</p>
	<p>Intercambio de referencias con Genatlas, que colabora actualizando los datos de los genes implicados en enfermedades raras.</p>
	<p>Intercambio de referencias con UniProt KB, que colabora actualizando los datos de los genes ligados a proteínas implicadas en enfermedades raras.</p>
	<p>Intercambio de referencias con HGNC, que colabora actualizando los datos de los genes implicados en enfermedades raras.</p>
	<p>Intercambio de referencias con OMIM (The Online Mendelian Inheritance in Man). OMIM ha añadido a Orphanet en la lista de enlaces externos que ofrece en su sitio web.</p>
	<p>Intercambio de referencias con Reactome.</p>
	<p>Intercambio de referencias con Ensembl.</p>
	<p>Intercambio de referencias con The International Union of Basic and Clinical Pharmacology DataBase (IUPHAR-DB).</p>
	<p>La plataforma LOVD (Leiden Open Variation Database) se ha actualizado con enlaces a las páginas de los genes en Orphanet.</p>
	<p>EuroGentest financió la creación de un tesoro de signos clínicos para armonizar las nomenclaturas de fenotipo internacionales. EuroGentest colabora con Orphanet en el campo del control de calidad de laboratorios médicos.</p>
	<p>Orphanet y RD-Connect comparten información sobre biobancos y registros de pacientes. Orphanet ofrece a RD-Connect la nomenclatura de las ER.</p>

 	<p>Orphanet y EMBL-EBI desarrollaron ORDO conjuntamente y en 2014 fue lanzada una nueva versión de su ontología (ORDO 2.0).</p>
 	<p>Se está llevando a cabo una colaboración con el International Health Terminology Standards Development Organisation (IHT-SDO) con el fin de incluir las ER que faltan en SNOMED-CT, y ofrecer una correspondencia entre los códigos ORPHA y los términos de SNOMED-CT.</p>
 	<p>Orphanet es la 30 estructura bioinformática del Instituto Francés de Bioinformática, que es el nodo francés de ELIXIR. Orphanet participa en el Caso de Uso ELIXIR para Enfermedades Raras en el marco del Proyecto ELIXIR-EXCELERATE N ° 676559 del H2020</p>
 	<p>Orphanet trabaja con el Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (GARD), gestionado por NIH-NCATS, con el fin de alinear sus nomenclaturas y mejorar la provisión de información textual sobre enfermedades raras.</p>

Tabla 9 Patrocinadores no-financieros de las actividades centrales del proyecto

6.2. Patrocinio financiero y no-financiero de las actividades nacionales

Las actividades nacionales de Orphanet también cuentan con el soporte de instituciones nacionales, contratos específicos y/u otras contribuciones en especie. En los países europeos, la recopilación de datos a nivel nacional también está financiada por la Comisión Europea. Globalmente, este presupuesto alcanza 1,4 millones de euros. Por favor, consulte la Figura 33 para tener una visión general de la financiación de las actividades nacionales.

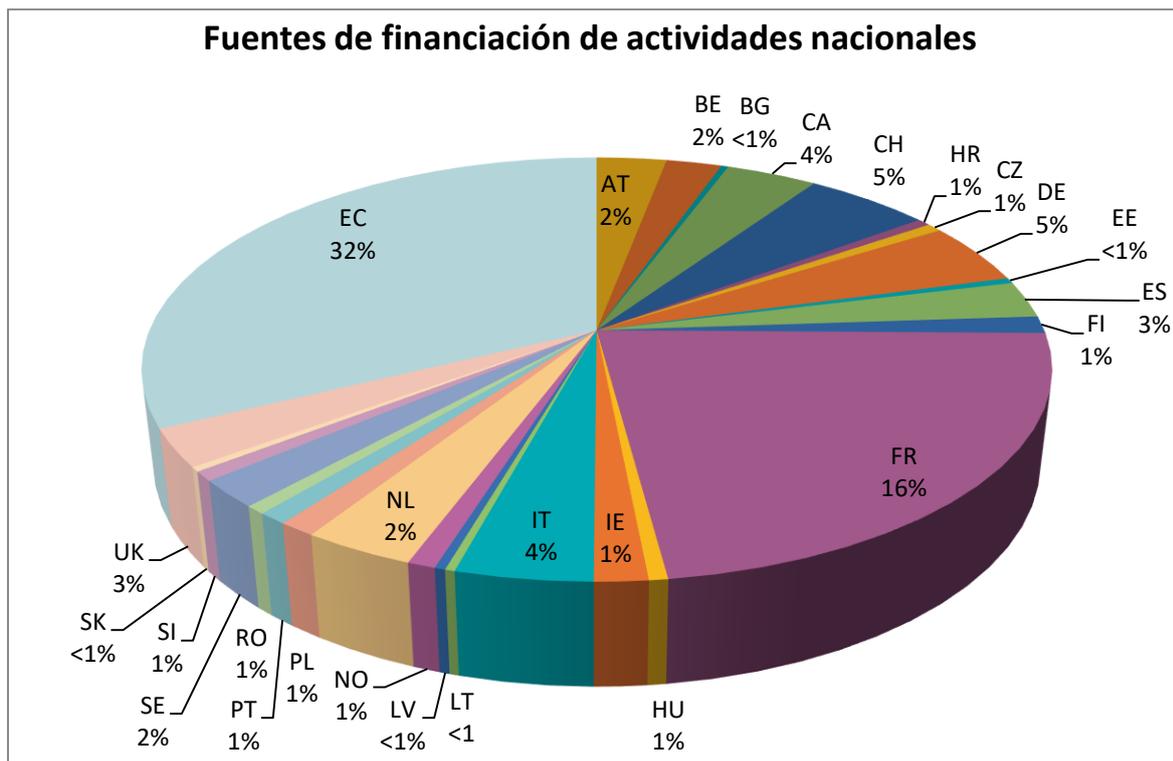
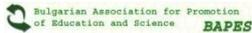


Figura 33. Fuentes de financiación para las actividades nacionales en 2016

6.2.1. PATROCINADORES QUE FINANCIAN LAS ACTIVIDADES NACIONALES

Los socios institucionales acogen las actividades de los equipos nacionales de Orphanet y contribuyen al proyecto asignando un presupuesto y el tiempo de algunos profesionales.

ALEMANIA	
 MHH Medizinische Hochschule Hannover	La Facultad de Medicina de Hanover (MHH) contribuye a la recopilación de datos, y es un beneficiario en la RD-ACTION 677024
 amedes integrated diagnostics	Amedes Medizinische Dienstleistungen GmbH es una empresa privada que financió a Orphanet Alemania en 2016.
	Förderverein Orphanet Deutschland e.V., una organización benéfica fundada por Orphanet Alemania para apoyar actividades nacionales, proporcionando fondos para el equipo.
 Humangenetik Freiburg	Humangenetik Freiburg, una empresa privada, proporciona fondos para apoyar actividades nacionales

AUSTRIA	
	La Universidad de Medicina de Viena es un beneficiario en la RD-ACTION 677024 y aloja a Orphanet Austria desde 2004. Además proporciona financiación a tiempo parcial (en especie) para el trabajo del coordinador nacional.
	El Ministerio de Sanidad austríaco provee fondos para la RD-ACTION 677024 desde junio de 2015.
BÉLGICA	
	El Servicio Federal de Salud Pública, Seguridad de la Cadena Alimentaria y Medio Ambiente es un beneficiario en la RD-ACTION 677024.
	El <i>Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique</i> es un beneficiario en la RD-ACTION 677024.
	Durante el periodo 2014-2016, un convenio entre el Instituto Científico de Salud Pública (que acoge al equipo Orphanet) y el Instituto Nacional del Seguro de Enfermedad e Invalidez (NIHDI) proporciona apoyo financiero para el proyecto Orphanet.
BULGARIA	
	La Asociación Búlgara para la Promoción de la Educación y la Ciencia (BAPES) acoge las actividades de Orphanet Bulgaria.
CANADÁ	
	El Instituto Canadiense de Investigación de la Salud es la institución que acoge Orphanet Canadá, financia un puesto en el equipo gestor y proporciona soporte administrativo adicional al proyecto.
	El <i>Ministère de la Santé et des Services Sociaux</i> de Quebec financia un puesto de gestor del proyecto en Quebec y soporte administrativo.
	El Departamento de Genética Médica de <i>Mc Gill University Health Centre</i> es la institución que aloja a Orphanet-Quebec y proporciona al coordinador médico.
	<i>Regroupement Québécois des Maladies Orphelines</i> proporciona al coordinador del proyecto y soporte administrativo.

	<p>Pfizer Canadá financia diferentes eventos de Orphanet-Canadá (Café Scientifique, Booth, Presentation) y ayuda a distribuir información de Orphanet-Canada a través de su red.</p>
	<p>Care4Rare financia el contrato de un documentalista científico a tiempo parcial.</p>
<p>CROACIA</p>	
	<p>La Federación Croata de Enfermedades Raras HSRB es beneficiaria en la RD-ACTION 677024</p>
<p>ESLOVAQUIA</p>	
	<p>CUMS (<i>Univerzita Komenského v Bratislave</i>) es beneficiario en la RD-ACTION 677024</p>
<p>ESLOVENIA</p>	
	<p>El Centro Médico Universitario de Ljubljana es beneficiario en la RD-ACTION 677024</p>
<p>ESPAÑA</p>	
 <p>Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras</p>  	<p>El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER), Área de Enfermedades Raras (anteriormente conocido como CIBERER), ha sido el socio de Orphanet en España desde abril de 2010 y es beneficiario en la RD-ACTION 677024. El CIBER (<i>Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Economía y Competitividad</i>) financia las actividades principales del equipo español.</p> <p>El CIBER financió en 2016 una Reunión Anual en Madrid para el Comité Científico Nacional de Orphanet, así como otros gastos, tales como la producción de <i>flyers</i> y la asistencia a reuniones donde se difundieron las actividades del equipo de Orphanet.</p>
<p>ESTONIA</p>	
	<p>La Universidad de Tartu es beneficiario en la RD-ACTION 677024</p>
<p>FINLANDIA</p>	
	<p>La Fundación Rinnekoti es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>

FRANCIA	
	La <i>Fondation Groupama pour la Santé</i> contribuye al desarrollo de la aplicación móvil.
	<i>LFB Biomédicaments</i> ayuda a financiar el desarrollo y actualización de las guías de emergencia y de la enciclopedia francesa para el público general.
	La <i>Agence de la Biomédecine</i> financia el seguimiento del directorio de laboratorios, la creación de herramientas para la recogida, gestión y seguimiento de la actividad anual y la compilación de los datos recogidos en Francia.
	La <i>Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie</i> contribuye al desarrollo de la enciclopedia francesa para el público general con información sobre las consecuencias funcionales de las enfermedades raras, así como a la producción de fichas informativas sobre discapacidades poco frecuentes no necesariamente relacionadas con enfermedades raras.
HUNGRÍA	
	<i>Országos tisztifőorvosi hivatal</i> - OTH es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
	<i>Semmelweis Egyetem</i> es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
IRLANDA	
	El Instituto de Sanidad irlandés financia al equipo de Orphanet-Irlanda con la RD-Action para la contratación de un gestor del proyecto, un documentalista científico a media jornada y personal administrativo a tiempo parcial.
	<i>Shire Pharmaceuticals Ireland</i> financió la constitución de la Oficina Nacional de Enfermedades Raras y apoya a Orphanet-Irlanda mediante la provisión de una subvención única sin restricciones.
ITALIA	
	El Ministerio de Sanidad italiano financia las actividades de Orphanet-Italia a través de la financiación de proyectos de investigación en curso.
	El Hospital Pediátrico <i>Bambino Gesù</i> es beneficiario en la RD-ACTION 677024.

	<p>Genzyme Italia financia OrphaNews Italia.</p>
<p>LETONIA</p>	
	<p>El "Centro para la Prevención y Control de Enfermedades de Letonia" (Slimību profilakses un kontroles centrs) es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>
<p>LITUANIA</p>	
	<p>El Hospital Universitario de Vilnius, <i>Santariškių Klinikos</i> Centro de Genética Médica es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>
<p>NORUEGA</p>	
	<p>La Dirección de Salud noruega acoge parte de las actividades de Orphanet-Noruega y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales. Es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>
	<p>El Consejo Asesor Nacional Noruega para las Enfermedades Raras acoge parte de las actividades de Orphanet-Noruega y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales. Es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>
<p>PAISES BAJOS</p>	
	<p>El LUMC es beneficiario en la RD-ACTION 677024. Acoge al equipo de Orphanet-Países Bajos y cofinancia el trabajo del Prof. Dr. van Ommen</p>
	<p>El Centro de Biología de Sistemas Médicos (CMSB) es una actividad conjunta de seis instituciones de los Países Bajos, liderada por LUMC y que incluye a VUMC. El CMSB cofinancia el trabajo en enfermedades raras del coordinador, Prof. Dr. van Ommen, y del presidente del Comité Científico Asesor, Prof. Dr. Cornel.</p>
<p>POLONIA</p>	
	<p>El <i>Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka</i> (Children's Memorial Health Institute) es beneficiario en la RD-ACTION 677024. El CMHI apoya al equipo Orphanet-Polonia en todas sus actividades dentro y fuera de la institución; p.e. organizando conferencias para profesionales, padres y medios de comunicación, debates sobre enfermedades raras con todos los interesados y mejorando el acceso a medicamentos huérfanos.</p>
	<p>El Ministerio de Sanidad Polaco contribuye a la traducción de la enciclopedia de Orphanet en polaco y del sitio web internacional de Orphanet.</p>
<p>PORTUGAL</p>	

	<p>El Instituto de Biología Molecular y Celular (IBMC) es la institución que acogió a Orphanet-Portugal desde 2009 hasta junio de 2015.</p>
	<p>El <i>Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar</i> (ICBAS), el Instituto de Ciencias Biomédicas de la Universidad de Oporto, desde 2009 hasta junio de 2015.</p>
	<p>La Dirección General de Salud (DGS), en el Ministerio de Sanidad portugués es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>
REINO UNIDO	
	<p>The National Congenital Anomaly and Rare Disease Reg. Service (Public Health England) hosts Orphanet UK activities and contributes to the project by allocating the time of some professionals since August 2014. It is a beneficiary in RD-ACTION 677024</p>
REPÚBLICA CHECA	
	<p>La Universidad Charles de Praga – 2ª Facultad de Medicina es beneficiaria en la RD-ACTION 677024.</p>
	<p>La Asociación Checa de Enfermedades Raras financia las actividades del equipo checo desde abril de 2012.</p>
	<p>La Sociedad Genética Médica Checa apoya a Orphanet CZ en la recopilación de información sobre laboratorios nacionales de diagnóstico genético, información sobre consultas en enfermedades raras – dismorfología, consejo genético e información sobre grupos de apoyo a pacientes. Tienen una colaboración conjunta para el desarrollo del Plan Nacional Checo de Enfermedades Raras siguiendo la Estrategia Nacional Checa de 2009. Los Planes Nacionales Checos primero y segundo (2012-2014 y 2015-2017) se han desarrollado bajo el auspicio del Ministerio de Sanidad – Departamento de Servicios Médicos en colaboración con el Centro de Coordinación Nacional de Enfermedades Raras en el Hospital Universitario de Motol.</p>
RUMANIA	
	<p>La <i>Universitatea de Medicina si Farmacie "Gr.T.Popa" Iasi</i> es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>

SUECIA	
	Karolinska University Hospital, Departamento Genética Clínica, Centro para las Enfermedades Raras es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
SUIZA	
	El Hospital Universitario de Ginebra es la institución que acoge a Orphanet-Suiza, financia un puesto a tiempo parcial para el coordinador y ofrece apoyo administrativo al proyecto.
	Desde 2011, Orphanet-Suiza está financiado por la Conferencia Suiza de Directores Cantonales de Salud Pública. En 2015, financió la contratación de un documentalista científico a tiempo parcial.
TURQUÍA	
	La Asociación de Empresas para la Investigación Farmacéutica da soporte incondicional a la traducción al turco del sitio web de Orphanet y de los documentos asociados. Apoyó la creación del sitio web de Orphanet-Turquía y ayuda al equipo turco de Orphanet a preparar e imprimir los folletos de presentación de Orphanet, de Orphanet-Turquía y de sus actividades para profesionales de salud pública y público en general.

Tabla 11. Patrocinadores que financian las actividades nacionales

6.2.2. PATROCINADORES INSTITUCIONALES QUE DAN SERVICIO A LAS ACTIVIDADES NACIONALES

Todas las instituciones que acogen a los equipos nacionales de Orphanet proveen el espacio y los recursos materiales necesarios para el funcionamiento de las actividades del equipo, y asignan tiempo de algunos de sus profesionales.

ARMENIA	
	El Centro de Genética Médica y de Atención Primaria acoge las actividades de Orphanet-Armenia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
AUSTRIA	
	“Gesundheit Österreich GmbH” (GÖG) es un colaborador en la RD-ACTION.
AUSTRALIA	
	La Oficina de Genómica en Salud Pública, Departamento de Salud, de Australia Occidental acoge las actividades de Orphanet-Australia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

CHIPRE	
	El Departamento de Servicios Médicos y Salud Pública es un socio colaborador en la Orphanet Europe Joint Action desde abril de 2011.
CROACIA	
	La Universidad de Zagreb contribuye al proyecto asignando tiempo del coordinador nacional.
ESPAÑA	
	El Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) alberga al equipo de Orphanet-España
	La Fundació para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (FISABIO) albergó en 2016 a parte del equipo de Orphanet-España. FISABIO también es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
IRLANDA	
	<i>Mater Misericordiae University Hospital (MMUH)</i> da soporte a Orphanet-Irlanda acogiendo la Oficina Nacional de Enfermedades Raras y Orphanet-Irlanda. La MMUH asigna horas de un genetista clínico a Orphanet-Irlanda, y proporciona apoyo técnico y recursos humanos.
ISRAEL	
	<i>Sheba Medical Center, Tel Hashomer</i> de Israel acoge las actividades de Orphanet-Israel y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales desde junio de 2014.
MARRUECIOS	
	El Instituto Nacional de Higiene acoge las actividades de Orphanet-Marruecos y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
SERBIA	
	El Instituto de Genética Molecular e Ingeniería Genética de la Universidad de Belgrado, acoge las actividades de Orphanet-Serbia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

TURKEY	
	La Universidad de Estambul acoge las actividades de Orphanet-Turquía y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

Tabla 10. Patrocinadores institucionales que dan servicio a las actividades nacionales

6.2.3. PATROCINADORES NO-FINANCIEROS DE LAS ACTIVIDADES NACIONALES

ALEMANIA	
	La <i>Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.</i> (ACHSE) colabora con Orphanet-Alemania en los servicios de información para pacientes.
	El <i>Kindernetzwerk e.V. - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen</i> provee información sobre las asociaciones de pacientes en Alemania.
	El <i>Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.</i> apoya a Orphanet suministrando al equipo alemán direcciones e información de los laboratorios de diagnóstico.
	<i>Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen</i> (NAKOS) apoya oficialmente a Orphanet.
	La Asociación de Sociedades Científicas Médicas de Alemania (AWMF) coopera con Orphanet-Alemania ofreciéndole enlaces a sus guías de práctica clínica para la enciclopedia de Orphanet.
	DIMDI coopera con Orphanet-Alemania en la inclusión de los términos de enfermedades desde la enciclopedia alemana en el código alfa de la ICD-10GM.
BÉLGICA	
	Existe una colaboración establecida con <i>RaDiOrg.be</i> , un miembro de EURORDIS, que sigue participando en el proceso de validación de las asociaciones de pacientes belgas en Orphanet.
	El equipo Orphanet, alojado por el Instituto Científico de Salud Pública, colabora internamente con el servicio “Enfermedades infecciosas en la población general” para validar los datos de laboratorios de referencia y las pruebas para enfermedades infecciosas.

	<p>El Colegio de Genética Humana en Bélgica, que representa a los 8 centros genéticos reconocidos, colabora con el equipo Orphanet para mejorar y simplificar el proceso de registro y actualización de datos en las actividades de pruebas genéticas en la base de datos de Orphanet.</p>
	<p>El Instituto Nacional de Seguros de Salud e Invalidez ofrece información sobre los centros de referencia reconocidos que trabajan bajo un convenio.</p>
<p>BULGARIA</p>	
	<p>La Asociación de Estudiantes de Medicina (ASM) de Plovdiv ha promovido activamente el uso de Orphanet en su comunidad. Juntos, <i>BAPES</i> y <i>ASM-Plovdiv</i> han organizado una serie de talleres dedicados a Orphanet.</p>
	<p>La Alianza Nacional Búlgara de Personas con Enfermedades Raras se ha asociado a <i>BAPES</i> con el propósito de promover Orphanet entre los pacientes con enfermedades raras en Bulgaria, así como para listar las asociaciones de pacientes búlgaras en la base de datos Orphanet.</p>
<p>ESLOVAQUIA</p>	
	<p>El Ministerio de Sanidad de la República Eslovaca apoya oficialmente a Orphanet.</p>
<p>ESLOVENIA</p>	
	<p>El Ministerio de Sanidad de Eslovenia apoya oficialmente a Orphanet.</p>
<p>ESPAÑA</p>	
	<p>El <i>Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad</i> de España - Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.</p>
	<p>The Institute of Health Carlos III (ISCIII) provides Orphanet with data on national research projects funded through the Health Strategic Action Calls. El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) proporciona a Orphanet datos sobre proyectos de investigación nacionales financiados a través de las convocatorias de la Acción Estratégica en Salud.</p>
	<p>The Spanish Federation for Rare Diseases (FEDER) collaborates with Orphanet with the updating of Patient Organizations' information, the revision of some texts included in the disability factsheets and articles for the general public, and Orphanet resources dissemination. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) colabora con Orphanet en la actualización de la información de las Asociaciones de Pacientes, la revisión de algunos textos incluidos en las Fichas de discapacidad y artículos para el público en general, y la difusión de los recursos de Orphanet.</p>

 <p>VNIVERSITAT D' VALÈNCIA</p>	<p>La Universidad de Valencia invitó al equipo de Orphanet a contribuir a una clase sobre sistemas de información de ER en el curso de Enfermedades Raras impartido en la Facultad de Medicina de esta Universidad.</p>
ESTONIA	
 <p>REPUBLIC OF ESTONIA MINISTRY OF SOCIAL AFFAIRS</p>	<p>El Ministerio de Asuntos Sociales de Estonia apoya oficialmente a Orphanet.</p>
FINLANDIA	
 <p>SOSIAALI- JA TERVEYSMINISTERIÖ</p>	<p>El Ministerio de Asuntos Sociales y Sanidad de Finlandia apoya oficialmente a Orphanet</p>
 <p>DUODECIM TERVEYSPORTTI</p>	<p><i>Terveysportti</i> (www.terveysportti.fi) es un servicio web para profesionales médicos publicado por <i>Duodecim Medical Publications Ltd</i>, que pertenece a la Sociedad Médica Finlandesa Duodecim. Orphanet fue incluido en las búsquedas de <i>Terveysportti</i> concernientes a las 300 “enfermedades raras más comunes”. Como resultado, Orphanet alcanzará una mayor notoriedad entre los profesionales de la salud finlandeses.</p>
FRANCIA	
 <p>REPUBLIQUE FRANÇAISE MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ</p>	<p>El Ministerio de Salud apoya oficialmente a Orphanet.</p>
 <p>HAS HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ</p>	<p>La Alta Autoridad de la Salud (HAS) y Orphanet cooperan en la publicación en línea de los protocolos nacionales para el diagnóstico y cuidado (NHDP) producidos por la HAS.</p>
 <p>ansm Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé</p>	<p>La Agencia Nacional de Seguridad de los Medicamentos y Productos Sanitarios (ANSM) provee a Orphanet con información sobre ensayos clínicos en Francia.</p>
 <p>AIRFRANCE</p>	<p><i>Air France</i> ofrece a pacientes y profesionales un contingente de billetes de avión para asegurar el transporte de enfermos hacia los médicos expertos y de expertos hacia los pacientes con enfermedades raras. Orphanet aporta su experiencia para examinar las solicitudes.</p>
 <p>Maladies Rares Info Services</p>	<p>Orphanet ha delegado en <i>Maladies Rares Info Services</i>, el servicio de información telefónica sobre enfermedades raras - 0810 69 19 20, la respuesta a los mensajes electrónicos no solicitados recibidos por Orphanet.</p>
HUNGRÍA	
 <p>EMBERI ERŐFORRÁSOK MINISZTERIUMA</p>	<p>La Secretaría de Estado de Salud del Ministerio de Recursos Humanos de Hungría apoya oficialmente a Orphanet.</p>

IRLANDA	
	El Departamento de Salud apoya oficialmente a Orphanet e interviene en la gobernanza de Orphanet-Irlanda.
	La Oficina Nacional de Enfermedades raras (NRDO) aloja al equipo de Orphanet-Irlanda. Orphanet es la principal fuente de información de recursos sobre enfermedades raras en la Línea Informativa de NRDO.
	El Real Colegio de Médicos, Programa Nacional Clínico para las Enfermedades Raras, Grupo Asesor Clínico (presidente: Prof. Andrew Green) actúa como Grupo Asesor Científico para Orphanet-Irlanda.
	La Organización de Genética y Enfermedades Raras (GRDO) (que junto con MRCG e IPPOSI forman la Alianza Nacional Irlandesa para las Enfermedades Raras) colabora en la promoción de Orphanet y las actividades sobre enfermedades raras en Irlanda. El coordinador nacional y los documentalistas científicos (ROS) son miembros de la plantilla de la GRDO.
	El Grupo Benéfico de Investigación Médica (MRCG) colabora dando respaldo y promoción a Orphanet y a las actividades irlandesas sobre enfermedades raras.
	La Plataforma Irlandesa de Asociaciones de Pacientes, Ciencia e Industria (IPPOSI) colabora en la promoción de Orphanet y las actividades sobre enfermedades raras en Irlanda. IPPOSI está también activamente implicado en la implementación de la RD-ACTION WP5 en Irlanda sirviendo de enlace entre el equipo Orphanet-Irlanda y eHealth y desarrolladores de software.
ISRAEL	
	El Ministerio de Sanidad israelí apoya oficialmente a Orphanet.
ITALIA	
	El <i>Istituto Superiore di Sanità</i> apoya oficialmente a Orphanet.
	<i>Telethon</i> colabora con Orphanet en la recopilación de datos concernientes a proyectos de investigación.
	<i>Uniamo</i> , la Federación Italiana de Grupos de Apoyo en Enfermedades Raras, colabora con Orphanet en la organización y promoción de eventos dedicados a las enfermedades raras, con el fin de incrementar la sensibilización del público sobre esta cuestión.
	<i>Netgene</i> colabora con Orphanet en la difusión de información sobre enfermedades raras.

 <p>FARMINDUSTRIA</p>	<p><i>Farmaindustria</i> contribuye con las publicaciones de Orphanet.</p>
 <p>Osservatorio Malattie Rare O.Ma.R.</p>	<p>El <i>Osservatorio Malattie Rare</i> (O.Ma.R.) colabora con Orphanet en la difusión de información sobre enfermedades raras y en la promoción de eventos.</p>
	<p>La Junta Técnica Interregional para Enfermedades Raras italiana colabora con Orphanet en la recopilación de datos sobre los centros de referencia oficialmente reconocidos en Italia.</p>
<p>LETONIA</p>	
 <p>Ministry of Health of the Republic of Latvia</p>	<p>El Ministerio de Sanidad de la República de Letonia apoya oficialmente a Orphanet.</p>
	<p>La Sociedad de Enfermedades Raras de Letonia promueve la igualdad de derechos y oportunidades para pacientes con enfermedades raras.</p>
 <p>PALIDZESIM.LV</p>	<p><i>Palidzesim.lv</i> es una organización no gubernamental en Letonia que apoya financieramente a los niños y familias en la confirmación del diagnóstico de enfermedades raras enviando a pacientes o muestras biológicas al extranjero.</p>
<p>LITUANIA</p>	
<p>47</p>  <p>MINISTRY OF HEALTH OF THE REPUBLIC OF LITHUANIA</p>	<p>El Ministerio de Sanidad de la República de Lituania apoya oficialmente a Orphanet.</p>
<p>PAISES BAJOS</p>	
 <p>Ministry of Health, Welfare and Sport</p>	<p>El Ministerio de Salud, Bienestar y Deporte de los Países Bajos apoya oficialmente a Orphanet.</p>
 <p>erfocentrum</p>	<p>El <i>Erfocentrum</i> ofrece información para el público en general sobre enfermedades genéticas, principalmente enfermedades raras. La colaboración se ha establecido para incrementar el número de textos en neerlandés disponibles en Orphanet y para la elaboración de un inventario de centros expertos neerlandeses designados para enfermedades raras a disposición de los expertos y del público en general.</p>
 <p>VSOP</p>	<p>La VSOP (la organización que aglutina a organizaciones de familiares y pacientes de enfermedades genéticas, congénitas y raras) proporciona información sobre las asociaciones de pacientes con enfermedades raras y participa en la validación de información sobre los centros expertos neerlandeses designados para enfermedades raras.</p>
 <p>NFU NEERLANDSE FEDERATIE VAN UNIVERSITAIR MEDISCHE CENTRA</p>	<p>La Federación Neerlandesa de Centros Médicos Universitarios (NFU) es, en colaboración con Orphanet-Países Bajos y la VSOP, responsable del inventariado y la documentación sobre centros expertos neerlandeses para enfermedades raras.</p>

POLONIA	
	La asociación de pacientes, <i>Ars Vivendi</i> , ofrece a los pacientes y a sus familiares información acerca de los servicios Orphanet y coopera con Orphanet-Polonia.
REPÚBLICA CHECA	
	El Ministerio de Sanidad de la República Checa apoya oficialmente a Orphanet.
RUMANIA	
	El Ministerio de Sanidad colabora con Orphanet-Rumania en la actualización de datos sobre el sistema médico rumano. Apoya oficialmente a Orphanet.
	Orphanet-Rumania colabora con la Asociación Médica Rumana en la actualización de datos sobre profesionales de la salud.
	Orphanet-Rumania colabora con la Sociedad Rumana de Genética Médica para la puesta en marcha de programas para el desarrollo de redes nacionales de diagnóstico, investigación y prevención en centros de medicina genética y promueve la colaboración con asociaciones de personas con enfermedades genéticas/malformativas.
	Orphanet-Rumania colabora con la Asociación Prader-Willi rumana con el fin de aunar los esfuerzos de los pacientes, especialistas y familiares para asegurar una vida mejor a las personas con enfermedades genéticas.
REINO UNIDO	
	El Departamento de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet.
	<i>Ataxia UK</i> y Orphanet colaboran en el intercambio de información, en la validación y publicación en línea de proyectos de investigación sobre ataxias y en el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y <i>Ataxia UK</i> .
	Orphanet colabora con <i>Rare Disease UK</i> compartiendo datos y experiencias, mediante el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y <i>Rare Disease UK</i> así como contribuyendo al desarrollo de una estrategia para las enfermedades raras en el Reino Unido. <i>Rare Disease UK</i> también valida, tras su publicación, la información recogida en Orphanet relativa a las asociaciones de pacientes en Reino Unido.

 <p>Genetic Alliance UK Supporting. Campaigning. Uniting.</p>	<p>Orphanet colabora con <i>Genetic Alliance UK</i> compartiendo información y conocimientos, en el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y <i>Genetic Alliance UK</i>, fomentando la generación del conocimiento, mejorando la calidad de los servicios y la información disponible para los pacientes y sus familias y mejorando la calidad de vida de aquellos afectados por enfermedades genéticas. <i>Genetic Alliance</i> también valida la información recogida en Orphanet tras su publicación en relación a las organizaciones de pacientes en el Reino Unido.</p>
SUECIA	
 <p>REGERINGSKANSLIET Ministry of Health and Social Affairs, Sweden</p>	<p>El Ministerio de Sanidad y Asuntos Sociales de Suecia apoya oficialmente a Orphanet</p>
SUIZA	
 <p>Health On the Net Foundation Non-Profit Organization www.healthonthenet.org</p>	<p>La <i>Health On the Net Foundation</i> es el propietario del servidor web de www.orphanet.ch y brinda apoyo técnico para la recopilación de datos en línea de Orphanet-Suiza.</p>
 <p>PRORARIS Alliance Maladies Rares - Suisse Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz Alleanza Malattie Rare - Svizzera</p>	<p><i>ProRaris</i>, la Alianza Suiza de Pacientes con Enfermedades Raras ha establecido una estrecha colaboración con Orphanet-Suiza para la identificación de servicios de información relevantes para pacientes y profesionales y para la organización y promoción de eventos dedicados a las enfermedades raras, con el fin de incrementar la sensibilización del público sobre esta cuestión particular.</p>
 <p>IG Seltene Krankheiten CI Maladies rares CI Malattie rare</p>	<p>Orphanet-Suiza es miembro de la <i>Community of Interest for Rare Diseases</i> establecida en agosto de 2011. Esta comunidad reúne a todos los actores relevantes en el campo de las enfermedades raras en Suiza para desarrollar, en colaboración con la Oficina Federal de Salud Pública, una estrategia nacional de enfermedades raras.</p>
TURQUÍA	
 <p>TURKEY Ministry of Public Health</p>	<p>El Ministerio Turco de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet, colaborando con Orphanet-Turquía en la recopilación de datos y en la difusión de Orphanet a nivel nacional.</p>

Tabla 11 Patrocinadores no financieros para las actividades nacionales

7. Comunicación

7.1. Materiales de comunicación

En 2016, según necesidades, se actualizaron y distribuyeron folletos tamaño A5 para presentar Orphanet y los servicios de Orphanet:

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

También se imprimió y se distribuyó en congresos un folleto tamaño A5 con los logros de Orphanet en 2015, así como un folleto A4 que explica el posicionamiento global de Orphanet, en particular en el lanzamiento del Comité de ONG para Enfermedades Raras en las Naciones Unidas (CONGO) en noviembre de 2016.

7.2. Invitaciones para la presentación de ponencias en congresos en 2016

Los representantes de Orphanet, como especialistas en el campo de las enfermedades raras, fueron invitados en 2016 a hacer presentaciones y participar en más de 62 conferencias en todo el mundo. Éstas se centraron en la presentación de la base de datos de Orphanet (54), políticas de Salud Pública (2) e investigación sobre enfermedades raras (5). Además, Orphanet también estuvo representada en una variedad de jornadas nacionales e internacionales y sesiones de formación para crear conciencia acerca de los datos y herramientas de Orphanet, y para servir de enlace a otros proyectos enfocados en enfermedades raras.

7.3. Stands en congresos en 2016

Orphanet dispuso en 2016 de stands en 17 congresos distintos, enumerados a continuación:

- Rare Disease Day Public Conference, Geneva University Hospitals, 29 February 2016 Geneva, Switzerland
- Rare Disease Day Conference organised by ProRaris, 27 February 2016, Zürich, Switzerland
- European Conference on Rare Diseases 2016, 26-28 May Edinburgh, United Kingdom
- European Human Genetics Conference 2016, 21-24 May, Barcelona, Spain
- French National Genetics Conference 8ème Assises de génétique humaine et médicale, 3-5 February 2016, Lyon, France
- International Congress of Personalized Health Care, 12-15 June 2016, Montréal, Québec, Canada
- Rare Disease Day Symposium, 29 February 2016, Hannover, Germany

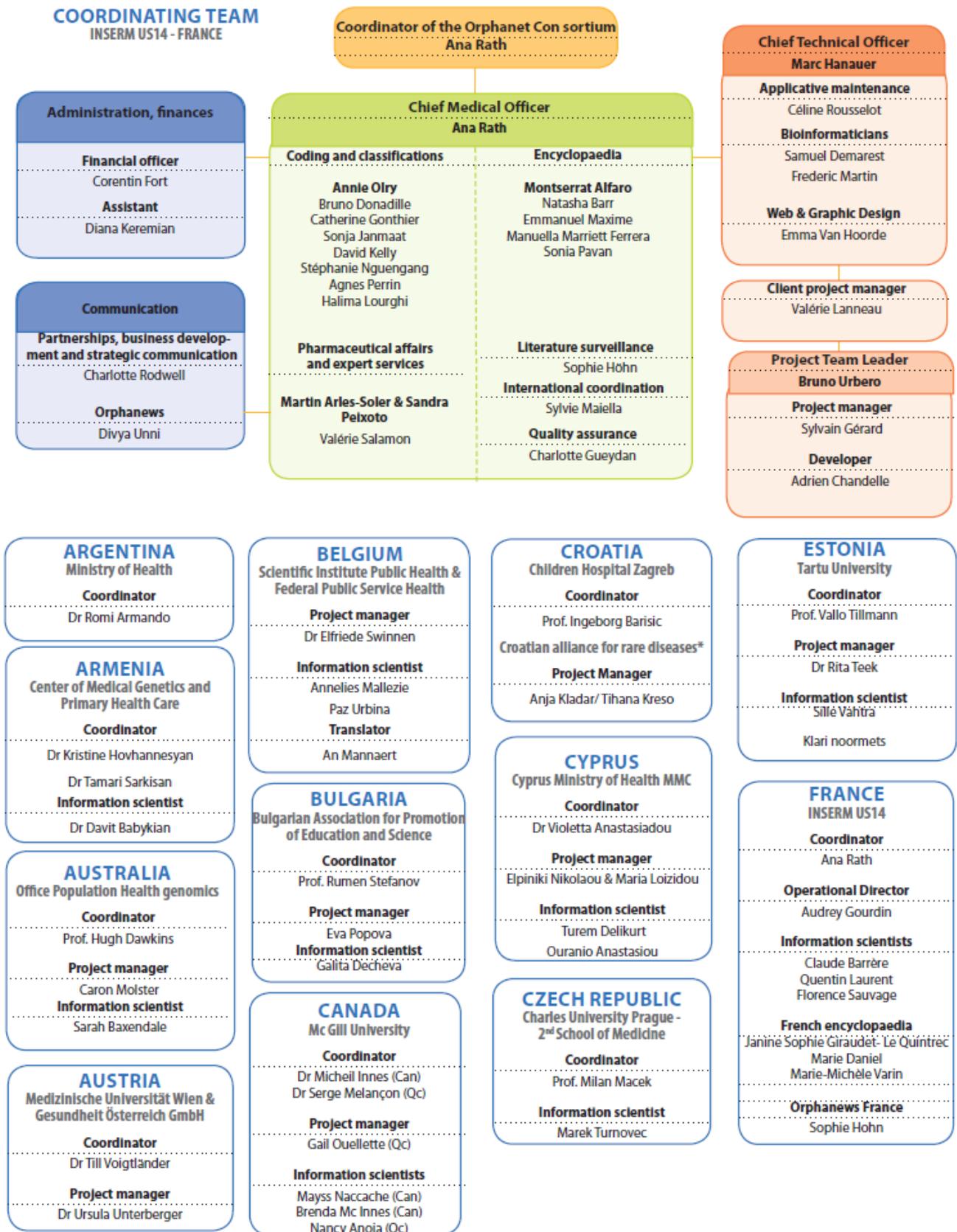
- Canadian Association for Health Services and Policy Research (CAHSPR) 2016 Conference, 9-12 May 2016, Toronto, Ontario, Canada
- Swiss Society of General Internal Medicine, 25-27 May 2016, Basel, Switzerland
- Canadian Pediatric Society 2016 conference, 22-25 June 2016, Charlottetown, Prince Edward Island, Canada
- Eighth Annual Primary Healthcare Partnership Forum (PriFor), 29-30 June 2016, St. John's, Newfoundland, Canada
- International Society of Nurses in Genetics (ISONG) meeting, 4 & 5 August 2016, Dublin, Ireland
- 24th Karen Helene Ørstaviks Dysmorphology Meeting 2016, 24-25 August 2016, Bergen, Norway
- National Conference on Neuromuscular Disorders 2016, 12-13 September 2016, Tromsø, Norway
- Venous Thromboembolism conference, Mater Misericordiae University Hospital, 16 September 2016, Dublin, Ireland
- Emerging Diagnostics in Modern Care Pathways: Endocrine Hypertension and Prostate Cancer conference, 30 September 2016, Dublin, Ireland
- Planète Santé 2016, 24-28 November 2016, Lausanne, Switzerland

7.4. Redes sociales

El equipo coordinador de Orphanet mantiene una [página de Facebook](#) (2.400 suscriptores) y una [cuenta de Twitter](#) (@orphanet: 1.600 seguidores), así como el canal de Youtube de [Orphanet Tutorials](#).

Asimismo, el equipo de Orphanet Italia mantiene una [página de Facebook](#) (1.140 suscriptores) y un [canal de YouTube](#).

8. El equipo Orphanet en 2016



<p>FINLAND RinneKoti Foundation</p> <p>Coordinator Dr. Hannelene Koillinen</p> <p>Information scientist Leena Toivanen</p>	<p>LATVIA Centre for Disease Prevention and Control of Latvia</p> <p>Coordinator Jana Lepiksone</p> <p>Information scientist Santa Pildava Irisa Zile</p>	<p>PORTUGAL Directorate General of Health</p> <p>Coordinator Dr Mario Carrera</p> <p>Project manager Dr Carla Pereira</p> <p>Medical translator Dr Rui Gonçalves</p>	<p>SWEDEN Karolinska University Hospital</p> <p>Coordinator Prof.Désirée Gavhed</p> <p>Ass. Prof. Rula Zain</p>
<p>GERMANY Medizinische Hochschule Hannover</p> <p>Coordinator Prof. Thomas Illig</p> <p>Project manager Dr Kathrin Rommel</p> <p>Information scientists Elisabeth Nyoungui</p>	<p>LITHUANIA Vilnius University Hospital</p> <p>Coordinator Prof. Vaidutis Kucinskas</p> <p>Information scientist Birute Burnyte Birute Tumiene</p>	<p>ROMANIA Universitatea de Medicina si Farmacie «Gr.T.Popa» Iasi</p> <p>Coordinator Ass. Prof. Cristina Rusu</p> <p>Information scientists Monica Panzariu Elena Braha</p>	<p>SWITZERLAND Service of Genetic Medicine - Geneva University Hospitals</p> <p>Coordinator Dr Loredana D'Amato Sizonenko</p> <p>Project Manager Philippe Suarez</p> <p>Information scientist Béatrice Geissbuhler</p>
<p>HUNGARY Országos Tisztifőorvosi Hivatal</p> <p>Coordinator Dr Melinda Csaky-Szunyogh</p> <p>Assistant Anita Szilagyi</p> <p>Semmelweis University</p> <p>Project manager Dr Maria Judit Molnar</p> <p>Information scientist Dr Marta Szegedi/ Dr. Gyorgy Milley</p>	<p>MOROCCO Institut National d'Hygiène</p> <p>Coordinator Prof. Abdelaziz Sefiani</p> <p>Information scientist Imane Cherkaoui-Jaouad</p>	<p>SERBIA Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering</p> <p>Coordinator Dr Dragica Radojkovic</p> <p>Project manager Dr Maja Stojiljkovic</p> <p>Information scientists Krissteel Klaassen</p>	<p>TUNISIA CHU Farhat Hached</p> <p>Coordinator Dr Dorra H'mida Ben Brahim</p>
<p>IRELAND National Centre for Medical Genetics</p> <p>Coordinator Prof. Eileen Tracey</p> <p>Project manager Debby Lambert</p> <p>Information scientist Jackie Turner</p>	<p>NETHERLANDS Leiden University Medical Center</p> <p>Coordinator Prof. Gert-Jan van Ommen</p> <p>Project manager Dr Petra van Overveld</p> <p>Information scientist Dr Judith Carlier - de Leeuw van Weenen</p> <p>Chairperson scientific advisory board Prof. Martina Cornel</p>	<p>SLOVAKIA Comenius University Bratislava</p> <p>Coordinator Prof. László Kovács</p> <p>Project manager Anna Hlavatá</p> <p>Information scientist Gabriela Nagyova Michaela Cizmarova</p>	<p>TURKEY University of Istanbul</p> <p>Coordinator Prof. Ugur Özbek</p>
<p>ISRAEL Chaim Sheba Medical center</p> <p>Coordinator Dr Annick Raas-Rothschild</p> <p>Project manager Vivi Einy</p>	<p>NORWAY Norwegian National Advisory Unit on RD</p> <p>Coordinator Lena Lande Wekre</p> <p>The Norwegian Directorate of Health</p> <p>Coordinator Bodil Stokke</p>	<p>SLOVENIA University Medical Centre Ljubljana</p> <p>Coordinator Dr Luca Lovrecic</p> <p>Information scientist Ales Maver Esada Kedric</p>	<p>UNITED KINGDOM National Disease Registration Division at Public Health England</p> <p>Coordinator Sarah Stevens</p> <p>Project Manager Ayomikun Ilevbare</p>
<p>ITALY Bambino Gesù Children's Hospital</p> <p>Coordinator Prof. Bruno Dallapiccola</p> <p>Project manager Dr Rita Mingarelli</p> <p>Information scientists Martina Di Giacinto Serena Ciampa Roberta Ruotolo Francesca Clementina Radio</p>	<p>POLAND Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka</p> <p>Coordinator Prof. Malgorzata Krajewska-Walasek Prof. Krystyna Chrzanoswska</p> <p>Information scientists Dorota Karczmarewicz Aleksandra Jezela-Stanek</p>	<p>SPAIN CIBER</p> <p>Coordinator Dr Francesc Palau</p> <p>Project manager Dr Virginia Corrochano</p> <p>Information scientists María Elena Mateo Estrella Rubio Cristina Aroca</p>	<p>ORPHA- NET CONTACT POINTS**</p> <p>Denmark Dr John Ostergard</p> <p>Georgia Dr Tamari Rukhadze</p> <p>Lebanon Prof André Megarbane</p> <p>Luxembourg Dr Yolande Wagener</p> <p>Malta Dr Neville Calleja</p>

Figura 25. Cuadro organizacional

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

orphanet@ciberer.es

Redactor en Jefe: Ana Rath - Jefe de Redacción: Charlotte Rodwell - Editores colaboradores: Sylvie Maiella

La forma correcta de citar este documento es:

Orphanet – Informe de Actividad 2016, Informes de Orphanet, Julio 2017 (V1.1)

https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/ActivityReport2016_ES.pdf