



orphanet

Raport z działalności w 2016 roku

Raport z działalności w 2016 roku



Spis treści

Wykaz skrótów.....	3
1. Omówienie.....	5
1.1. Misje Orphanetu.....	5
1.2. Nasze usługi i produkty.....	7
1.3. Najważniejsze wydarzenia w 2016 r.	9
2. Konsorcjum Orphanet.....	14
2.1. RD-ACTION Joint Action.....	14
2.2. Zasady zarządzania Orphanetem	15
2.3. Rozbudowa konsorcjum	15
2.4. Członkowie Orphanetu i zakres ich działalności	16
3. Orphanet: Produkty i usługi.....	18
3.1. Materiały Orphanetu: Wykaz chorób rzadkich.....	19
3.2. Materiały Orphanetu: Spis genów	24
3.3. Materiały Orphanetu: Encyklopedia Orphanetu	25
3.4. Materiały Orphanetu: Katalog usług specjalistycznych	33
3.5. Materiały Orphanetu: Wykaz leków sierocych.....	36
3.6. Materiały Orphanetu: Seria raportów Orphanetu	38
3.7. Infrastruktura informatyczna Orphanetu.....	39
3.8. Usługi Orphanetu: Witryna Orphanetu	40
3.9. Usługi Orphanetu: Ontologia chorób rzadkich Orphanetu	44
3.10. Usługi Orphanetu: Orphadata	45
3.11. Usługi Orphanetu: biuletyn OrphaNews.....	49
3.12. Usługi Orphanetu: aplikacje mobilne.....	51
3.13. Orphanet Journal of Rare Diseases	52
4. Użytkownicy.....	52
5. Sieci współpracy: współpraca krajowa i międzynarodowa Orphanetu.....	59
5.1. Narodowe plany lub strategie dotyczące chorób rzadkich	60
5.2. Nomenklatura i terminologie	61
5.3. Katalog usług.....	63
5.4. Współpraca i partnerstwa naukowe	64
6. Finansowanie.....	67
6.1. Finansowanie podstawowej działalności Orphanetu.....	67

6.2. Partnerstwa finansowe i niefinansowe dla działalności krajowych	70
7. Strategia komunikacji.....	85
7.1. Materiały informacyjne	85
7.2. Zaproszenia do wygłoszenia wykładów na konferencjach w 2016 r.	85
7.3. Stoiska na konferencjach w 2016 r.	85
7.4. Media społecznościowe.....	
8. Zespół Orphanetu w 2016 r.	87

Wykaz skrótów

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

CEQAS : Cytogenetic European Quality Assessment Service (Europejski Serwis Oceny Jakości Cytogenetycznej)

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

CNIL : Commission nationale de l'informatique et des libertés (Francuska komisja ds. ochrony danych)

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

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

DG Santé: Directorate General Health and Consumers – European Commission (Dyrekcja Generalna Komisji Europejskiej ds. Zdrowia i Bezpieczeństwa Żywności)

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

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

EJHG: European Journal of Human Genetics (Europejskie Czasopismo Genetyki Człowieka)

EMA: European Medicines Agency (Europejska Agencja Leków)

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

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

EQA: External Quality Assessment (zewnętrzna ocena jakości)

EUCERD: European Union Committee of Experts on Rare Diseases (Komitet Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich)

FDA: Food and Drug Administration (Urząd ds. Żywności i Leków Stanów Zjednoczonych Ameryki Północnej)

HGNC : Human Genome Organisation (HUGO) Gene Nomenclature Committee (Komitet ds. Nomenklatury Genów Organizacji ds. Badań nad Genomem Człowieka)

HPO: Human Phenotype Ontology (Ontologia Fenotypu Człowieka)

ICD: International Classification of Diseases (Międzynarodowa klasyfikacja chorób)

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

ICHPT: International Consortium of Human Phenotype Terminologies (Międzynarodowe Konsorcjum Terminologii Fenotypów Człowieka)

IHTSDO: International Health Terminology Standards Development Organisation (Międzynarodowa Organizacja ds. Rozwoju Standardów Terminologii Medycznej)

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

IRDiRC: The International Rare Diseases Research Consortium (Międzynarodowe Konsorcjum ds. Badań nad Chorobami Rzadkimi)

ISO: International Organization for Standardization (Międzynarodowa Organizacja Normalizacyjna)

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

MA: marketing authorisation (dopuszczenie do obrotu)

MedRA: Medical Dictionary for Regulatory Activities (Słownik Medyczny dla działań regulacyjnych)

MeSH: Medical Subject Headings (Medyczne hasła przedmiotowe)

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

OD: orphan drugs (leki sieroce)

OJRD: Orphanet Journal of Rare Diseases (czasopismo dot. chorób rzadkich wydawane przez Orphanet)

OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man (Internetowa baza danych chorób dziedzicznych u człowieka)

ORDO: Orphanet Rare Disease Ontology (Ontologia chorób rzadkich Orphanetu)

ORS: Orphanet Report Series (Seria raportów Orphanetu)

RD: Rare diseases (choroby rzadkie)

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

RNA: Ribonucleic acid (Kwas rybonukleinowy)

SNOMED-CT: Systematized Nomenclature of Medicine-Clinical Terms (Usystematyzowana nomenklatura terminów medycznych i klinicznych)

SOPs: Standard Operating Procedures (Standardowe procedury postępowania)

UMLS: Unified Medical Language System (Ujednolicony system języka medycznego)

UniProtKB : Universal Protein Resource Knowledgebase (Uniwersalna Baza Danych o Białkach)

URL: uniform resource locator (ujednolicony format adresowania zasobów)

WHO: World Health Organisation (Światowa Organizacja Zdrowia)

WP: Workpackage (pakiet roboczy)



1. Omówienie

Orphanet jest unikatowym źródłem zasobów, który zbiera i zdobywa wiedzę na temat chorób rzadkich w celu doskonalenia rozpoznawania i leczenia tych chorób oraz opieki nad chorymi dotkniętymi nimi. Celem Orphanetu jest dostarczanie wysokiej jakości wiedzy o chorobach rzadkich oraz zapewnianie równego dostępu do tej wiedzy dla wszystkich zainteresowanych. Orphanet także utrzymuje system nomenklatury chorób rzadkich (Orphanet Rare Disease Nomenclature, ORPHA number), który jest niezbędny do zwiększenia rozpoznawalności chorób rzadkich w systemach informatycznych dotyczących zdrowia i nauki.

Orphanet został powołany we Francji przez INSERM (Francuski Narodowy Instytut Zdrowia i Badań Medycznych) na wniosek francuskiego ministerstwa zdrowia w 1997 r. Od 2000 roku inicjatywa ta stała się przedsięwzięciem Unii Europejskiej, wspierana grantami od Komisji Europejskiej: Orphanet stopniowo stał się konsorcjum 40 państw z Europy i reszty świata.

1.1. Misje Orphanetu

W ciągu ostatnich 20 lat, Orphanet stał się referencyjnym źródłem informacji o chorobach rzadkich. W tej roli, Orphanet zobowiązał się do podejmowania nowych wyzwań wynikających z szybko zmieniającego się krajobrazu politycznego, naukowego i informatycznego. W szczególności, kluczowe znaczenie ma wyodrębnienie informacji o wysokiej jakości spośród ogromnej masy różnych informacji obecnych w Internecie i udostępnienie ich wszystkim użytkownikom, dostarczenie sposobów identyfikowania pacjentów z chorobami rzadkimi, wskazanie pacjentom i lekarzom odpowiednich usług umożliwiających sprawną ścieżkę opieki nad pacjentem oraz przyczynianie się do rozszerzania wiedzy przez tworzenie masowych, możliwych do wielokrotnego przetwarzania danych naukowych.

Orphanet działa w celu osiągnięcia **trzech głównych celów**:

- **Zwiększenie widoczności chorób rzadkich na polach opieki zdrowotnej i nauki przez prowadzenie Nomenklatury chorób rzadkich Orphanetu (numery ORPHA): stanowi to wspólny język umożliwiający porozumiewanie się w dziedzinie chorób rzadkich**

W społeczności globalnej musimy umieć się porozumiewać, choć możemy posługiwać się różnymi językami. Stabilna nomenklatura opatrzona odsyłaczami do innych terminologii międzynarodowych jest więc konieczna. W celu zwiększenia widoczności chorób rzadkich w systemach informatycznych, Orphanet opracował i utrzymuje unikatową, wielojęzyczną nomenklaturę chorób rzadkich, stanowiącą trzon, wokół którego powstała pozostała część danych w naszej bazie danych. Każdej chorobie przypisany jest unikatowy numer ORPHA: integrowanie tego numeru w systemach naukowych i związanych ze zdrowiem jest istotne, by zapewnić wyróżnienie chorób rzadkich oraz by różne systemy mogły współpracować. Nomenklatura ta jest przystosowana do innych systemów terminologicznych: OMIM, ICD-10, SNOMED-CT, MedDRA, UMLS, MeSH, GARD. Taki system odsyłaczy jest kluczowym krokiem w kierunku współdziałania baz danych.

- **Dostarczenie wysokiej jakości informacji o chorobach rzadkich oraz fachową wiedzę dostępną dla wszystkich zainteresowanych: nadawanie kierunku działań użytkownikom i uczestnikom w odnajdywaniu tych informacji w gąszczu informacji dostępnych w Internecie**

Zarówno chorzy, jak i specjaliści od chorób rzadkich rozproszeni są po całym świecie. Orphanet umożliwia odnalezienie ekspertów i pacjentów przez udostępnienie katalogu usług specjalistycznych w 40 krajach według choroby, np. w postaci centrów wiedzy, laboratoriów i badań diagnostycznych, organizacji pacjentów, projektów badawczych i badań klinicznych. Dane te sprzyjają tworzeniu sieci współpracy, przeciwdziałają izolacji i pomagają w kierowaniu pacjentów do właściwych ośrodków. Orphanet korzysta z wiedzy fachowej ekspertów z całego świata w celu dostarczania danych naukowych dotyczących chorób rzadkich (np. o związkach genów z chorobą, epidemiologii, cechach fenotypowych, czynnościowych skutkach choroby, itp.) Ponadto, Orphanet tworzy Encyklopedię chorób rzadkich, stopniowo tłumaczoną na siedem języków bazy danych (angielski, francuski, hiszpański, włoski, niemiecki, holenderski, portugalski), której teksty są obecnie dostępne online i bez ograniczeń po polsku, grecku, słowacku, fińsku i rosyjsku. Orphanet integruje wysokiej jakości informację powstającą na całym świecie i zapewnia do niej dostęp. Dotyczy to m.in. wytycznych dla praktyki klinicznej i informacji kierowanej do szerokiej publiczności.

- **Przyczynianie się do powstawania wiedzy o chorobach rzadkich: składanie części układanki w celu lepszego zrozumienia chorób rzadkich**

W celu rozwijania i nadzorowania danych naukowych znajdujących się w bazie danych Orphanetu, Orphanet współpracuje z ekspertami z całego świata, w tym z klinicystami i naukowcami, przedstawicielami pacjentów i profesjonalistami z sektora medyczno-socjalnego. Bogactwo danych Orphanetu i sposób, w jaki są zorganizowane pozwala na generowanie nowej wiedzy przez składanie danych, które niekiedy przypominają dużą część nierozwiązywalnej układanki. Integracja tych danych dodaje wartość i czyni ją możliwą do zinterpretowania. Orphanet zapewnia standardy dla identyfikacji chorób rzadkich, w szczególności stosując nomenklaturę Orphanet, co jest kluczowe dla interoperacyjności. Orphanet udostępnia zintegrowane i nadające się do wielokrotnego wykorzystania dane niezbędne do badań za pośrednictwem platformy www.orphadata.org oraz w postaci usystematyzowanego słownictwa dla chorób rzadkich, Orphanet Ontology of Rare Diseases (ORDO - Ontologia chorób rzadkich Orphanetu). Zasoby te przyczyniają się do zwiększenia interoperacyjności danych o chorobach rzadkich na całym świecie i na polach opieki zdrowotnej i nauki. Zostają włączane do projektów i infrastruktur bioinformatycznych na świecie w celu ulepszenia rozpoznania i leczenia. Orphanet przyjął za cel współpracę z partnerami na świecie w celu przyczyniania się do uzyskania nowej wiedzy o chorobach rzadkich.

Istotna rola pełniona przez Orphanet w dziedzinach nauki i opieki została doceniona i Orphanet został zaliczony do zasobów uznanych przez Międzynarodowe Konsorcjum ds. Badań nad Chorobami Rzadkimi ([IRDiRC Recognised Resource](#)) i włączony do francuskiego węzła [ELIXIRu](#), europejskiego konsorcjum naukowego (European Life Sciences Infrastructure for Biological Information) łączącego czołowe europejskie instytucje zajmujące się naukami o przyrodzie żywej. Orphanet oraz nomenklatura ORPHA są także cytowane jako kluczowe zasoby w każdym europejskim akcie prawnym dotyczącym chorób rzadkich i jako kluczowe działania w wielu narodowych planach i strategiach związanych z chorobami rzadkimi.

1.2. Nasze usługi i produkty

[Orphanet](http://www.orphanet.eu) jest obecnie wszechstronnym źródłem informacji i danych o chorobach rzadkich, zwłaszcza dokumentów zaopatrzonych w odnośniki. Jest też jedynym projektem, który ustala związek między chorobami, istniejącymi danymi tekstowymi o chorobach rzadkich i właściwymi świadczeniami i kieruje te informacje do chorych, badaczy, lekarzy i innych pracowników medycznych i decydentów. Ponadto, treść bazy danych Orphanetu jest wiarygodna i zweryfikowana przez ekspertów, stale uaktualniana i poddawana kontroli jakości. Te unikatowe cechy czynią z Orphanetu niezbędne narzędzie dla różnych grup zainteresowanych, zwłaszcza badaczy i klinicystów, pozwalające im śledzić na bieżąco nieustannie poszerzającą się wiedzę o chorobach rzadkich.

Dane z bazy danych dostępne są za pośrednictwem różnych mediów: przez stronę internetową Orphanet (www.orpha.net), aplikację mobilną Orphanet, platformę Orphanetu do pobierania danych „Orphadata” (www.orphadata.org), Ontologię chorób rzadkich Orphanet (Orphanet Rare Disease Ontology, ORDO) oraz serię raportów Orphanetu, Orphanet report series.

- **Przez stronę internetową Orphanetu można uzyskać dostęp do:**
 - Obszernego spisu chorób rzadkich uporządkowanych według polihierarchicznego systemu klasyfikacji. Do każdej choroby przypisane są odnośniki do ICD-10, Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), Medical Subject Headings (MeSH), Unified Medical Language System (UMLS), Genetic and Rare Disease Information Center terms (GARD), Medical Dictionary for Regulatory Activities (MedDRA) i skojarzonych genów w ramach jej „dowodu tożsamości” w której są też zapisane dane o kategorii względnej częstości występowania, kategorii wieku początku występowania i sposobie dziedziczenia. Do opisów chorób dodane są też informacje o cechach fenotypowych i częstości występowania stosując HPO (Ontologię Fenotypu Człowieka), dane epidemiologiczne a także o ich skutkach czynnościowych.
 - Encyklopedii obejmującej ponad 6 900 chorób rzadkich lub grup chorób ze streszczeniami pisanymi przez autorów zajmującymi się nauką i sprawdzanymi przez światowej sławy ekspertów. Streszczenia pisane są po angielsku i następnie tłumaczone na język francuski, niemiecki, włoski, portugalski, hiszpański, holenderski, polski, słowacki, grecki i fiński. W przypadku wybranych chorób, wytyczne dla przypadków nagłych i artykuły adresowane do szerokiej publiczności pisane są po francusku i następnie tłumaczone.
 - Zbioru wartościowych artykułów opublikowanych w innych czasopismach lub stowarzyszeniach naukowych. Za zgodą autorów i redakcji, Orphanet udostępnia ponad 1800 artykułów obejmujących narodowe i międzynarodowe wytyczne kliniczne opracowane przez stowarzyszenia naukowe, które nie są publikowane w recenzowanych czasopismach ale dostępne w postaci raportów.
 - Wersji beta narzędzia pomocniczego w diagnozowaniu (Orphamizer), pozwalającego użytkownikom przeprowadzić kwerendę stosując terminy HPO (Human Phenotype Ontology - Ontologia Fenotypu Człowieka).
 - Spisu leków sierocych i leków przeznaczonych do stosowania w chorobach rzadkich będących na wszystkich etapach opracowania, od oznaczenia jako lek sierocy do dopuszczenia do obrotu
 - Katalogu usług specjalistycznych, sprawdzonego przez ekspertów krajowych z 35 państw członkowskich i dostarczającego informacje o: ośrodkach specjalistycznych i ośrodkach

wiedzy, laboratoriach medycznych, projektach naukowych, badaniach klinicznych, rejestrach pacjentów, bazach danych mutacji, sieciach, platformach technologicznych i organizacjach pacjentów.

- Badań tematycznych i raportów na szersze tematy: "[Orphanet Report Series](#)" (ORS), wydawanych w formacie PDF.
- [OrphaNews](#). Biuletynu społeczności chorób rzadkich, wydawanego po angielsku i obejmującego zarówno wiadomości naukowe jak i polityczne. Biuletyn ten ukazuje się też w języku francuskim i włoskim <http://france.orphanews.org/archives.html> French and [Italian](#).
- **Dane Orphanetu dostępne są przez dwie aplikacje mobilne:**
 - **Orphanet:** aplikacja pozwalająca użytkownikom uzyskać dostęp do wykazu chorób rzadkich, informacji tekstowych o chorobie i o powiązanych świadczeniach oraz do Wytycznych w stanach nagłych. Aplikacja działa w systemach [iOS](#) i [Android](#). Jest ona dostępna we wszystkich językach strony internetowej Orphanetu.
 - **Orpha Guides:** aplikacja w języku francuskim dająca dostęp do informacji o francuskich narodowych mechanizmach wsparcia dla pacjentów i ich rodzin oraz do informacji o czynnościowych skutkach ponad 100 chorób rzadkich. Aplikacja działa w systemach [iOS](#) i [Android](#).
- **Platforma „Orphadata platform”** (www.orphadata.org) dostarcza zbiory wysokiej jakości danych związanych z chorobami rzadkimi i lekami sierocymi w formacie pozwalającym na wielokrotne wykorzystanie i obliczenia.
 - Zbiory danych o nieograniczonym dostępie: Orphanet Rare Disease Ontology (Ontologia chorób rzadkich Orphanetu), nomenklatura Orphanetu z odnośnikami do innych terminologii, klasyfikacji, chorób z powiązanymi genami, fenotypów związanych z chorobami rzadkimi, uszeregowania chorób rzadkich;
 - Zbiory danych dostępnych za pośrednictwem umowy o przekazywaniu danych (Data Transfer Agreement, DTA) lub licencji: bazy tekstów, katalogi organizacji pacjentów, centrów eksperckich, laboratoriów klinicznych i badań diagnostycznych, leków sierocych, działalności badawczej i danych epidemiologicznych.
- **Ontologia chorób rzadkich Orphanetu (Orphanet Rare Disease Ontology, [ORDO](#))**, usystematyzowany słownik dla chorób rzadkich opracowany na podstawie bazy danych Orphanet, wychwytyjący związki między chorobami, genami i innymi istotnymi elementami. ORDO obejmuje zintegrowane dane nadające się do wielokrotnego wykorzystania w analizie obliczeniowej.
- **Seria raportów Orphanet (The Orphanet Report Series, [ORS](#))** przedstawia badania tematyczne i raporty na szersze tematy na podstawie danych z bazy danych Orphanet, wydanych w formacie PDF.

1.3. Najważniejsze wydarzenia w 2016 r.

Pozycja międzynarodowa Orphanetu

- W 2016 roku zawiązano partnerstwo między Orphanetem i Ośrodkiem Informacji o Chorobach Genetycznych i Rzadkich ([Genetic and Rare Disease Information Center, GARD](#)), którego gospodarzem są Narodowe Instytuty Zdrowia – Narodowy Ośrodek Wspierania Nauk Translacyjnych (the National Institutes of Health – National Center for Advancing Translation Sciences(NIH-NCATS)). Celem tego partnerstwa jest połączenie wysiłków, by użytkownikom obu serwisów dostarczyć najbardziej aktualnej i kompletnej informacji o chorobach rzadkich. W jednym z pierwszych kroków, nomenklatury opracowane przez Orphanet i GARD są dopasowywane do siebie by pozwolić na utworzenie wzajemnych odnośników między tymi dwoma zasobami. W kolejnym kroku, streszczenia z Orphanetu (wraz z linkiem do odpowiedniej strony Orphanetu dotyczącej choroby i logo Orphanetu) będą włączone do zasobów GARD w przypadku chorób, dla których GARD nie ma tekstu. To transatlantyckie partnerstwo zwiększy rozpoznawalność Orphanetu w Stanach Zjednoczonych i jest tylko jednym z bieżących wysiłków w kierunku zintegrowania nomenklatury Orphanetu, w szczególności, z różnymi zasobami związanymi z chorobami rzadkimi utrzymywanymi przez NIH (np. UMLS, ClinVar, MedGen, GTR).
- Począwszy od stycznia 2016 roku, Orphanet koordynuje trzyletni projekt ERare3 ERANET [HIPBI-RD \(Harmonising phenomics information for a better interoperability in the RD field – Harmonizowanie fenomiki w celu osiągnięcia lepszej interoperacyjności w dziedzinie chorób rzadkich\)](#). Harmonizacja danych fenotypowych, w tym o zaburzeniach i cech fenotypowych znajdujących się w różnych źródłach (historiach choroby, bazach danych, rejestrach) w sposób niestandardyzowany, jest podstawą dla generowania rzetelnych danych potrzebnych do prowadzenia badań. Projekt ten opiera się na trzech zasobach szeroko przyjętych przez społeczność związaną z chorobami rzadkimi: Orphanet z jego ontologią ORDO, HPO i PhenoTips. Jego celem jest wytworzenie zintegrowanego ekosystemu informatycznego swoistego dla chorób rzadkich, który zharmonizuje sposób, w jaki przechowuje się dane fenomiczne w bazach danych i historiach choroby na całym świecie, w ten sposób przyczyniając się do interoperacyjności. Ekosystem ten będzie składał się z zestawu narzędzi i ontologii optyimizowanych tak, by współdziałały ze sobą i będzie dostępny dla klinicystów i naukowców za pośrednictwem powszechnie stosowanych repozytoriów oprogramowania. Ponadto, ekosystem ulepszy i usprawni interpretację wariantów zidentyfikowanych przez sekwencjonowanie eksonów i całych genomów przez zharmonizowanie sposobu, w jaki informacje fenotypowe są zbierane.
- W listopadzie 2016, organizacja pozarządowa, Komitet ds. Chorób Rzadkich ([NGO Committee for Rare Diseases](#)) została powołana przy Organizacji Narodów Zjednoczonych (ONZ) w Nowym Jorku pod auspicjami Konferencji Organizacji Pozarządowych Będących w Związkach Konsultacyjnych z ONZ (CoNGO). Orphanet został przedstawiony jako globalny zasób dla chorób rzadkich podczas spotkania, w trakcie którego Konsorcjum Orphanet potwierdziło swe poparcie dla celów Komitetu. W imieniu Konsorcjum Orphanet, Ana Rath podpisała Akt Założycielski pt. „Choroby Rzadkie a Cele ONZ Dotyczące Zrównoważonego Rozwoju”. Orphanet wkrótce uzyska formalne członkostwo w Komitecie.
- Orphanet jest już członkiem [European Joint Action on Rare Cancers \(www.jointactionrarecancers.eu\)](#), Europejskiego Współdziałania w Dziedzinie Rzadkich Nowotworów), którego celem jest integracja i maksymalizacja wysiłków Komisji Europejskiej,

Państw Członkowskich UE i wszystkich zainteresowanych dążących do poprawienia jakości opieki w rzadkich nowotworach i badań nad nimi. Orphanet bierze udział w kilku pakietach roboczych, dotyczących zwłaszcza zbierania danych epidemiologicznych o rzadkich nowotworach, informacji o centrach eksperckich dla chorób rzadkich, wytycznych dot. postępowania klinicznego, nomenklatury i klasyfikacji. Zapewniona też jest koordynacja przez Orphanet wzajemnej komunikacji w ramach Europejskiego Współdziałania w Dziedzinie Chorób Rzadkich (RD-Action)

- W 2016 roku rozpoczęto **przejście do bardziej rozpowszechnionego modelu tworzenia encyklopedii**, w ramach którego zespoły z Orphanet-Słowacja oraz Irlandia przejęły odpowiedzialność za tworzenie części tekstów po angielsku.
- **Włoskie ministerstwo zdrowia wpisało Orphanet jako źródło** do nowej wersji (lipiec 2016) Dekretu Ministerstwa Zdrowia z dnia 9 grudnia 2015 r. o zasadności zlecania leków i badań (włoski tytuł dekretu: [“Condizioni di erogabilità e indicazioni di appropriatezza prescrizione delle prestazioni di assistenza ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale”](#)). Dekret ustanawia określone warunki dla laboratoriów wykonujących badania genetyczne we Włoszech („Condizioni di erogabilità”, jak podano w „[Allegato 1](#)” Dekretu). W szczególności, w przypadku badań genetycznych, dokument ten zawiera następujące zdanie odnoszące się do bazy danych Orphanetu „W celu zidentyfikowania pojedynczych genów, należy sprawdzić geny opisane w bazie danych Orphanetu mające wartość diagnostyczną.” To odniesienie do Orphanetu w ustawodawstwie włoskim stanowi kamień milowy w procesie kształtowania się Orphanetu jako prawomocnego źródła informacji o chorobach rzadkich we Włoszech.

Doskonalenie przejrzystości i identyfikalności

- **Oprócz standardowych procedur postępowania**, dostępnych w Internecie od 2013 roku i regularnie uaktualnianych, procedury stosowane w celu **dostosowania do ICD-10** oraz te stosowanie do **linearyzacji zaburzeń** są dostępne na stronie od 2014 roku. Następujące procedury opublikowano na stronie w 2016 roku/na początku 2017 roku:
 - [Orphanet inventory of rare diseases - Spis chorób rzadkich Orphanet](#)
 - [Naming rules for the rare disease nomenclature in English – Reguły nazewnictwa w angielskojęzycznej nomenklaturze chorób rzadkich](#)
 - [Creation and Update of Disease Summary Texts for the Orphanet Encyclopaedia for Professionals - Stworzenie i uaktualnienie tekstów streszczeń opisujących choroby w Encyklopedii Orphanetu dla osób zawodowo zajmujących się chorobami rzadkimi](#)
 - [Orphanet inventory of genes related to rare diseases – Spis genów związanych z chorobami rzadkimi Orphanetu](#)
 - [International Advisory Board rules of procedure – Procedury postępowania Międzynarodowej Rady](#)
 - [Orphanet Advisory Board on Genetics Rules of procedures – Procedury postępowania Rady ds. Genetyki Orphanetu](#)
 - [Glossary and representation of terms related to diagnostic tests – Słowniczek terminów i przedstawienie terminów związanych z badaniami diagnostycznymi](#)

- W 2016 roku Orphanet rozpoczął wydawanie raportów z serii [Orphanet Report Series](#), w których wymienia się ekspertów, którzy przyczynili się do uaktualnienia danych naukowych Orphanetu.
- Rozwinięcie platformy pt. [Orphanet Knowledge Management Platform](#) (Platforma Zarządzania Wiedzą Orphanetu (<https://curation.orphanet.org/>), dokonali w 2016 roku partnerzy RD-Action Consortium w Australii. Platforma ta pozwala ekspertom w dziedzinie chorób rzadkich nadzorować dane naukowe w bazie danych Orphanetu w sposób wykrywalny i transparentny.

Uaktualnienia bazy danych Orphanetu

- Dane naukowe: [Encyklopedia chorób rzadkich](#), [Wykaz i klasyfikacja chorób rzadkich](#), [Spis genów i Spis leków sierocych](#) zostały poszerzone i uaktualnione.
- Katalog usług specjalistycznych: [centra eksperckie](#), [laboratoria medyczne](#), [badania kliniczne](#), [projekty badawcze](#), [sieci](#), [rejestry](#), [infrastruktury](#), [bazy danych o mutacjach](#), [biobanki i organizacje pacjentów](#) zostały poszerzone i uaktualnione.

Uaktualnienie dokumentów Orphanetu

- [Uaktualniono Serię raportów Orphanetu](#): Wykaz chorób rzadkich, Częstość występowania chorób rzadkich, Wykazy leków sierocych, Rejestry, Wykaz infrastruktur naukowych w Europie przydatnych w chorobach rzadkich, Raporty z działalności Orphanetu, Wykazy ekspertów współtworzących bazę danych, Ankiety użytkowników oraz raport pt. *Vivre avec une maladie rare en France (Żyjąc z rzadką chorobą we Francji)*.
- [Nową pozycję z Serii raportów Orphanetu, Wykaz chorób rzadkich](#), wydano po raz pierwszy po polsku.
- [Raport działalności Orphanetu w 2015 roku przetłumaczono na język francuski, włoski, hiszpański i polski.](#)
- [Uaktualniono Przewodnik po Orphadata.](#)
- [Uaktualniono coroczną ankietę użytkowników Orphanetu tak](#), by dostarczyć informacji respondentom.

Informacje o stronie internetowej Orphanetu

- [Orphanet zmienił swoją politykę dotyczącą włączania chorób niezaliczanych do chorób rzadkich](#) (według definicji UE, o częstości występowaniu nie większej niż 1 na 2000 mieszkańców UE). Choroby niespełniające tego kryterium usunięto ze strony internetowej i baz danych. Niewielką liczbę chorób „granicznych” zachowano w nomenklaturze jako choroby potencjalnie rzadkie ponieważ potrzebnych jest więcej dowodów przed podjęciem decyzji o usunięciu tych chorób. Ponadto, zachowano w bazie danych (ale nie w nomenklaturze ani w zasobach wyszukiwalnych) niektóre choroby niezaliczane do chorób rzadkich, w celu spełnienia zobowiązań Orphanetu do przedstawiania obrazu badań genetycznych w krajach członkowskich konsorcjum i wszystkich oficjalnie wyznaczonych centrów eksperckich dla chorób rzadkich i wszystkich leków sierocych (ponieważ niektóre z nich mogą mieć związek z chorobami uważanymi za rzadkie w innych krajach, np. w USA).

- **Data ostatniego uaktualnienia wszystkich działań w ramach Orphanetu jest teraz podana na stronie internetowej** aby użytkownicy wiedzieli, kiedy podane informacje zostały zweryfikowane przez eksperta lub oficjalne źródło.
- **W streszczeniach dotyczących poszczególnych chorób stosuje się obecnie podtytuły** w celu łatwiejszego poruszania się po tekście.
- **Nowe przedstawienie testów diagnostycznych** udostępniono w 2016 roku, poszerzając ten zbiór danych tak, by użytkownik otrzymał więcej informacji i by mógł filtrować dane według specjalizacji/celu, techniki, danych dot. zarządzania jakością (akredytacji przez udział w programach zewnętrznej oceny jakości, EQA), laboratorium i jakości badania (akredytowany/biorący udział w EQA) i kraju, w którym znajduje się laboratorium.
- **Link do spisu EURORDIS specjalistycznych świadczeń społecznych oraz linki do zasobów i procedur Orphanetu dodano do menu zasobów** na każdej stronie wyników w celu ułatwienia użytkownikom dotarcie do tych informacji.
- **Orphanet obecnie klasyfikuje choroby rzadkie z tezaurem skutków czynnościowych** opracowanego i dostosowanego na podstawie Międzynarodowej klasyfikacji funkcjonowania, niepełności i zdrowia dzieci i młodzieży (International Classification of Functioning, Disability and Health for Children and Youth, ICF-CY, WHO 2007). Dane te są dostępne przez zakładkę [‘Disability’](#) na stronie internetowej Orphanetu.
- **Dodano ikony serwisów Twitter oraz Facebook do strony internetowej** w celu ułatwienia dzielenia się stronami Orphanetu za pośrednictwem sieci społecznych.

Kodyfikacja chorób rzadkich za pomocą kodów ORPHA

- Włączanie kodów ORPHA do narodowych systemów informacji zdrowotnych jest w toku. Oprócz postępu odnotowanego w tym procesie w **Niemczech i Francji**, pilotowe działania podjęto na **Węgrzech, Łotwie i w Norwegii**. Kody ORPHA są obecnie stosowane w centrach eksperckich w **Holandii i Słowenii**. Kody ORPHA są także wprowadzane w rejestry pacjentów w **Portugalii, Wielkiej Brytanii i Hiszpanii**. W **Szwajcarii**, Hôpitaux Universitaires de Genève i CHUV wprowadzają kody ORPHA do cyfrowej dokumentacji pacjentów już od 2015 roku. Możliwość stosowania kodów ORPHA komplementarnie z już istniejącymi systemami kodowania jest badana w większości państw członkowskich UE, zgodnie z zaleceniem Grupy Ekspertkiej ds. Chorób Rzadkich Komisji Europejskiej. [Ćwiczenie mapowania](#) ze stosowaniem kodów ORPHA w Europie trwa obecnie w ramach RD-Action i wyniki będą dostępne w 2017 roku.

Zadowolenie użytkowników

- **Użytkownicy są zadowoleni z użyteczności usług oferowanych przez Orphanet:** w badaniu satysfakcji z 2016 roku, średnio 79% respondentów stwierdziło, że usługi, o których wiedzą i które używają są dla nich użyteczne lub bardzo użyteczne.
- **12 milionów dokumentów w formacie PDF zostało pobranych w 2016 roku.**
- **1,1 miliona odwiedzin miesięcznie z 232 krajów.**

Portal w 7 językach dostępny dla wszystkich
47 milionów oglądanych stron w 2016 roku
12 milionów dokumentów w formacie PDF
pobranych w 2016 roku
Zasób uznawany przez IRDiRC



Choroby

6 084 chorób rzadkich z unikatowymi identyfikatorami:
liczbami ORPHA

3 715 genów dla 3 566 chorób rzadkich

2 630 chorób opatrzonych odnośnikami do terminów HPO

5 299 chorób opatrzonych anotacjami o częstotliwości
prewalencji/występowania

Streszczenia o chorobach rzadkich w 11 językach

4 089	po angielsku
3 314	po włosku
3 299	po francusku
3 159	po niemiecku
3 074	po hiszpańsku
1 182	po portugalsku
663	po holendersku
167	po fińsku
647	po polsku
424	po grecku
103	po słowacku

Katalog zasobów specjalistycznych w 40 krajach na świecie

21 791	specjalistów
7 230	ośrodków eksperckich
2 537	organizacji pacjentów
1 676	laboratoriów medycznych
42 982	badań diagnostycznych
1 856	laboratoriów badawczych
2 475	projektów badawczych
2 455	badań klinicznych
744	rejestrów pacjentów
621	baz danych o mutacjach
142	biobanków

Ryc. 1 Orphanet w liczbach

2. Konsorcjum Orphanet

2.1. Wspólne działanie RD-ACTION Joint Action

Orphanet stał się filarem społeczności chorób rzadkich, przy czym, znaczna część wytwarzanych danych jest niezbędna nie tylko dla badań naukowych i polityki dotyczącej chorób rzadkich w Europie, ale dla zwiększenia świadomości o chorobach rzadkich i rozpowszechniania wiedzy o nich. Orphanet wymieniono w głównych dokumentach Unii Europejskiej na temat chorób rzadkich (np. Komunikat Komisji pt. „Choroby rzadkie: wyzwania stojące przed Europą” z dnia 11 listopada 2008 r. i Zaleceniach Rady ds. Działań w Dziedzinie Chorób Rzadkich z dnia 8 czerwca 2009 r.) jako źródło aktualnych informacji o chorobach rzadkich w UE oraz jako strategiczny element każdego planu narodowego lub strategii dotyczących chorób rzadkich. Zachęcano wszystkie kraje członkowskie UE do opracowania takiego planu lub strategii do końca 2013 roku. Orphanet został także wymieniony jako kluczowe narzędzie do uzyskania informacji o chorobach rzadkich w dyrektywie o stosowaniu praw pacjenta w świadczeniach medycznych udzielanych poza granicami kraju pacjenta (2011).



Ze względu na tę ocenę, ewolucja bazy danych o chorobach rzadkich Orphanetu w kierunku modelu bardziej europejskiego i zrównoważonego została uznana za jeden z głównych celów RD-ACTION (www.rd-action.eu), nowego wspólnego działania współfinansowanego przez 3. Program Zdrowotny UE (3rd EU Health Programme) uruchomionego 17 września 2015 r. w Luksemburgu. Instrument ten łączy finansowanie otrzymane od Komisji Europejskiej i każdego państwa członkowskiego oraz ze Szwajcarii, Kanady i Australii jako współpracujących interesariuszy.

Następując po dwóch poprzednich wspólnych działaniach (Orphanet Joint Action i EUCERD Joint Action), RD-ACTION świadczy o ponownym poparciu Komisji Europejskiej dla dziedziny chorób rzadkich za pośrednictwem jej Dyrekcji Generalnej ds. Zdrowia (DG SANTE). Prace te trwać będą trzy lata (do czerwca 2018 roku) i postępują zgodnie z logiką spójności i ciągłości w stosunku do poprzednich akcji, ale mają na celu szersze działania jeśli chodzi o konkretne wdrożenia i konsolidację działań politycznych. Akcja ta jest koordynowana przez Orphanet (INSERM, US14) i skupia 63 uczestników z Europy i spoza niej.

RD-ACTION ma trzy główne cele:

- Przyczynienie się do wdrożenia przez kraje członkowskie zaleceń Panelu KE dotyczących polityki wobec tych chorób,
- Wspieranie rozwoju Orphanetu i uczynienie go trwałym,
- Pomoc państwom członkowskim we wprowadzeniu kodów ORPHA do ich systemów opieki zdrowotnej, aby choroby rzadkie stały się bardziej wyróżnione.

RD-ACTION zaplanowano w duchu integracji i spójności tak, by dane wytwarzane przez Orphanet mogły być wykorzystane w koniecznych analizach zaleceń co do polityki i działań politycznych, które następnie będą kierować wytwarzaniem, operowaniem i rozpowszechnianiem tych danych.

Uczestnicy zapewnią skuteczną komunikację między każdym z państw członkowskich a Panelem KE w celu konkretnego wsparcia wdrożenia ich zaleceń. Większość krajowych koordynatorów Orphanet bierze udział w pakietach roboczych RD-ACTION, a więc bierze udział w kodyfikacji chorób rzadkich i implementacji założeń polityki wobec nich.

2.2. Zasady zarządzania Orphanetem

Aby zapewnić optymalne zarządzanie i sprawne kierowanie tokiem prac, zarządzanie Orphanetu organizowane jest przez trzy odrębne rady:

- **Rada Zarządzająca**, składająca się z koordynatorów krajowych, odpowiada za wskazywanie źródeł finansowania. Rada zatwierdza globalną strategię projektu i w ten sposób kieruje projektem w dążeniu do jego celu dostarczania optymalnych usług dla użytkowników końcowych, rozważa włączanie nowych zespołów i zapewnia ciągłość projektu.

Rady zewnętrzne:

- **Międzynarodowa Rada Doradców**, składająca się z ekspertów międzynarodowych kieruje doradzaniem Rady Zarządzającej w sprawach ogólnej strategii projektu.
- **Rada ds. Genetyki**, w skład której wchodzi genetycy odpowiada za doradzanie w sprawach związanych z bazą danych o genach i bazą danych o badaniach genetycznych i laboratoriach.

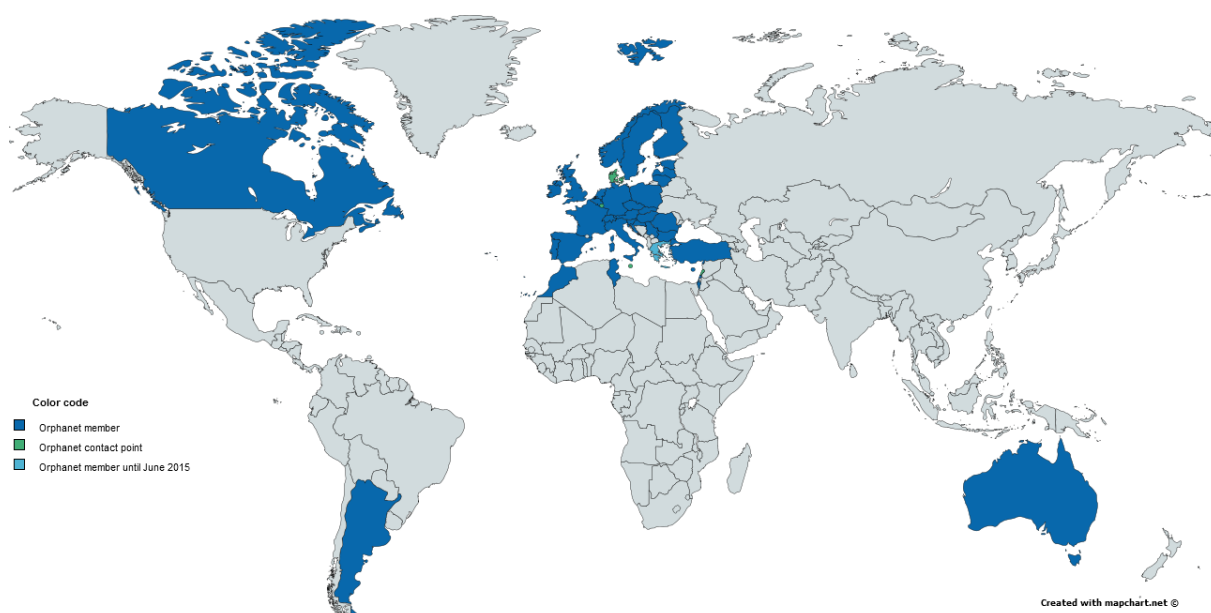
Rady te omawiają rozwój projektu co do jego zakresu i głębi; zapewniają jego spójność i rozwój w kontekście nowości technologicznych i potrzeb użytkowników końcowych oraz jego zrównoważonego rozwoju.

W ramach RD-Action Joint Action 2015-2018, większość działań Orphanetu jest współfinansowana przez Komisję Europejską. Z tego powodu, termin Rada Zarządzająca Orphanetu odnosi się także do Zgromadzenia Ogólnego projektu RD-Action (zob. www.rd-action.eu gdzie podano dodatkowe informacje).

2.3. Rozbudowa konsorcjum

Od czasu jego powstania, jakość danych udostępnianych przez Orphanet zbudowała jego reputację, w wyniku czego Orphanet rozwinął się jako konsorcjum europejskie, stopniowo rozrastając się na wschód i południe do konsorcjum 35 państw. W 2011 roku, do Orphanetu przystąpiła Kanada. Zasięg konsorcjum poszerzył się w kierunku Australii i Azji, gdy w 2012 roku Australia Zachodnia stała się jego członkiem. W 2014 roku Gruzja i Tunezja przystąpiły do niego, a ich śladem w 2015 roku poszła Argentyna (pierwsze południowoamerykańskie państwo członkowskie).

W schemacie organizacyjnym znajdującym się na końcu niniejszego dokumentu można znaleźć więcej informacji o uczestniczących instytucjach i członkach zespołów.



Ryc. 2 Członkowie Orphanetu i punkty kontaktowe

2.4. Członkowie Orphanetu i zakres ich działalności

2.4.1. ZESPÓŁ KOORDYNUJĄCY

Za koordynację działań konsorcjum odpowiada zespół koordynujący mieszczący się w Jednostce Usługowej 14 INSERM (Francuski Narodowy Instytut Zdrowia i Badań Medycznych). INSERM jest koordynatorem konsorcjum Orphanet od 2001 roku.

Zespół koordynujący odpowiada za koordynowanie działań konsorcjum, sprawy dotyczące sprzętu IT i oprogramowania projektu, bazy danych chorób rzadkich (w tym nomenklaturę angielską, klasyfikację, ontologię, związki gen-choroba), opracowywanie encyklopedii, transfer technologii/rozwoju biznesu, partnerstwa, globalną strategię komunikacji, a także za szkolenie wszystkich członków konsorcjum i kontrolę jakości wykazu zasobów w krajach uczestniczących.

Zespół koordynujący także odpowiada za uaktualnianie bazy danych o produkty medyczne będące w trakcie opracowywania, od etapu projektowania do uzyskania dopuszczenia do obrotu.

Od początku 2017 roku trwa stopniowe przekazywanie obowiązków tak, by członkowie konsorcjum Orphanet mogli wziąć na siebie odpowiedzialność za podstawowe działania (zaczynając od tworzenia encyklopedii) poza działaniami związanymi ze zbieraniem danych i tłumaczeniami opisanymi w punkcie 2.4.2. **Erreur ! Source du renvoi introuvable.**

2.4.2. CZŁONKOWIE

Stworzenie wykazu zasobów jest możliwe tylko przez konsolidację danych zbieranych na poziomie krajowym. Zidentyfikowanie usług eksperckich wymaga bardzo dobrej znajomości krajowych instytucji naukowych i opieki zdrowotnej oraz zasad ich organizacji. Wszyscy koordynatorzy krajowi pracują we wiodących instytucjach swojego kraju, zapewniających odpowiednie środowisko pracy dla informatorów naukowych (information scientists) w odniesieniu do dokumentacji, usług sekretarskich i dostępu do sieci.

Do obowiązków członków należy zbieranie, walidowanie i skadanie danych o badaniach klinicznych, laboratoriach medycznych, centrach eksperckich, projektach badawczych, rejestrach, platformach, sieciach i organizacjach pacjentów.

Tłumaczenie treści Orphanetu na język danego kraju też leży w gestii zespołów narodowych pod warunkiem, że mają wystarczający budżet. Obecnie w Belgii, Francji, Niemczech, Włoszech, Hiszpanii i Portugalii trwają prace nad przetłumaczeniem całości treści portalu na języki ojczyste, natomiast zespoły z Polski, Finlandii i Słowacji tłumaczą encyklopedię streszczeń. Nomenklatura Orphanetu jest obecnie przetłumaczona na wszystkie siedem języków portalu, a także na język polski.

Od 2016 roku, rozpoczęło się przejście do bardziej poszerzonego modelu tworzenia encyklopedii; zespoły Orphanetu ze Słowacji i Irlandii przejęły część odpowiedzialności za tworzenie tekstów w języku angielskim.

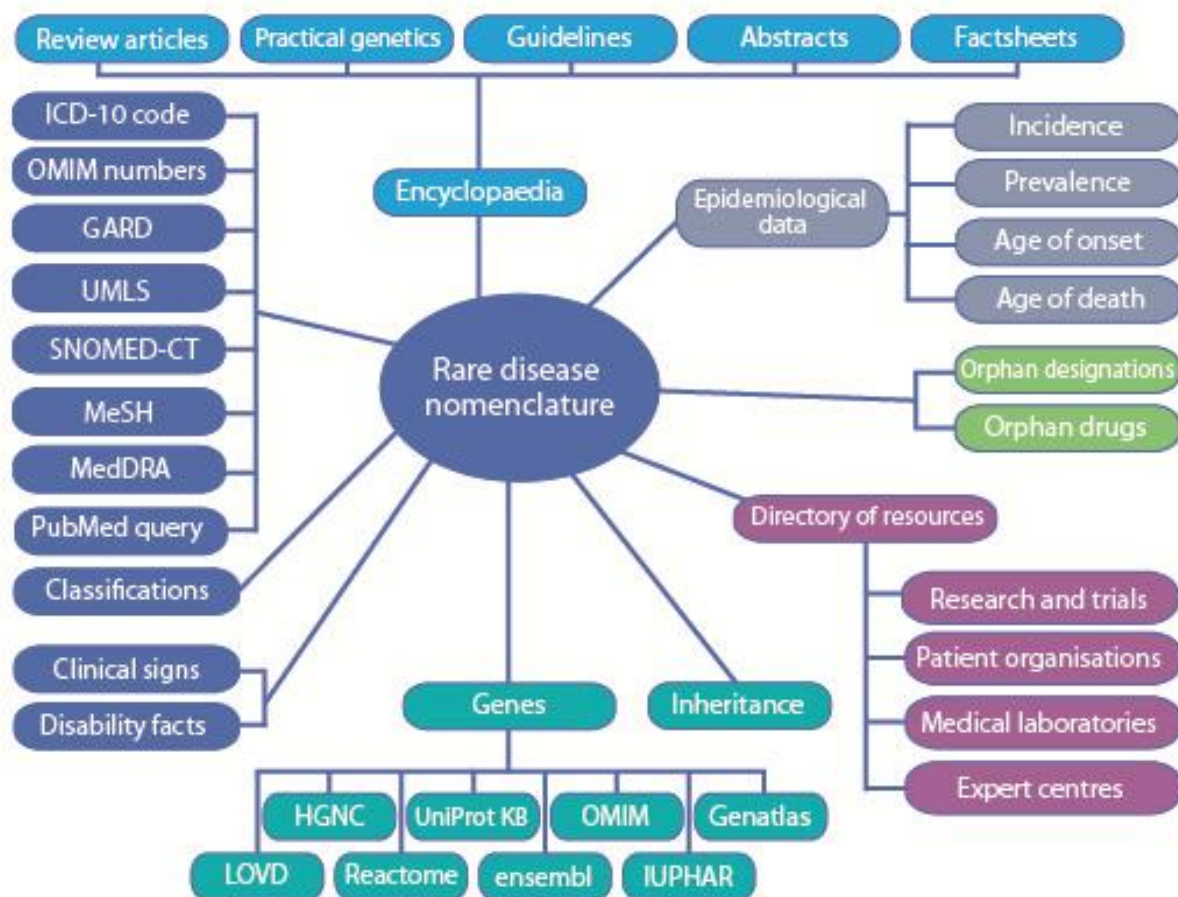
Platformę [Orphanet Knowledge Management Platform](#) (Platforma Orphanetu do zarządzania wiedzą) pozwalającą ekspertom w dziedzinie chorób rzadkich nadzorować dane naukowe Orphanetu opracowali w 2016 roku partnerzy konsorcjum RD-Action w Australii.

Każdy zespół krajowy zarządza portalem/stroną startową Orphanetu w ich języku ojczystym.

2.4.3. PUNKTY KONTAKTOWE ORPHANETU

Wszystkie krajowe punkty kontaktowe mieszczą się w czołowych instytucjach danego kraju. Niemniej, te kraje nie otrzymują specjalnego finansowania dla działań Orphanetu, więc nie prowadzi się tam aktywnego pozyskiwania danych o usługach eksperckich. Krajowy punkt kontaktowy odpowiada za walidowanie już dostępnych informacji krajowych oraz danych dostarczonych przez fachowców z tego kraju za pomocą internetowego narzędzia do rejestracji.

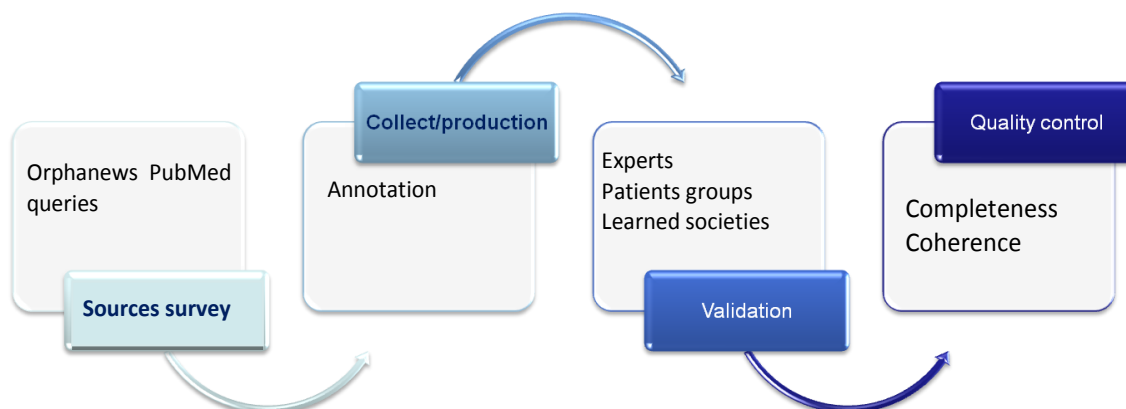
3. Orphanet: Produkty i usługi



Ryc. 3 Baza danych Orphanetu

Orphanet jest ewoluującą bazą wiedzy wykazującą związki między jej elementami, mającą wartość dodaną dlatego, że dane naukowe powstające w jednym ośrodku są walidowane przez ekspertów zewnętrznych (wykaz ekspertów-recenzentów mających swój wkład w treści naukowe podawany jest corocznie w odrębnym Raporcie Orphanetu ([a dedicated Orphanet Report](#)) i zintegrowane z innymi dostępnymi źródłami, jak wykazano na schemacie w Ryc. 3 i opisano niżej.

Zaburzenia opisane w bazie danych Orphanetu odpowiadają chorobom rzadkim (zdefiniowaym w Europie jako mające częstość występowania nie większą niż 1 / 2 000 osób ludności Europy), rzadkim formom powszechnych chorób, i chorobom o nieznanym częstości występowania, ale będącymi potencjalnie rzadkimi. Niektóre choroby, które nie są rzadkie w Europie a są nimi w innych krajach, np. w U.S.A., mogą zostać włączone do bazy danych, jeśli jest to konieczne, by móc przedstawić usługi eksperckie w tych krajach.



Ryc. 4 Wytwarzanie danych Orphanetu oraz metodologia ich otrzymania

Uaktualnianie treści naukowych bazy danych dokonuje się stosując czteroetapową metodę (Ryc. 4), na którą składają się: przegląd źródeł pozwalający zbierać i wytwarzać dane przez identyfikowanie nowych zespołów chorobowych, genów lub leczenia; przegląd pozwala też na uaktualnianie klasyfikacji chorób i stanowi podstawę różnych tekstów (encyklopedia, wytyczne postępowania, itp.). Wszystkie teksty i dane (uwagi do danych epidemiologicznych, fenotypów, czynnościowych skutków choroby, genów, itp.) są walidowane przez ekspertów zewnętrznych (albo przez uznanych światowych ekspertów, towarzystwa naukowe i (lub) organizacje pacjentów, w zależności od rodzaju tekstu lub danych). Przeprowadzany następnie jest końcowy etap kontroli jakości by zapewnić spójność i kompletność bazy danych.

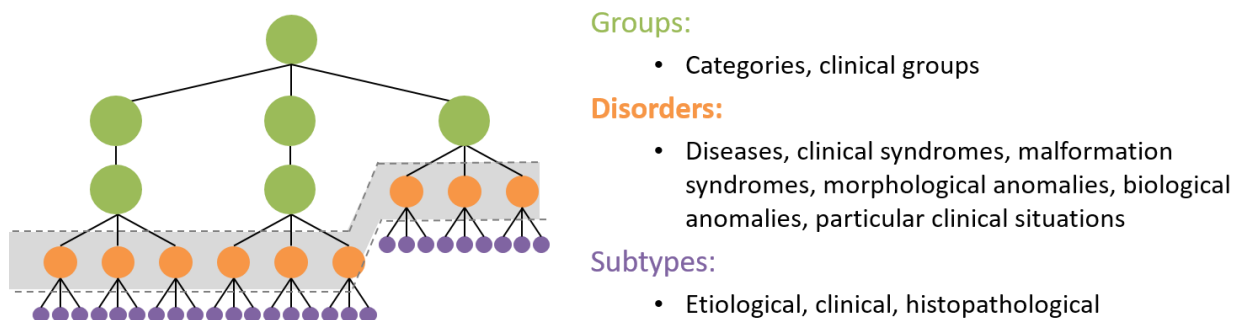
Wszystkie zespoły wchodzące do konsorcjum Orphanetu są odpowiedzialne za zbieranie, walidowanie i dostarczanie danych o świadczeniach eksperckich w ich kraju. W celu opublikowania danych, które są ważne i dokładne (kompletne, prawdziwe i spójne z innymi danymi w bazie danych) walidację i kontrolę jakości przeprowadza zespół koordynujący, a systematyczne uaktualnianie dokonywane jest w współpracy z innymi zespołami krajowymi za pośrednictwem Intranetu.

Ponadto, dodatkowe usługi i tworzenie nowych obszarów współpracy następuje regularnie w celu rozwiązania problemów z rozpowszechnianiem informacji i w odpowiedzi na konkretne potrzeby różnych zainteresowanych.

3.1. Materiały Orphanetu: Wykaz chorób rzadkich

Orphanet oferuje wyczerpujący wykaz chorób rzadkich sklasyfikowanych zgodnie z polihierarchicznym systemem klasyfikacji. W miarę pojawiania się nowej wiedzy naukowej, uaktualniany jest Wykaz chorób rzadkich Orphanetu i system klasyfikacji o dodatki/uaktualnienia chorób na podstawie publikacji ukazujących się w recenzowanych czasopismach. Ten obszerny i rozwijający się system składa się z klasyfikacji zorganizowanej według specjalizacji medycznej/chirurgicznej, zajmującej się określonymi aspektami każdej choroby rzadkiej w ramach

danego systemu opieki zdrowotnej. Choroby zostały sklasyfikowane w ramach każdej specjalizacji według kryteriów klinicznych lub etiologicznych wtedy, jeśli ma to znaczenie dla rozpoznania lub leczenia. Klasyfikację Orphanetu zapewniającą zakres i odpowiedni stopień skupienia wiedzy (Ryc. 5) potrzebnej dla różnych specjalistów, w tym kategorii (np. rzadkie choroby neurologiczne), grupy kliniczne (np. rzadkie ataksje), zaburzeń (np. choroba Machado i Josepha) i podtypów (choroba Machado i Josepha typ 1) można oglądać bezpośrednio na stronie internetowej (www.orpha.net) i (lub) pobrać w formacie xml z Orphadata.



Ryc. 5 Schemat nomenklatury i klasyfikacji Orphanetu

Od 2014 roku, każda jednostka kliniczna przypisana jest do tylko jednej z powyższych kategorii, co daje bardziej dokładne informacje o ich typologii i dokładnej liczbie. Inne uszczegółowienia obejmują uaktualnienia dotyczące chorób obecnie uznawanych jako część innej choroby. Orphanet kieruje uczestników do choroby obecnie przyjętej na podstawie najnowszych publikacji. Baza danych chorób zawiera 9374 jednostek klinicznych z ich synonimami (w tym 6084 zaburzeń¹).

Nomenklatura Orphanetu jest dopasowana do innych terminologii tak, by stanowić podstawę semantycznego współdziałania między różnymi systemami. Do chorób rzadkich przypisane są kody ICD-10 (zob. Tabela 1). Proces przypisywania podlega określonym regułom, w zależności od tego czy choroby rzadkie wymienione są, czy nie, w liście tabelarycznej lub indeksie ICD-10. Reguły przypisywania kodu ICD-10 chorobom niewymienionym w ICD są ustanowione. Więcej informacji o tym procesie można znaleźć w Procedurach Orphanetu dla przypisywania chorobom rzadkim kodów ICD-10 ([ICD-10 coding rules for RD procedure](#)). Przypisywanie kodów ICD-10 nadzorowanie jest ręczne.

¹ Choroby, zespoły wad rozwojowych, anomalie morfologiczne, anomalie biologiczne, zespoły kliniczne, szczególne stany kliniczne w przebiegu choroby lub zespołu, grupy fenomów, podtypy : etiologiczne, kliniczne, histopatologiczne.

Kody	Przypisane numery ORPHA
ICD-10	7090

Tabela 1 Liczba chorób, grup lub podtypów chorób z przypisanymi kodami ICD-10

Choroby zmapowane są do jednego lub więcej numeru OMIM (zob. Tabela 2). Dokładne przyporządkowanie między nomenklaturą Orpha i innymi terminologiami (UMLS, MeSH i MedDRA) jest dostępne w Internecie (zob. Tabela 2). Przyporządkowanie do SNOMED-CT powstaje we współpracy z IHTSDO, która na prośbę je udostępnia. Mapowanie wykonane jest półautomatycznie i następnie sprawdzane ręcznie. Uaktalnienia ukazują się po każdym nowym wydaniu UMLS.

Wszystkie mapowania mają opis jakościowy (dokładny; od wąskiego do szerokiego; od szerokiego do wąskiego) i dostępna jest informacja o statusie walidacji. Dalsze anotacje istnieją dla terminów ICD-10: swoisty kod, termin włączenia lub indeksu, kod przypisany przez Orphanet ze wskazaniem statusu walidacji.

Terminologie/zasoby	Zmapowane choroby, grupy chorób i podtypów
UMLS	2 884
MeSH	1 761
SNOMED CT	5 333
MedDRA	1 168
OMIM	4 390

Tabela 2 Liczba zmapowanych chorób (grup chorób, chorób, podtypów) dla każdej terminologii

Nomenklatura Orphanet jest opatrzona przypisami dotyczącymi fenotypów. Od 2015 roku, choroby w wykazie Orphanetu posiadają przypisy do Human Phenotype Ontology (HPO), unormowanej i sprawdzanej terminologii obejmującej zaburzenia fenotypowe w chorobach człowieka, uznawanej za terminologię referencyjną w tej dziedzinie i oznaczonej jako uznany zasób przez IRDIRC. Do każdego terminu fenotypowego podana jest informacja o częstotliwości występowania (obligatoryjna, bardzo częsta, częsta, okazjonalna, bardzo rzadka, wykluczona) oraz o tym, czy przypisany termin HPO jest ważną cechą diagnostyczną czy objawem patognomonicznym rzadkiej choroby. W wyniku tych prac, do 2630 chorób przypisano terminy HPO. Dalsze prace trwają. In 2017 roku, narzędzie Orphamizer ([Phenomizer-Orphanet](#)) uruchomiono w wersji beta, pozwalając użytkownikom otrzymanie rozpoznania różnicowego na podstawie zbioru fenotypów z HPO. Narzędzie to opracował Sebastian Köhler z Charité, Berlin, Niemcy.

Orphanet podaje informacje epidemiologiczne oraz opisy naturalnego przebiegu każdej choroby rzadkiej. Wzory dziedziczenia i kategorie wieku wystąpienia pierwszych objawów zostały bardziej szczegółowo zdefiniowane by zwiększyć dokładność tych informacji (zob. Tabela 3). Częstość występowania (prewalencja), roczna częstość występowania, częstość występowania przy urodzeniu oraz w trakcie życia są obecnie podawane oprócz już istniejących przedziałów częstości występowania (Tabela 4). Dane liczbowe wartości minimalnych, maksymalnych i mediany dla każdej pozycji są dokumentowane według rejonów geograficznych, jeśli takie informacje są dostępne. Liczba przypadków lub rodzin podana w literaturze jest też wskazana w przypadkach bardzo rzadkich chorób. Podawane jest źródło danych i status walidacji dla wszystkich danych. Te nowe dane epidemiologiczne dostępne są dla ponad 5300 chorób (grup chorób, chorób i podtypów chorób) i stanowią unikatowe globalne źródło informacji, które, mamy nadzieję, jest przydatne dla wszystkich użytkowników, czyli dla decydentów, naukowców i przemysłu farmaceutycznego zajmującego się opracowywaniem leków sierocych. Dane można pobrać z www.orphadata.org po podpisaniu Umowy dot. przekazywania danych (Data Transfer Agreement, DTA, dla środowiska akademickiego) lub opłacenia licencji (sektor prywatny): przedziały częstości występowania w Europie, USA i na świecie udostępnione są za pośrednictwem witryny Orphanetu.

Dane o przebiegu naturalnym	Liczba grup chorób, chorób i podtypów
Średni wiek wystąpienia pierwszych objawów	5 310
Sposób dziedziczenia	5 248

Tabela 3 Liczba chorób (grup chorób, chorób i podtypów) dla danych przebiegu naturalnego

Dane epidemiologiczne	Liczba grup chorób, chorób i podtypów
Częstość występowania w danym punkcie	5299
Częstość występowania przy urodzeniu	488
Częstość występowania w trakcie życia	46
Roczne występowanie	435

Tabela 4 Liczba chorób (grup chorób, chorób i podtypów) dla rodzaju danych epidemiologicznych

3.1.1. DODATKOWE FUNKCJE W 2016 ROKU

Orphanet zmienił swoje zasady dotyczące włączania chorób niebędących chorobami rzadkimi (według definicji UE, mające częstość występowania nieprzekraczającą 1 na 2 000 mieszkańców UE). Choroby niespełniające tego kryterium wycofano z witryny i dostępnych zbiorów danych. Niemniej, niektóre choroby niezaliczane do chorób rzadkich zachowano, by Orphanet mógł wypełnić swe zobowiązanie do przedstawiania obrazu badań genetycznych w krajach członkowskich Konsorcjum, do przedstawiania wszystkich oficjalnie wyznaczonych centrów eksperckich dla chorób rzadkich, i wszystkich leków sierocych (ponieważ niektóre mogą mieć związek z chorobami uważanymi za rzadkie w innych krajach, np. USA). Wyjątki nie są jednak uwzględnione w nomenklaturach i klasyfikacjach Orphanetu.

Orphanet obecnie klasyfikuje choroby rzadkie łącznie z tezaurem skutków czynnościowych wywiedzonych i dostosowanych z Międzynarodowej Klasyfikacji funkcjonowania, niepełnosprawności i zdrowia dzieci i młodzieży (International Classification of Functioning, Disability and Health for

Children and Youth, ICF-CY, WHO 2007). Informacje te, kierowane do personelu medycznego, pacjentów i ich opiekunów, będą szczególnie pożyteczne w ocenie, wspieraniu i holistycznej opiece nad osobami żyjącymi z niepełnosprawnością wynikającą z choroby rzadkiej. Dane te również pomogą pogłębić wiedzę o tych niepełnosprawnościach, w szczególności przez stworzenie wspólnego języka do opisywania omawianych konsekwencji czynnościowych.

Powyższe dane są dostępne przez zakładkę [‘Disability’](#) w witrynie Orphanet. Użytkownicy mogą prowadzić wyszukiwanie według choroby i otrzymają uporządkowane informacje o skutkach czynnościowych choroby oraz link do artykułu w Encyklopedii niepełnosprawności Orphanetu, jeśli taki istnieje, a także link do wykazu specjalistycznych świadczeń socjalnych Eurodis. Narzędzie to stanowi kompletne źródło informacji o czynnościowych skutkach związanych z chorobami rzadkimi. Dla każdej choroby, skutki czynnościowe uporządkowane są w malejącej kolejności częstości występowania i opatrzone uwagami dotyczącymi ich stopnia nasilenia (ograniczenie/uniemożliwienie całkowite, ciężkie, umiarkowane, małe) i czasu występowania (stałe, epizodycznie, opóźnienie w osiągnięciu czynności, utrata czynności). Narzędzie to pozwala użytkownikowi na szybki dostęp do pełnego przeglądu możliwych skutków choroby, które należy oceniać/oczekiwać. Ponadto pozwala personelowi medycznemu wypełniać dokumenty medyczne stosując słownictwo przystosowane z ICF. Narzędzie to zostało stworzone w języku angielskim, ale jest już dostępne w siedmiu językach witryny Orphanetu. Dane te są obecnie dostępne dla 525 chorób.

The portal for rare diseases and orphan drugs

Homepage > Rare diseases > Disability

Search for a disease and its functional consequences

als

(*) mandatory field

☒ Disease name

☐ Orpha number

ORPHA:64. Abström syndrome

- Activity limitation/participation restriction is described according to the [Orphanet Functioning Thesaurus](#), derived and adapted from the International Classification of Functioning, Disability and Health – Children and Youth (ICF-CY, WHO 2007). The provided information is assessed from the whole patients' population affected by the disease, receiving standard care and management (specific and/or symptomatic management, prevention and prophylaxis, devices and aids, care and support). Functional consequences are organized by their frequency in the patients' population. This general information may not apply to specific cases. Some difficulties reported here can occur with a different temporality or severity degree, and others that are not listed can nevertheless arise.

✓ Loss of an ability Last update: 20/03/2017

Very frequent		
	Temporality	Severity
Seeing/watching	✓ Permanent limitation	Severe
Receiving messages in sign language	✓ Permanent limitation	Severe
Driving	✓ Permanent limitation	Severe
Travelling	Permanent limitation	Moderate

Frequent		
	Temporality	Severity
Hearing/listening	✓ Permanent limitation	Moderate
Focusing attention	Permanent limitation	Moderate
Being aware of space	✓ Permanent limitation	Moderate
Receiving spoken messages	✓ Permanent limitation	Moderate
Participating in a conversation	✓ Permanent limitation	Moderate
Using communication devices	Permanent limitation	Low
Managing one's health (diet, medications, prevention, needs, assistance, monitoring)	Permanent limitation	Moderate
Dealing with strangers	Permanent limitation	Low
Cooking/eating, dressing	Permanent limitation	Unclassified

Ryc. 6 Zrzut ekranowy nowego narzędzia dotyczącego niepełnosprawności (Disability tool) z witryny Orphanetu

3.2. Materiały Orphanetu: Spis genów

Informacje o genach mających związek z chorobami rzadkimi wprowadzane są do bazy danych i systematycznie uaktualniane z wykorzystaniem nowych publikacji naukowych. Geny mogą mieć związek z jedną lub większą liczbą chorób, z jedną lub większą liczbą badań genetycznych, bazą danych o mutacjach i (lub) projektach naukowych. Wprowadzane dane obejmują: przypisy z główną nazwą i symbolem genu (z HGNC) i jego synonimów oraz odnośniki do HGNC, UniProtKB, Genatlas i OMIM (w celu odsyłania do tych stron internetowych), ponadto do baz danych Ensembl (baza danych EMBL-EBI, która zawiera automatyczne przypisy dla wybranych eukariotycznych genomów), Reactome (baza danych EMBL-EBI o szlakach metabolicznych, będąca open-source i open-access, ręcznie sprawdzana i oceniana przez fachowców) i IUPHAR (International Union of Basic and Clinical Pharmacology – Międzynarodowej Unii Farmakologii Podstawowej i Klinicznej). Związek między genem i chorobą jest ręcznie kwalifikowany według roli, jaką dany gen odgrywa w patogenezie

choroby: przyczynową, modyfikującą (obie wynikają z mutacji w komórkach rozrodczych lub somatycznych), głównych czynników podatności lub roli w fenotypie (dla anomalii chromosomowych). Dla chorobotwórczych mutacji w komórkach rozrodczych, podawana jest też informacja o utracie lub zysku funkcji białka, jeśli takie są dostępne. Uwzględnia się też geny-kandydujące, ale tylko jeśli bada się je w warunkach klinicznych. Powyższe przypisy stanowią unikatową usługę dodającą wartość dla badań nad rozpoznawaniem i leczeniem.

Informacje o typologii genu (tj. gen kodujący białko, niekodujące RNA, *locus* związany z chorobą), jego umiejscowienie na chromosomie i wszystkie wcześniejsze symbole są także podawane.

3.3. Materiały Orphanetu: Encyklopedia Orphanetu

Trzy odrębne encyklopedie udostępnione są w witrynie Orphanetu: jedna dla personelu medycznego, jedna dla populacji ogólnej i jedna dotycząca niepełnosprawności.

3.3.1. ENCYKLOPEDIA DLA PERSONELU MEDYCZNEGO

- **Streszczenia**

Informacje tekstowe o chorobie mogą być przedstawione w postaci definicji, streszczenia lub automatycznie wygenerowanego tekstu (6 941 jednostek w bazie danych mają jedną z tych postaci informacji tekstowych).

Teksty Orphanetu (z wyjątkiem automatycznie wygenerowanych) są unikatowe i napisane w języku angielskim przez członka zespołu redakcyjnego. Definicje i streszczenia są następnie recenzowane przez światowej sławy eksperta. Streszczenia i definicje mają do 10 sekcji: Definicja choroby – Epidemiologia – Opis kliniczny – Etiologia – Metody diagnostyczne – Rozpoznanie różnicowe – Rozpoznanie prenatalne (jeśli dotyczy) – Poradnictwo genetyczne (jeśli dotyczy) – Postępowanie i leczenie – Rokowanie. Streszczenia dla 4089 chorób rzadkich są dostępne w witrynie.

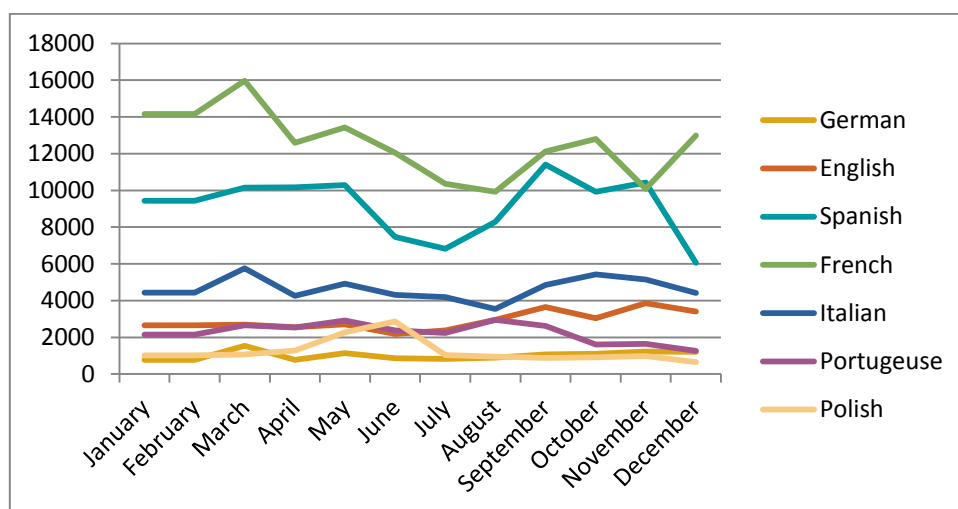
Przetłumaczone są na sześć pozostałych języków witryny (francuski, włoski, hiszpański, niemiecki, portugalski i holenderski). Ponadto, 167 streszczeń jest dostępnych po fińsku, 647 po polsku, 103 po słowacku i 424 po grecku. Dla pozostałych 2852 pozycji wykazu chorób rzadkich, informacje tekstowe są dostarczane przez automatycznie wygenerowane teksty (dla chorób określanych jako grupa chorób, wycofanych wpisów, podtypów chorób, szczególnych sytuacji klinicznych, określonych jako sieroce i stanów, dla których w spisie znajduje się test farmakogenetyczny).

- **Praktyczne artykuły z dziedziny genetyki**

Artykuły te powstają we współpracy Orphanetu z *the European Journal of Human Genetics* (EJHG), oficjalnego pisma *European Society of Human Genetics*. Powszechnie dostępne artykuły ukazują się w *EJHG* (Nature Publishing Group) i są udostępniane przez witrynę Orphanet.

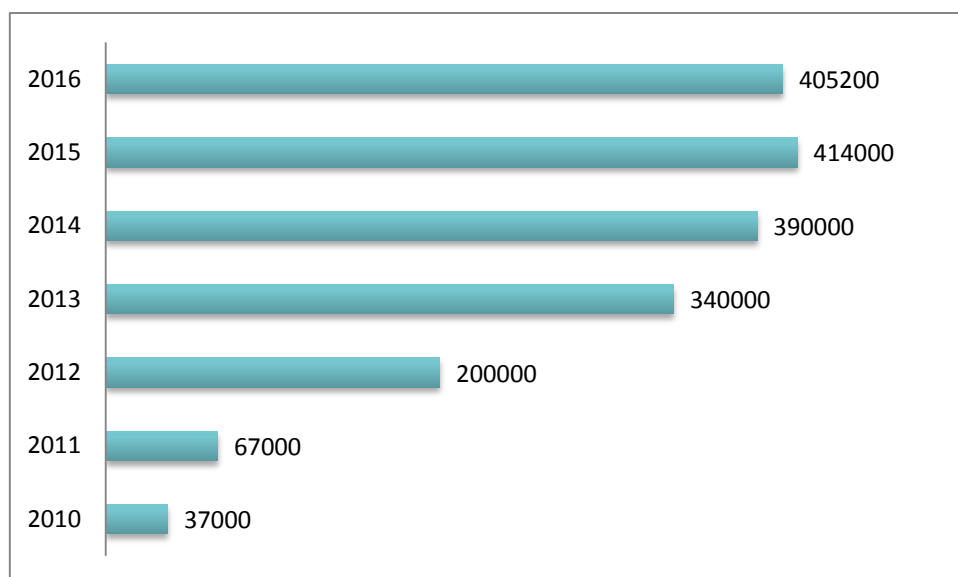
- **Wytyczne Orphanetu dla stanów nagłych**

Wytyczne te są przeznaczone dla personelu medycznego udzielającego pomocy w stanach nagłych przed przyjęciem pacjenta do szpitala (odrębna sekcja jest przeznaczona do ich użytku) oraz dla szpitalnych oddziałów ratunkowych. Te praktyczne wytyczne są opracowywane we współpracy z francuskimi ośrodkami referencyjnymi i organizacjami pacjentów, i są recenzowane przez specjalistów medycyny ratunkowej ze stowarzyszeń naukowych: 75 wytycznych w stanach nagłych jest dostępnych po francusku przez Internet. Są tłumaczone na następujące sześć języków: angielski, niemiecki, włoski, portugalski, hiszpański i polski. Po angielsku obecnie dostępnych jest 20 wytycznych, po włosku – 42, po niemiecku – 24, po hiszpańsku – 22, po portugalsku – 17, po polsku – 17.



Ryc. 7 Pobrania wytycznych Orphanetu dla stanów nagłych według języka w 2016 roku

Wytyczne Orphanetu dla stanów nagłych oglądano ponad **405 200 razy** w 2016 roku (Ryc. 8), w porównaniu z około 414 000 odsłon w 2015 roku (w 2015 roku nie uwzględniono odsłon wytycznych po polsku, ale uwzględniono je w 2016 roku.) (Ryc. 7).



Ryc. 8: Pobrania wytycznych Orphanetu dla stanów nagłych od 2010 roku we wszystkich językach

Epidemiologia:

5299 chorób opatrzonych danymi o częstości występowania w danym punkcie

Przebieg naturalny:

5248 chorób opatrzonych danymi o sposobie dziedziczenia

5310 chorób opatrzonych danymi o wieku wystąpienia pierwszych objawów

Mapowania:

7090 chorób zmapowanych do ICD-10

4390 chorób zmapowanych do OMIM

2884 chorób zmapowanych do UMLS

1168 chorób zmapowanych do MedRA

1761 chorób zmapowanych do MeSH

Homepage > Rare diseases > Search

Search for a rare disease

Achondroplasia

(*) mandatory field

☒ Disease name ☐ OMIM ☐ Gene name or symbol

☐ Orpha number ☐ ICD-10

Suggest an update

Achondroplasia

Disease definition

Achondroplasia is the most common form of chondrodysplasia, characterized by rhizomelia, exaggerated lumbar lordosis, brachydactyly, and macrocephaly with frontal bossing and midface hypoplasia.

ORPHA:15

Synonym(s): - Age of onset: Neonatal MeSH: D000130

Prevalence: 1-9 / 100 000 ICD-10: Q77.4 GARD: B173

Inheritance: Autosomal dominant OMIM: 100800 MedDRA: 10000452

UMLS: C0001080

Summary

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 macrocephaly with frontal bossing and midfacial hypoplasia with depressed nasal bridge) are visible at birth. Achievement of gross motor skills is slower than typical due to short limbs, short neck, and large head, in addition to hypotonia. Midface hypoplasia in combination with adenoid and tonsil hypertrophy can lead to obstructive sleep apnea. Chronic otitis media can lead to hearing problems. Dental crowding is common. Thoracolumbar kyphosis is very common in infancy. Most joints can be hyperextensible and hands are broad, short and trident shaped. Cord compression at the level of the foramen magnum is encountered in infancy and early childhood causing central apnea, developmental delay and growth retardation. Genu varum often occurs in childhood. There is also a small risk of hydrocephalus. Intracranial venous pressure. Lower lumbar spinal stenosis with accompanying neurological symptoms. Increased frequency in adulthood, as does cardiovascular disease. Obesity is a common issue. Height of 131±5.6 cm (men) and 124±5.9 cm (women). Affected women must deliver by caesarean section due to

Geny:

3715 genów powiązanych z 3566 chorobami, w tym:

3713 genów powiązanych z HGNC

3500 genów powiązanych z OMIM

3458 genów powiązanych z GenAtlas

3442 genów powiązanych z UniProt KB

2243 chorób powiązanych z Pubmed

2630 chorób z przypisami dotyczącymi objawów klinicznych

Etiology

Achondroplasia is due to mutations in the fibroblast growth factor receptor 3 (*FGFR3*) gene, encoding a transmembrane receptor that is important in regulating linear bone growth, among other functions.

Diagnostic methods

Diagnosis is based on the presence of characteristic clinical and radiological findings. Skeletal X-rays demonstrate rhizomelia, generalized metaphyseal irregularities, narrowing of the interpediculate distance of the lower lumbar vertebrae and an abnormal pelvis with small square iliac wings and narrow sacrospinous notch. Molecular genetic testing can confirm a diagnosis by the presence of a *FGFR3* mutation.

Differential diagnosis

Differential diagnoses include hypochondroplasia, thanatophoric dwarfism (types I and II), and SADDAN (see these terms).

Antenatal diagnosis

Prenatal diagnosis can occur incidentally during routine prenatal ultrasound examination in the 3rd trimester. In high risk pregnancies, or in those where achondroplasia is suspected after an ultrasound, fetal DNA can be tested for the *FGFR3* mutation to confirm diagnosis. Pre-implantation genetic diagnosis is possible in specialized laboratories.

Genetic counseling

Inheritance is autosomal dominant so genetic counseling is warranted. If one parent has achondroplasia there is a 50% chance of passing it on to offspring. In 80% of cases, it is due to a *de novo* mutation in children with parents of average stature. Homozygous achondroplasia is a lethal condition.

Management and treatment

Management is multidisciplinary and anticipatory care is essential. Infants may require surgical management of microcephalus. Some may choose to have surgery for obstructive sleep apnea, along with other concerns arise. Treatment may require a lumbar laminectomy and/or continuous positive airway pressure to avoid later complications. Social and psychological support should be avoided. Social and

Prognosis

There is only a slight decrease in life expectancy compared to the general population, potentially due to cardiovascular disease.

Expert reviewer(s): Dr Michael BOBER - Angela DUKER - Last update: April 2013

Detailed information

Article for general public

English (2013)
Svenska (2013)

Professionals

> Summary information
Greek (2013, pdf)
Polish (2013, pdf)
Suomi (2013, pdf)
> Anesthesia guidelines
English (2011, pdf)
Deutsch (2011, pdf)
Español (2011, pdf)
Italiano (2011, pdf)
> Clinical genetics review
English (2012)
> Disability factsheet
Français (2016, pdf)

Encyklopedia

Orphanetu zawiera następujące streszczenia:

4089 po angielsku

3314 po włosku

3299 po francusku

3159 po niemiecku

3074 po hiszpańsku

1182 po portugalsku

663 po holendersku

647 po polsku

424 po grecku

167 po fińsku

256 po rosyjsku

103 po słowacku

Teksty oryginalne: 124 artykułów dla szerokiej publiczności po francusku, 75 wytycznych dla stanów nagłych po francusku przetłumaczonych na język niemiecki, angielski, hiszpański, włoski, portugalski i polski. 43 arkusze informacyjnych o niepełnosprawnościach po francusku

Linki do zewnętrznej bibliografii na temat chorób rzadkich

539 artykułów przeglądowych

646 artykułów przeglądowych z genetyki klinicznej

331 wytycznych dot. praktyki klinicznej

132 wskazówki dla badań genetycznych

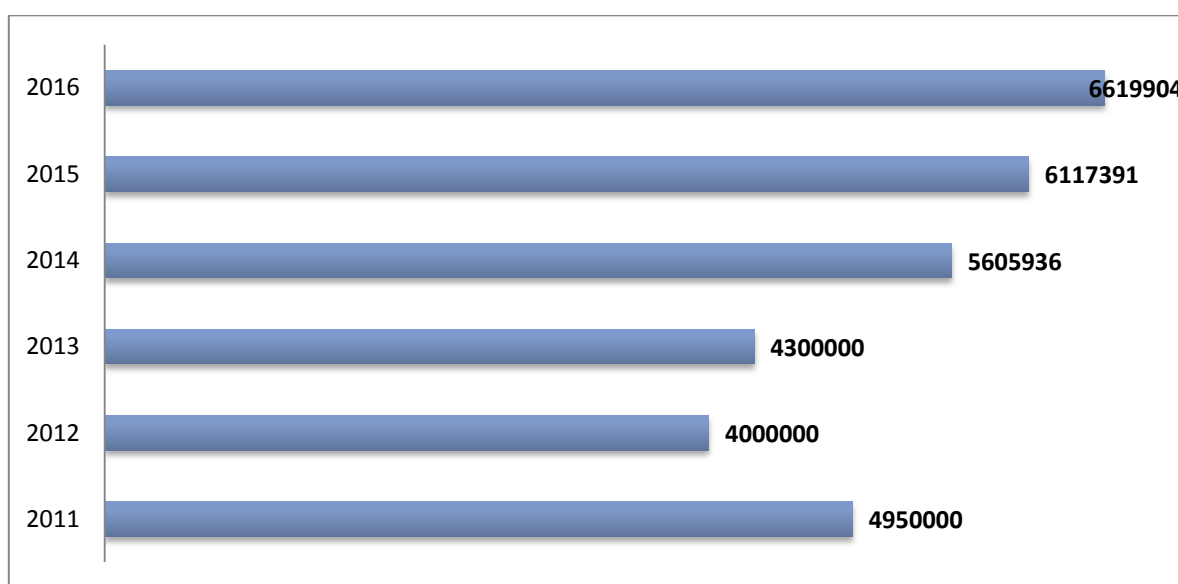
864 artykułów dla szerokiej publiczności

Ryc. 9 Zawartość bazy danych o chorobach rzadkich

3.3.2. ENCYKLOPEDIA DLA SZEROKIEJ PUBLICZNOŚCI

Encyklopedia dla szerokiej publiczności była pierwotnie projektem francuskim, podjętym by dostarczać pełne, wiarygodne i aktualne informacje pacjentom i ich rodzinom o chorobach, które ich dotyczą. Od 2011 roku, teksty encyklopedii dla szerokiej publiczności zostały uzupełnione akapitami o czynnościowych skutkach chorób rzadkich, w tym o niepełnosprawnościach wynikających z choroby, o środkach medycznych i społecznych mogących zapobiec/złagodzić je oraz o konsekwencjach tych niepełnosprawności dla życia codziennego.

Przez witrynę Orphanetu można uzyskać dostęp do 124 autorskich tekstów po francusku. Osiem z nich przetłumaczono na język hiszpański. Dokumenty z tej encyklopedii są pobierane średnio 550 999 razy w miesiącu, co odpowiada ponad 6,6 milionom pobrań w 2016 roku (Ryc. 10). Jest to wzrost o 8% w porównaniu z 6,1 milionami pobrań w 2015 roku. W 2016 roku z powodu braku środków finansowych na ten cel, przzerwano prace nad tworzeniem nowych tekstów przez zespół Orphanetu. Niemniej, Orphanet rozpowszechnia teksty o wysokiej wartości i jakości dla szerokiej publiczności pisane przez strony trzecie (zob. sekcje Zewnętrzne linki do literatury nt. chorób rzadkich).



Ryc. 10 Pobrania z Encyklopedii dla szerokiej publiczności od 2011 roku

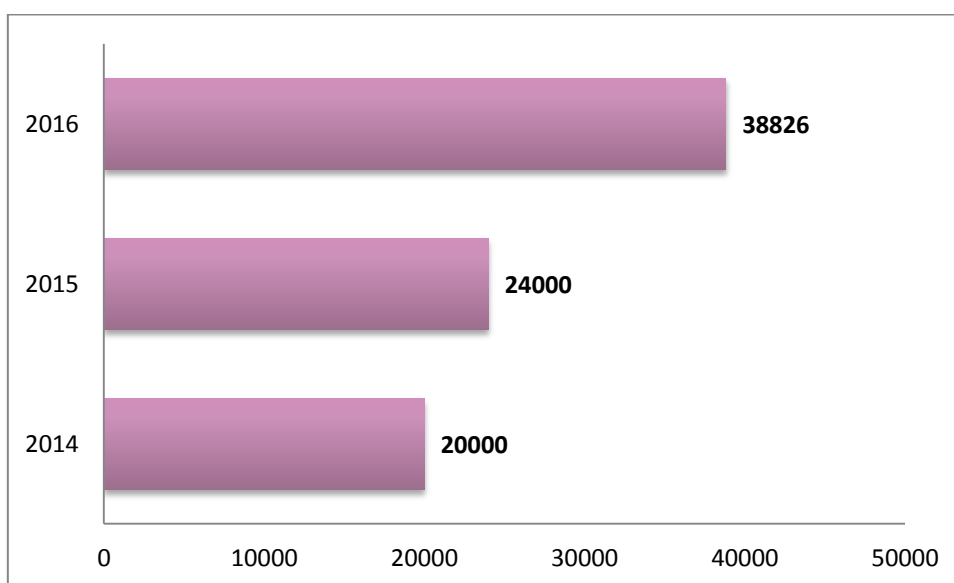
3.3.3 ENCYKLOPEDIA NIEPEŁNOSPRAWNOŚCI

W ramach współpracy z CNSA (Francuski narodowy fundusz solidarności a autonomią) i INSERM, od 2013 roku Orphanet udostępnia zbiór tekstów zwanych „**arkuszami informacyjnymi o niepełnosprawności**” w Encyklopedii Niepełnosprawności Orphanetu poświęconej niepełnosprawnościom związanym z każdą z chorób rzadkich. Zbiór ten adresowany jest do personelu medycznego specjalizującego się w niepełnosprawnościach oraz do pacjentów i ich

rodzin. Teksty te zostały opracowane by lepiej zrozumieć i oceniać potrzeby osób z niepełnosprawnościami związanymi z chorobą rzadką oraz by dostarczyć wskazówki i odpowiednie wsparcie narodowemu systemowi opieki zdrowotnej i systemowi opieki i wsparcia socjalnego.

Każdy tekst zawiera opis choroby (odpowiednio przystosowany ze streszczenia dla personelu medycznego Encyklopedii Orphanetu) i skupia się na krokach związanych z niepełnosprawnościami i konsekwencjach w życiu codziennym (na podstawie odpowiedniego tekstu w Encyklopedii Orphanetu dla szerokiej publiczności). W 2016 roku wiele z tych tekstów opublikowano jako samodzielne teksty, niezależne od Encyklopedii dla szerokiej publiczności.

Teksty te są dostępne w witrynie Orphanetu pod zakładką "Disability factsheet" u dołu stron opisujących chorobę oraz pod zakładkami "Encyclopaedia for professionals" i "Disability". Od grudnia 2013 roku w witrynie udostępnionych jest 43 takich tekstów. Pobrano je około 38 820 razy w 2016 roku (Ryc. 11). Jest to wzrost o 61% w porównaniu z 24 000 pobraniami w 2015 roku. W czerwcu 2016 roku rozpoczęto tłumaczenie tych tekstów na język hiszpański, z czego 4 zostały przetłumaczone w czerwcu 2016 roku.



Ryc. 11 Wzrost rocznej liczby pobrań francuskich Arkuszy niepełnosprawności od 2014 roku

3.3.4. KRYTERIA DIAGNOSTYCZNE

Informacje o kryteriach diagnostycznych przedstawione są w 23 związanych dokumentach mających zapobiec seryjnym błędom dianostycznym i ułatwić wczesne postępowanie terapeutyczne. Informacje te, uznane przez ekspertów z danej dziedziny za wzorcowe, wywodzą się z publikacji w recenzowanych czasopismach z odnośnikiem do właściwej publikacji podanej na górze strony.

3.3.5. LINKI DO ZEWNĘTRZNEJ LITERATURY DOTYCZĄCEJ CHOROÓB RZADKICH

W celu rozpowszechnienia wartościowych publikacji przez swoją witrynę, Orphanet znajduje i ocenia artykuły wydane w recenzowanych czasopismach i przez towarzystwa naukowe w którymkolwiek języku konsorcjum Orphanet. Artykuły są oceniane według określonej grupy kryteriów jakościowych. Właściciel praw autorskich jest proszony o zgodę na udostępnienie całej treści pracy. W tabeli 5 podano liczby zewnętrznych tekstów dla danej kategorii.

Możemy wyróżnić siedem rodzajów zewnętrznych tekstów dostępnych za pośrednictwem witryny Orphanet:

- **Artykuły przeglądowe**

Udostępnionych jest 539 artykułów przeglądowych (z których 228 opublikowano w Orphanet Journal of Rare Diseases) w witrynie Orphanet.

- **Przegląd genetyki klinicznej**

Są to recenzowane przez specjalistów opisy chorób skupiające się na aspektach genetycznych mających wpływ na rozpoznanie, postępowanie i poradnictwo genetyczne chorych i rodzin, u których występują określone choroby dziedziczne. Zbiór przeglądu genetyki klinicznej obejmuje 646 artykułów z GeneReviews.

- **Wytyczne praktyki klinicznej**

Wytyczne te są wydanymi przez oficjalne organizacje zaleceniami dotyczącymi postępowania z pacjentami. Istnieją dwa rodzaje wytycznych dotyczących najlepszego postępowania: wytyczne anestezyjologiczne i wytyczne praktyki klinicznej. Oba rodzaje wydawane są przez stowarzyszenia naukowe i są publikowane w czasopismach naukowych lub na stronach internetowych stowarzyszenia naukowego lub urzędu. Opracowano metodologię oceny wytycznych opartą na narzędziu AGREEII w celu rozpowszechniania tylko najlepszych zaleceń, po uzyskaniu zgody właściciela praw autorskich. Z witryny Orphanetu można uzyskać dostęp do 331 wytycznych dotyczących najlepszej praktyki klinicznej.

- **Wskazówki dla badań genetycznych**

Zbiór ten obejmuje streszczenia zaleceń mających na celu rozpowszechnienie najlepszych praktyk w badaniach genetycznych. Obejmują Karty genowe (Gene Cards, wydane w European Journal of Human Genetics). Przez witrynę można uzyskać dostęp do zbiorów 132 wytycznych.

- **Artykuły dla szerokiej publiczności**

Rozpowszechnianie tekstów przeznaczonych dla szerokiej publiczności we wszystkich językach, opracowanych przez centra eksperckie lub organizacje pacjentów (zgodnie z wiarygodną metodologią) jest celem tej działalności. Wybrano już 864 artykuły i udostępniono je przez witrynę.

- **Wytyczne dot. postępowania w stanach nagłych**

Orphanet rozpoczął współpracę z British Inherited Metabolic Disease Group (BIMDG, Brytyjska grupa ds. dziedzicznych chorób metabolicznych) w celu udostępnienia linków do wytycznych opracowanych

przez tę grupę. Witryna udostępnia 22 zbiory wytycznych w sprawie stanów nagłych opracowanych w języku angielskim.

- **Arkusze informacyjne o niepełnosprawnościach**

Dwadzieścia arkuszy dostępnych jest w języku duńskim, wydanych przez Sjaeldenborger, duńskie stowarzyszenie ds. chorób rzadkich.

	Artykuł dla szerokiej publiczności	Artykuł przeglądowy	Wytyczne praktyki klinicznej	Wskazówki dla badań genetycznych	Przegląd genetyki klinicznej
Chorwacki	2	-	-	-	-
Czeski	3	-	-	-	-
Angielski	192	412**	120	131	646
Fiński	13	-	-	-	-
Francuski	194*	52	102	1	-
Niemiecki	64	30	86	-	-
Grecki	8	-	-	-	-
Węgierski	1	-	1	-	-
Włoski	30	34	1	-	-
Polski	6	-	-	-	-
Portugalski	6	1	1	-	-
Rumuński	5	-	-	-	-
Rosyjski	8	-	1	-	-
Słowacki	1	-	-	-	-
Hiszpański	27	10	19	-	-
Szwedzki	304	-	-	-	-

**w tym 228 przeglądów z *Orphanet Journal of Rare Diseases*

* bez artykułów *Orphanetu*

Tabela 5 Łączna liczba tekstów zewnętrznych pochodzących w witrynie Orphanetu: typ tekstu w danym języku

3.4. Materiały Orphanetu: Katalog usług specjalistycznych

Orphanet prowadzi katalog:

- Centrów eksperckich/ośrodków poradnictwa genetycznego i sieci centrów eksperckich
- Laboratoriów medycznych i badań diagnostycznych
- Organizacji pacjentów i organizacji parasolowych
- Rejestrów pacjentów
- Baz danych o mutacjach
- Biobanków

- Projektów badawczych w toku
- Platform
- Badań klinicznych

Dane są zbierane z oficjalnych źródeł krajowych lub aktywnie ze źródeł nieoficjalnych przez informatyków w każdym kraju należącym do konsorcjum Orphanet. Dane przechodzą proces walidacji i kontroli jakości przed publikacją. Celem tego wieloetapowego procesu jest wygenerowanie danych o wysokiej jakości, dokładnych i solidnych: kompletnych, prawdziwych, spójnych, unikatowych i w postaci pasującej do pozostałych danych w bazie.

Co do danych z oficjalnych źródeł, nie przeprowadza się walidacji przed publikacją, ale poddawane są kontroli jakości. Jeśli dane pochodzą ze źródeł nieoficjalnych, przed publikacją poddawane są procesowi walidacji, który jest określony przez każdy kraj zgodnie z regułami ustanowionymi na poziomie krajowym i, ewentualnie, konsultowane z władzami, w celu zapewnienia znaczenia danych dla społeczności chorób rzadkich. Druga runda walidacji przeprowadzona jest na poziomie koordynatora Orphanetu w celu zapewnienia, że dane spełniają kryteria znaczenia dla chorób rzadkich, sprawdzenia spójności z bazą danych i właściwego powiązania z systemem klasyfikacji chorób. Trzecia runda kontroli jakości przeprowadzona jest na danych opublikowanych w witrynie stosując proces określony na poziomie krajowym (tj. coroczna rewizja przez Radę Naukową lub odpowiednie władze). Przynajmniej raz w roku zaprasza się ekspertów, by zweryfikowali i uaktualnili świadczenia eksperckie, w których biorą udział. Coroczne uaktualnienia zarządzane są albo przez zespoły krajowe, gdy mają dostateczne finansowanie dla zatrudnienia eksperta, albo przez zespół koordynujący w imieniu krajowego zespołu Orphanetu.

W 2016 roku Orphanet zbierał dane z następujących 35 państw:

Argentyna, Armenia, Austria, Belgia, Bułgaria, Kanada, Chorwacja, Cypr, Republika Czeska, Estonia, Finlandia, Francja, Niemcy, Węgry, Irlandia, Izrael, Włochy, Łotwa, Litwa, Moroko, Holandia, Polska, Portugalia, Rumunia, Serbia, Słowacja, Słowenia, Hiszpania, Szwecja, Szwajcaria, Tunezja, Wielka Brytania i Zachodnia Australia. W 2016 roku, Argentynie, Bułgarii, Norwegii i Turcji nie udało się uaktualnić swoich danych. Za pośrednictwem narzędzi online do rejestracji danych otrzymano uaktualnienia danych dotyczących Danii, Gruzji, Libanu i Luksemburga i dane te zostały opracowane przez zespół koordynujący w imieniu tych punktów kontaktowych Orphanetu.

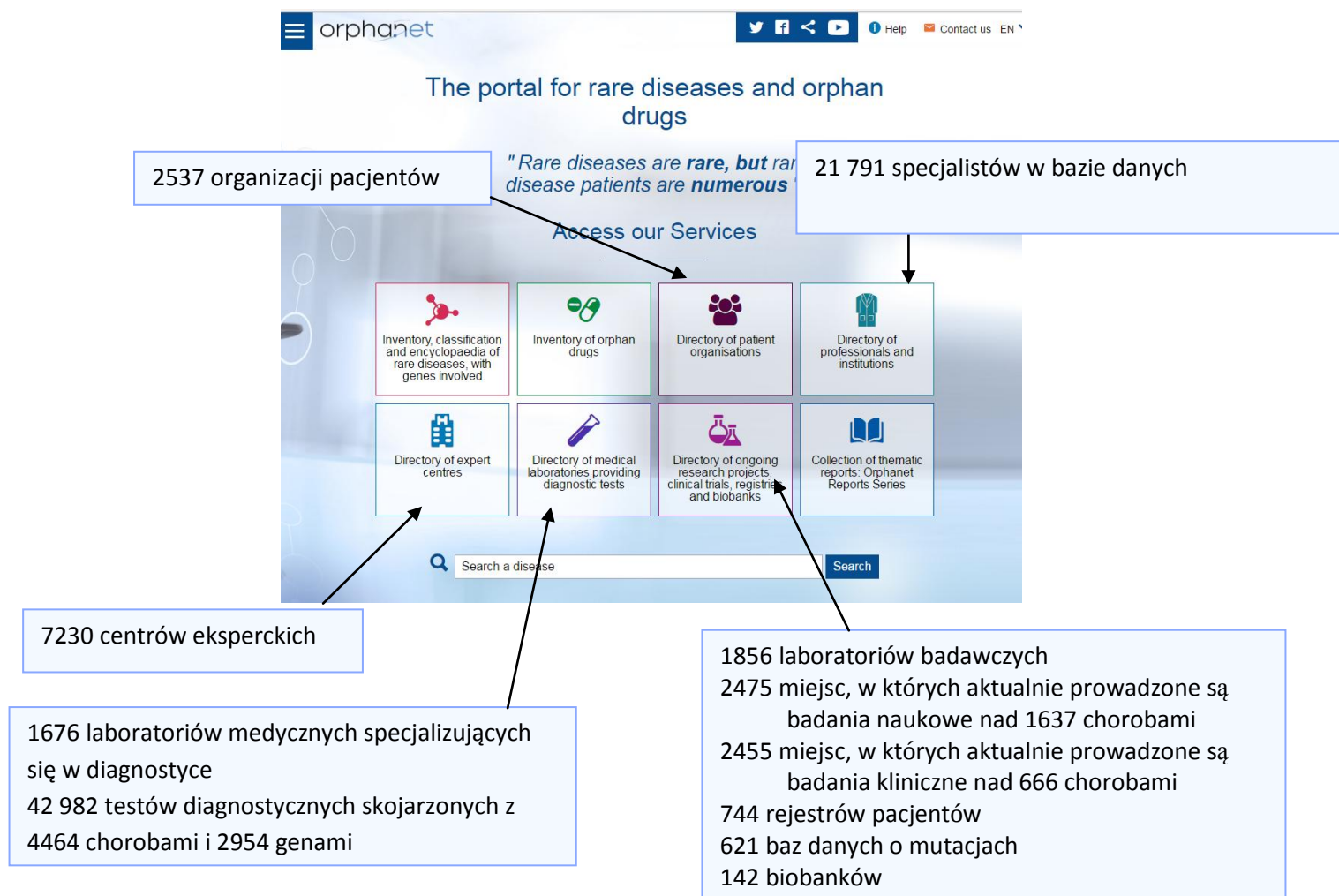
Zbieranie danych poza konsorcjum Orphanetu:

Organizacje pacjentów w krajach nienależących do konsorcjum Orphanet mogą zostać zarejestrowane w bazie danych jeśli są w sojuszu i (lub) członkiem EURORDIS oraz jeśli posiadają osobowość prawną lub są zarejestrowane w oficjalnym czasopiśmie. Orphanet jednak nie zapewnia regularnej aktualizacji ich danych. Notatka informująca użytkowników o wyłączeniu odpowiedzialności Orphanetu za aktualizowanie tych danych jest dostępna na stronie zasobów witryny.

Zespół koordynujący korzysta z zasobów pochodzących z badań naukowych (projekty badawcze, rejestry pacjentów, biobanki i bazy danych o mutacjach) finansowane przez jednostki w krajach nienależących do konsorcjum Orphanet, jeśli jednostka finansująca jest członkiem konsorcjum

IRDIRC ([a member of the IRDiRC consortium](#)). Rejestry pacjentów spoza konsorcjum Orphanet mogą też zostać zarejestrowane jeśli spełniają kryteria włączenia (zob. procedury techniczne w celu uzyskania pełnej listy kryteriów włączenia).

Katalog świadczeń specjalistycznych w konsorcjum Orphanet zawiera następujące dane:



Ryc. 12 Katalog usług specjalistycznych²

3.4.1. JAKOŚĆ DANYCH – WALIDACJA LABORATORIÓW MEDYCZNYCH

Laboratoria medyczne podane w wykazie Orphanetu to laboratoria wykonujące badania w kierunku choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich i takie, które wykonują badania genetyczne niezależnie od częstości danej choroby. Orphanet podaje informacje dotyczące zarządzania jakością laboratoriów medycznych i badań diagnostycznych. Laboratoria medyczne mogą uzyskać akredytację, co wiąże się z procedurą przez którą uznana instytucja udziela formalnego uznania, że dana osoba lub instytucja ma odpowiednie kompetencje do wykonywania określonego zadania

² Badania kliniczne: Liczba ta wyraża łączną liczbę wpisów niezależnie od tego, że niektóre z nich są częścią tego samego międzynarodowego badania klinicznego.
Projekty naukowe: Liczba ta wyraża łączną liczbę wpisów niezależnie od tego, że niektóre z nich są częścią tego samego międzynarodowego projektu naukowego.

(ISO 9000: 2000 Quality management systems – fundamentals and vocabulary – Systemy zarządzania jakością – podstawy i słownictwo).

Ponadto, laboratoria medyczne mogą podlegać zewnętrznej ocenie jakości (external quality assessment, EQA) w ramach którego zestawy odczynników i technik są oceniane przez jednostkę zewnętrzną i wyniki uzyskane przez laboratorium porównane są z wynikami oficjalnego laboratorium wzorcowego (WHO). Pozwala to laboratoriom na porównanie swojego wykonania określonego badania lub techniki z innymi laboratoriami.

Informacje o udziale w EQA podawane są co roku przez Cystic Fibrosis Network, Cytogenetic European Quality Assessment Service (CEQAS) i European Molecular Genetics Quality Network (EMQN) za zgodą zainteresowanych laboratoriów. W przypadku innych jednostek świadczących usługi EQA, informację o udziale można otrzymać bezpośrednio od laboratorium

3.4.2. DODATKOWE FUNKCJE W 2016 ROKU

Data ostatniej aktualizacji wszystkich działalności jest obecnie wyświetlana na stronie internetowej, by użytkownicy wiedzieli kiedy ostatnio dane informacje zostały potwierdzone jako dokładne przez eksperta lub źródło oficjalne.

Nowy sposób przedstawiania testów diagnostycznych uruchomiono w 2016 roku, poszerzając ten zbiór danych by użytkownik miał więcej informacji i umożliwiając mu filtrowanie wyników według specjalizacji/celu, techniki, danych zarządzania jakością (akredytacji i udziału w programach EQA), jakości laboratorium i badania (akredytowane/biorące udział w EQA) oraz kraju, w którym mieści się laboratorium.

Link do wykazu EURORDIS specjalistycznych świadczeń socjalnych ([EURORDIS' directory of specialised social services](#)) oraz linki do zasobów i procedur Orphanetu dodano do menu usług na każdej stronie wyników witryny w ułatwić użytkownikom dostęp do tych informacji.

3.5. Materiały Orphanetu: Wykaz leków sierocych

Wykaz leków sierocych obejmuje wszystkie substancje, którym nadano etykietę „sierocy” do stosowania w chorobie uważanej za rzadką w Europie, niezależnie od tego, czy substancje te przeszły później dalszy proces prowadzący do uznania ich za leki dopuszczone do obrotu, czy nie. Baza danych Orphanetu zawiera też leki bez oznaczenia „sierocy”, pod warunkiem, że zostały dopuszczone do obrotu przez Europejską Agencję ds. Leków (European Medicines Agency, EMA – procedura scentralizowana) z chorobą rzadką jako wskazanie. Niektóre leki (substancje i (lub) nazwa handlowa) są uwzględnione w bazie danych, ponieważ były badane w badaniu klinicznym nad chorobą rzadką, ale nie mają statusu prawnego.

Informacje o lekach mających status prawny w Europie zbierane są z raportów wydawanych przez dwa Komitety ds. Leków EMA: COMP (Committee for Orphan Medicinal Products – Komitet ds.

Sierocych Produktów Leczniczych) i CHMP (Committee for Human Medicinal Products – Komitet ds. Produktów Leczniczych Stosowanych u Ludzi). Orphanet także zbiera informacje o lekach sierocych od Urzędu ds. Żywności i Leków USA (U.S. Food and Drug Administration, FDA).

Wykaz leków sierocych publikowany jest na stronie internetowej Orphanetu pod zakładką Orphan drugs, a informacje są również udostępniane w raporcie z serii Raportów Orphanet, który jest uaktualniany raz na trymestr.

Baza danych leków i substancji sierocych zawiera następujące informacje (od końca 2016 roku):

Dla Europy:

- **1287** oznaczeń „sierocych” skojarzonych z **1007** substancjami i **485** chorobami
- **240** dopuszczeń do obrotu (spośród których **93** już miało oznaczenie „sierocy” i **147** bez oznaczenia „sierocy”) ze wskazaniem dla **220** chorób

Dla USA:

- **714** oznaczeń „sierocych” skojarzonych z **588** substancjami i **399** chorobami
- **302** dopuszczeń do obrotu (spośród których **295** już miało oznaczenie „sierocy” i **7** bez oznaczenia „sierocy”) ze wskazaniem dla **281** chorób.

3.5.1. DODATKOWE FUNKCJE W 2016 ROKU ADDITIONAL FUNCTIONALITIES IN 2016

Zbieranie informacji o lekach sierocych z FDA jest już zakończone.

3.6. Materiały Orphanetu: Seria raportów Orphanetu

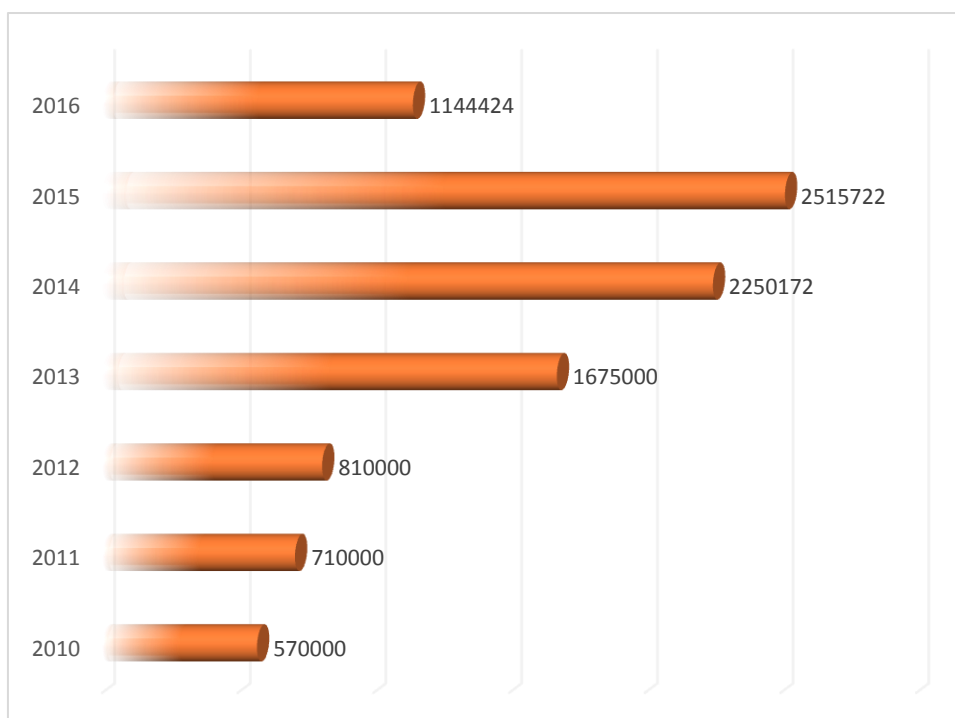
Raporty Orphanetu (Orphanet Reports, ORS) są serią tekstów przedstawiających agregowane dane o tematach dotyczących wszystkich chorób rzadkich. Nowe raporty są systematycznie umieszczane w witrynie i okresowo uaktualniane. Teksty te są wydawane w formie dokumentów PDF dostępnych ze strony startowej i każdej strony witryny Orphanetu. Pojawienie się nowych wersji tych publikacji ogłaszane jest w OrphaNews.

Dokumenty ORS są licznie pobierane: w 2016 roku pobrano ponad 1 144 400 dokumentów (Tabela 6). W tym roku nastąpił spadek liczby pobranych raportów (Ryc. 13): jest to prawdopodobnie spowodowane przeszacowaniem liczby pobrań w poprzednim roku z powodu nietypowego wzrostu dostępu do niektórych plików przez roboty wyszukiwarek.

	Angielski	Francuski	Niemiecki	Hiszpański	Włoski	Holenderski	Polski	Portugalski
Spis chorób rzadkich w kolejności alfabetycznej	93415	316324	43336	45732	50661	9671	19129	6847
Częstość zachorowania na choroby rzadkie według listy alfabetycznej	45575	1181	6581	10674	6716	NA	NA	4014
Wykaz leków sierocych w Europie	26718	8750	2759	4972	4493	1031	NA	924
Częstość zachorowania na choroby rzadkie w malejącej kolejności zachorowań lub liczby przypadków	13994	14701	4182	22592	5402	NA	NA	6319
Raport z działalności w 2015 roku	39125		NA		NA	NA	NA	NA
Rejestry	32803	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
Reguły Orphanetu kodowania ICD10	12589	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
Reguły linearyzacji Orphanetu	1018	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
Infrastruktury naukowe dla chorób rzadkich w Europie Europe	10981	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
Vivre avec une maladie rare en France (Życie z chorobą rzadką we Francji)	NA	121986	NA	NA	NA	NA	NA	NA

(N.A. = ORS niedostępne w tym języku)

Tabela 6 Liczba pobrań wybranych Raportów Orphanetu w 2016 roku według języka

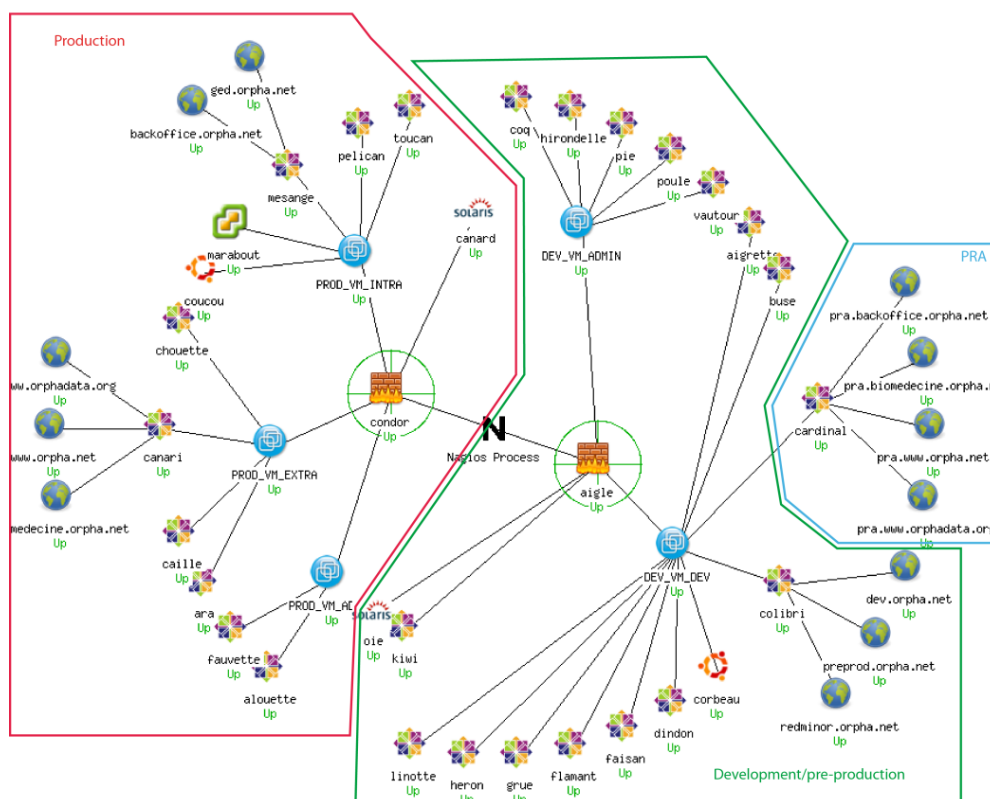


Ryc. 13 Liczba pobrań Raportów Orphanetu we wszystkich językach od 2010 roku

3.7. Infrastruktura informatyczna Orphanetu

Serwery produkcyjne zlokalizowane są w jednym z największych cywilnych centrów danych, CINES (Centre Informatique National de l'Enseignement Supérieur). W celu zapewnienia strukturalnego bezpieczeństwa, serwery deweloperskie znajdują się w innym budynku INSERMu w pobliżu CINES i są połączone z nim łączem światłowodowym. Pozwala to na doskonałą komunikatywność między serwerami produkcyjnymi, deweloperskimi i środowiskami kopii zapasowych. Architekturę serwerów przedstawiono na Ryc. 14.

Działają różne środowiska produkcyjne: zaplecze biurowe, pre-produkcja, konserwacja i programowanie. Z tego powodu, plan odzyskania aktywności (Activity Recovery Plan, PRA) witryny Orphanetu jest bardzo skuteczny. Narzędzia stosowane w zapleczu biurowym przez zespół koordynujący we Francji i inne zespoły na świecie, dostępne są przez serwery prywatnej sieci wirtualnej (VPN, Virtual Private Network). W 2016 nie odnotowano poważniejszych problemów i witryna www.orpha.net była łatwo dostępna pomimo zwiększonej liczby odwiedzin, która obecnie sięga prawie 4 milion odsłon miesięcznie. Ze względów bezpieczeństwa dokonaliśmy kilka uaktualnień (PHP i serwerów OS).

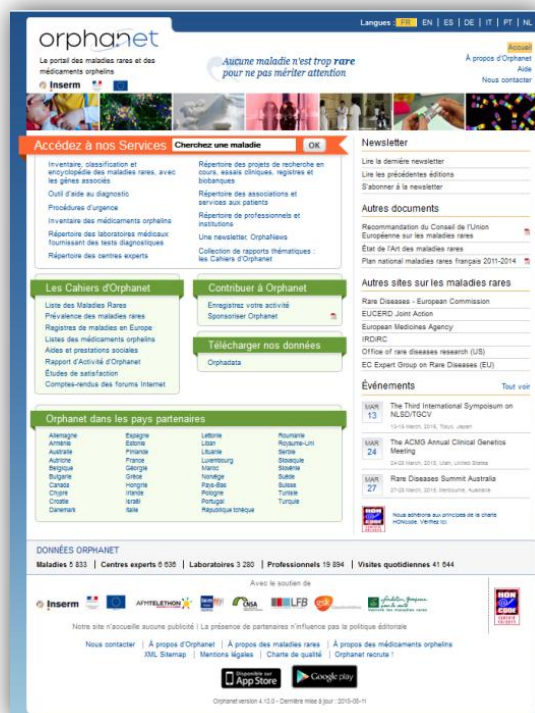


Ryc. 14 Struktura IT Orphanetu w 2016 roku

3.8. Usługi Orphanetu: Witryna Orphanetu

Witryna [Orphanetu](#) ma przyjazną dla użytkownika stronę startową z ergonomicznie zaprojektowanym dostępem do licznych usług oferowanych przez Orphanet. Strona jest tak zaprojektowana, by ułatwić dostęp zwłaszcza dla osób niedowidzących (Ryc. 15). Zastosowano powiększone czcionki i informacje zorganizowano w łatwo dostrzegalnych blokach z wyróżniającymi się ikonkami pozwalającymi użytkownikom łatwiej poruszać się po witrynie. Wyszukiwarka chorób znajduje się na środku strony startowej.

Nowa odsłona strony została zaplanowana dla uczczenia dwudziestolecia Orphanetu w 2017 roku, przy czym większość prac wykonano w 2016 roku. Jednym z nowych elementów jest 'menu hamburgerowe' na wszystkich stronach, pozwalające użytkownikom na dostęp do każdego z produktów i usług Orphanetu niezależnie od tego, na której stronie się znajdują. Popularna Seria raportów Orphanetu, która dostarcza zagregowane dane Orphanetu na różne tematy związane z chorobami rzadkimi i lekami sierocymi, ma odrębny blok ikon. OrphaNews, biuletyn dla społeczności chorób rzadkich i narzędzie rozpowszechniania dla RD-ACTION, łatwo zauważyć dzięki dedykowanemu blokowi, podobnie jak Orphadata i ORDO.



Ryc. 15 Strony startowe portalu Orphanet w 2016 i 2017 roku

W celu ułatwienia użytkownikom poruszanie się po portalu, spis głównych usług figuruje na stronie pomocy, [“Help”](#). Usługi są podane według kategorii, by dostosować się do różnych profilów użytkowników. Nowy wygląd i funkcjonalność portalu były pierwszym krokiem w doskonaleniu dostępu do danych w bazie Orphanetu.

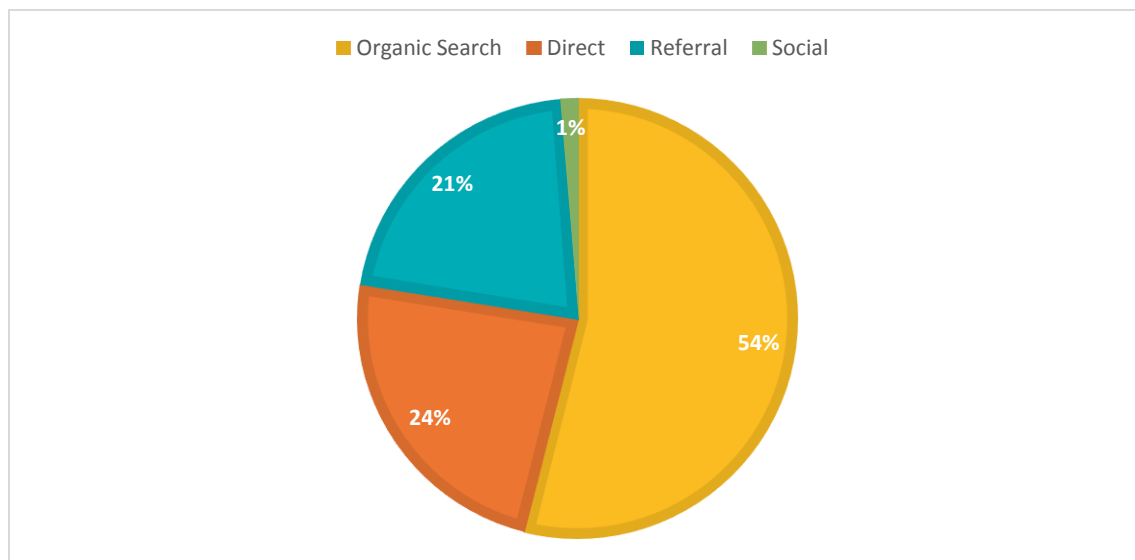
3.8.1. INDEKSACJA PRZEZ WYSZUKIWARKI

Według Google, o znaczeniu strony www.orpha.net świadczy liczba wyników otrzymanych używając nazwy portalu w kwerendzie: otrzymuje się 1 960 000 odpowiedzi.

Użytkownicy wchodzi na stronę www.orpha.net głównie za pośrednictwem wyszukiwarek, czyli przez wyszukiwania organiczne (54% sesji według Google Analytics), a przez sam Google przechodzi prawie 50% kwerend (Ryc. 16). Wyszukiwania organiczne odpowiadają wynikom na

stronach wyszukiwarek, powstających z powodu ich związku z wyszukiwanymi hasłami, w przeciwieństwie do tych, powstających w odpowiedzi na reklamę.

Inne witryny generujące ruch na stronach Orphanetu przez linki odpowiadają za 21% odwiedzin, pozostałe odwiedziny pochodzą z bezpośredniego dostępu (zakładki, 24%) i odesłania.



Ryc. 16 Rozkład różnych źródeł ruchu

(Źródło: Google Analytics, 1 stycznia 2016 do 31 grudnia 2016)

Ogrom informacji dostępnych w naszym portalu przyciąga znaczną liczbę odwiedzin z powodu dużego korpusu słów kluczowych (zamiast po prostu niektórych najczęstszych słów kluczowych). Słowo kluczowe używane najczęściej, by otrzymać dostęp do portalu to po prostu 'Orphanet'. Pozycjonowanie naszej strony jest typu "long tail": ponad 300 000 różnych słów kluczowych generują ruch na stronie.

Google Analytics pozwala swoim użytkownikom śledzić odwiedziny z urządzeń mobilnych (smartfonów i tabletów): te odwiedziny odpowiadały za 28% wszystkich odwiedzin w 2016 roku, co jest wzrostem w porównaniu do poprzednich lat (20% w latach 2015 i 2014, i 23% w 2013 r.)

3.8.2. ODBIORCY STRONY INTERNETOWEJ

Orphanet website in numbers

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

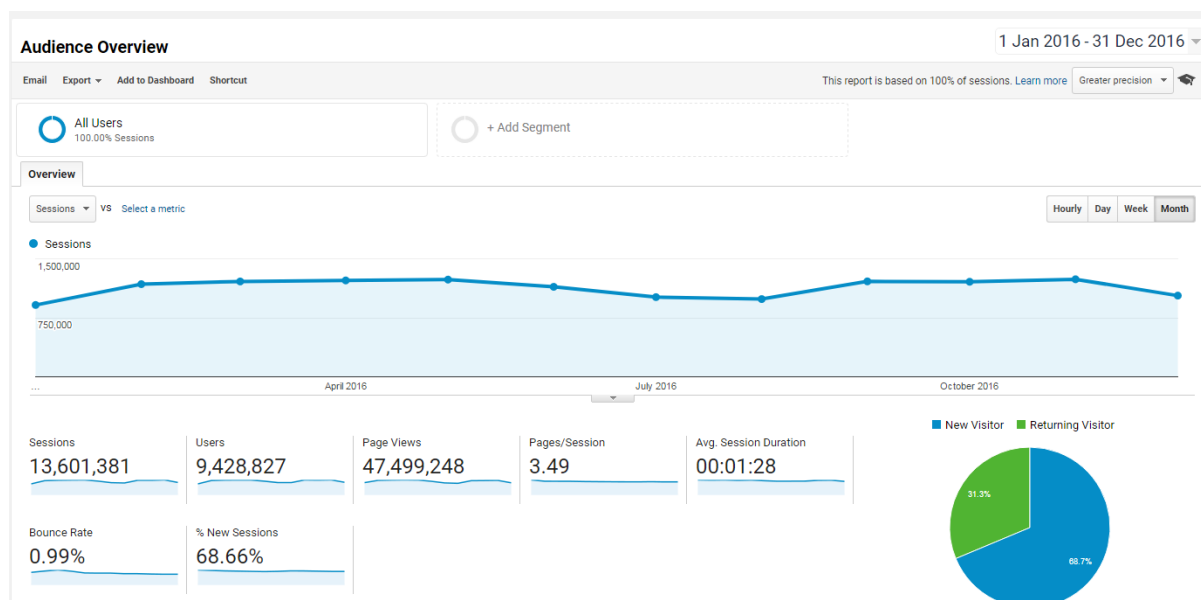
W 2016 roku zanotowano około 47,5 miliona odsłon, czyli średnio około 130 000 odsłon dziennie (Fig. 17). Liczba ta jest większa w porównaniu z 2015 rokiem (82 000 odsłon dziennie), co jest wzrostem o 59%.

Narzędzie Google Analytics nie zlicza bezpośrednichostępów do dokumentów w formacie PDF. Niemniej, dokumenty w tym formacie są istotnym punktem wejścia i generują stałą liczbę odwiedzin: co miesiąc dokumenty w

formacie PDF oglądane są około million razy na stronie Orphanetu. To odpowiada około 12 112

000 pobraniom w 2016 roku. Jest to spadek o około 2 miliona w porównaniu z 2015 rokiem, kiedy odnotowaliśmy nietypowo dużą liczbę pobrań, które obecnie możemy zidentyfikować jako wynik nasilonego pobierania tych dokumentów przez roboty.

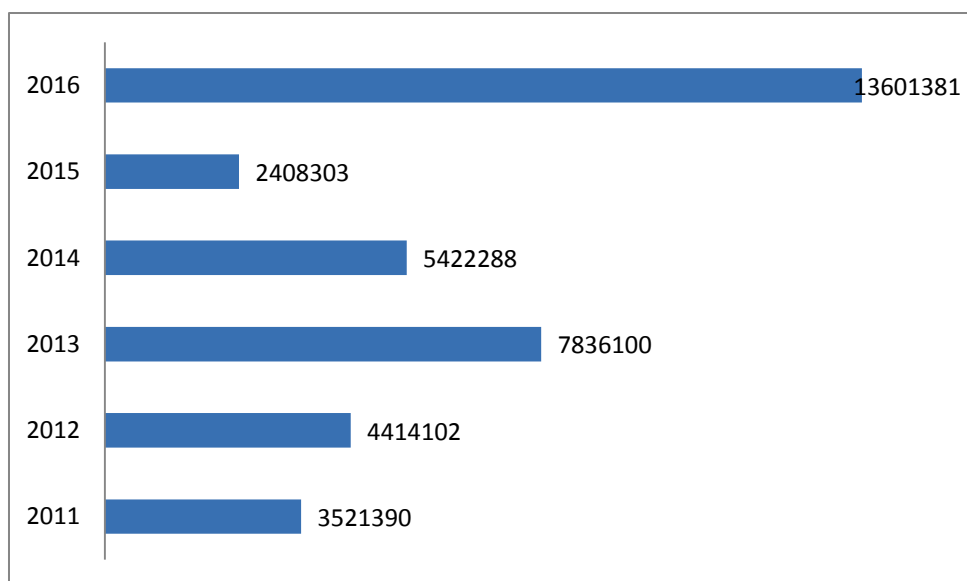
Użytkownicy pochodzą z 232 państw. Najwięcej odwiedziń notuje się z następujących 10 państw: Francja, Włochy, Meksyk, Hiszpania, Stany Zjednoczone, Niemcy, Brazylia, Kanada, Kolumbia i Belgia.



*Ryc. 17 Odwiedziny strony Orphanetu w 2016 roku
(Źródło: Google Analytics, 1 stycznia do 31 grudnia 2016 roku)*

Narzędziem, którym badamy aktywność na portalu to Google Analytics. Pozwala ono na monitorowanie trzech parametrów: sesje, użytkownicy i odsłony stron (to ostatnie wykazuje wysoki stosunek odsłon/odwiedzających). Należy zwrócić uwagę na fakt, że sposób w jaki teraz liczba użytkowników i odsłon jest liczona może się zmienić. Na przykład, w 2014 roku, CNIL (*Commission nationale de l'informatique et des libertés*: francuski urząd ochrony danych) zalecił, żeby portale informowały użytkowników o stosowanych narzędziach pomiarowych stosowanych na ich stronach, np. takich jak Google Analytics. Latem 2014 roku opracowaliśmy wyskakujące okienko, które wymagało aby użytkownicy wyrazili zgodę na taki sposób pomiaru. W przypadku odmowy lub braku działania (np. zmiany strony), użytkownik i sesja nie będą właściwie rozpoznane przez narzędzie.

Liczba sesji wzrosła o 464% w 2016 w porównaniu z 2015 (Ryc. 18), podobnie jak liczba użytkowników (o 877%), podczas gdy przeciętny czas trwania sesji był prawie 60% krótszy w 2016 w porównaniu z poprzednim rokiem (1:28 minut w porównaniu z 3:34 minutami). Liczba stron oglądanych podczas jednej sesji także zmalała – o 72% w zeszłym roku w porównaniu z poprzednim. Według Google Analytics, użytkownicy łączyli się częściej, ale korzystali krócej z witryny, oglądając około 3,5 strony. Te istotne zmiany w statystykach są najprawdopodobniej wyrazem zmian w ustawieniach Google Analytics, zwłaszcza zmiany w ich definicji sesji.



Ryc. 18 Ewolucja liczby sesji do 2016 roku (Źródło: Google Analytics)

3.8.3. KRAJOWE STRONY ORPHANETU

Krajowe strony poświęcone każdemu państwu partnerskiemu pozwalają im posiadać punkt wejścia w ich ojczystym języku (językach). Strony krajowe podają informacje o wydarzeniach w kraju, wiadomości i dostęp do dokumentów na temat polityki państwowej dotyczącej chorób rzadkich i leków sierocych. Poza informacjami o znaczeniu krajowym, witryny umożliwiają dostęp do międzynarodowej bazy danych w siedmiu językach.

Od grudnia 2016 roku działa 35 krajowych witryn. Niektóre z nich wydawane są wyłącznie w języku narodowym, a inne mają układ po angielsku i tylko obowiązkowe teksty (informacje ogólne) są w odpowiednich językach narodowych.

3.9. Usługi Orphanetu: Ontologia chorób rzadkich Orphanetu

Ontologia chorób rzadkich Orphanetu (Orphanet Rare Disease Ontology, ORDO) jest dostępna na trzech stronach internetowych: [Bioportal](#), [Orphadata](#) oraz [EBI Ontology Lookup Service](#).



W 2013 roku ontologia ORDO została opracowana wspólnie przez Orphanet i Europejski Instytut Bioinformatyczny (European Bioinformatics Institute, EMBL-EBI) w celu stworzenia uporządkowanego słownictwa uwzględniającego związki między chorobami, genami i innymi istotnymi cechami, tworząc w ten sposób pożyteczny zasób dla komputerowej analizy chorób rzadkich. ORDO wywodzi się z bazy danych Orphanetu i integruje nosologię (klasyfikację chorób rzadkich), związki (powiązania między genem a chorobą, dane epidemiologiczne) i powiązania z innymi terminologiami (MeSH, UMLS, MedDRA), bazami danych (OMIM, Universal Protein Resource Knowledge Base (UniProtKB), Human Genome Organisation Gene Nomenclature

Committee (HGNC), ensembl, Reactome, IUPHAR, Genatlas) czy klasyfikacjami (ICD-10), kompletnymi danymi epidemiologicznymi, mapowaniami i anotacjami genów. Ontologia jest utrzymywana przez Orphanet i zasilana nowymi danymi. Klasyfikacje Orphanetu można przeglądać za pośrednictwem usługi wyszukiwania ontologii (OLS) prowadzonej przez EBI. Aktualizację ORDO przeprowadza się dwa razy do roku według wytycznych OBO o deprecjacji terminów. Stanowi oficjalną ontologię chorób rzadkich. Dostępność takich związków między terminologiami medycznymi pozwala wykorzystać choroby rzadkie jako oś łączącą różne biologiczne, kliniczne lub genetyczne ontologie. To współdziałanie pozwala przyłączyć nowe zawartości i stawiać nowe hipotezy badawcze na podstawie danych wcześniej nieskojarzonych ze sobą.

W 2016 roku pobrano ORDO 8 443 razy, podobnie jak w poprzednim roku.

3.10. Usługi Orphanetu: Orphadata

Od kiedy Orphanet stał się co raz bardziej znany jako wzorcowe źródło dokumentacji chorób rzadkich, wzrasta liczba próśb kierowanych do Orphanetu o wysokiej jakości dane. W celu sprostania potrzebom związanym z masową ekstrakcją danych, stworzono [Orphadata](#). Celem Orphadata jest przyspieszanie badań i rozwoju oraz ułatwienie globalnego przyjęcia nomenklatury Orphanetu.



Ryc. 19 Zrzut ekranu platformy Orphadata

Za pośrednictwem tej platformy, od czerwca 2011 roku możliwy jest bezpośredni dostęp do zbiorów danych Orphanetu w formacie umożliwiającym wielokrotne wykorzystanie. Zbiory danych dostępne są w siedmiu językach: angielskim, francuskim, niemieckim, włoskim, portugalskim, hiszpańskim i holenderskim. Część zbiorów jest udostępniona bezpłatnie na podstawie licencji Creative Commons, inne po podpisaniu umowy o transferze danych do celów naukowych (Tabela 7) lub umowy licencyjnej dla organizacji działających dla zysku/firm (Tabela 8).

Wykaz chorób rzadkich z odnośnikami do OMIM, ICD-10, MeSH, MedDRA, UMLS, GARD oraz genów w HGNC, OMIM, UniProtKB, IUPHAR i Genatlas. Anotacje o typologii chorób i genów oraz o związkach gen-choroba. Definicje chorób rzadkich.
Klasyfikacja chorób rzadkich utworzona przez Orphanet na podstawie literatury i klasyfikacji uzgodnionych między ekspertami.
Fenotypy związane z chorobami rzadkimi (anotacje stosujące terminy HPO) oraz częstość ich występowania.
Linearyzacja chorób rzadkich: do celów analitycznych, każda choroba jest przypisana do preferowanej klasyfikacji (linearyzacja) przez stworzenie linku do nagłówka klasyfikacji jednostki.
Ontologia chorób rzadkich Orphanetu (ORDO)

Tabela 7 Produkty dostępne bezpłatnie ze strony Orphadata

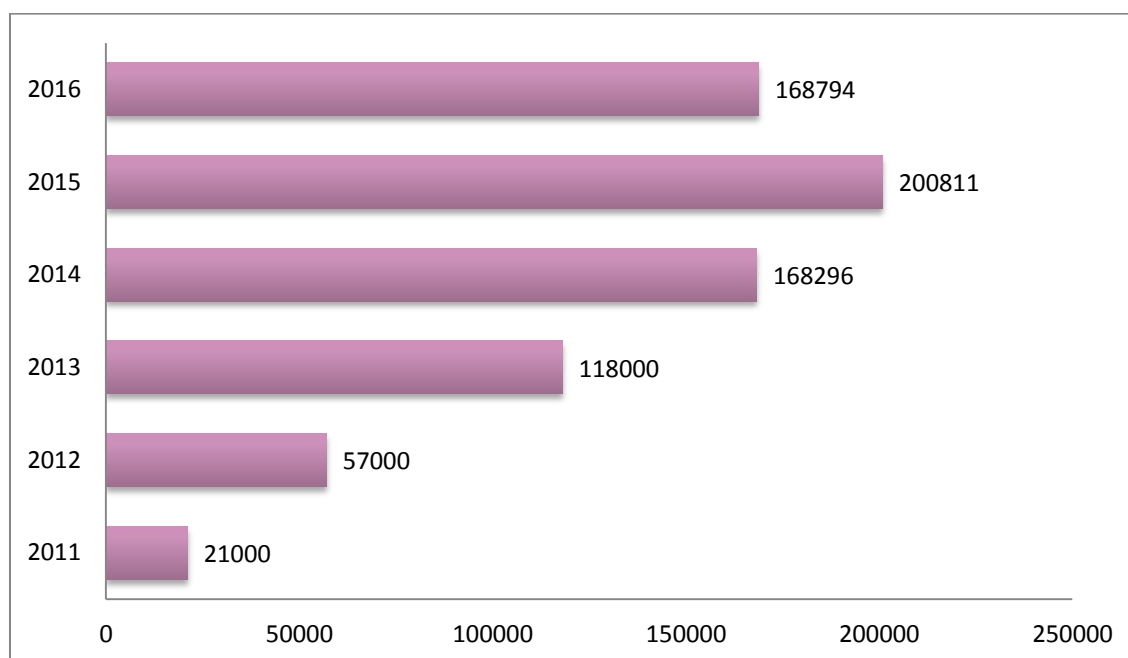
Wykaz leków sierocych będących na każdym etapie rozwoju, od oznaczenia jako sierocy przez EMA do etapu dopuszczenia do obrotu, z odnośnikami do chorób.
Streszczenia o każdej chorobie rzadkiej w siedmiu językach (angielskim, francuskim, niemieckim, włoskim, hiszpańskim, portugalskim, holenderskim)
Adresy innych stron internetowych podających informacje o określonych chorobach rzadkich
Dane epidemiologiczne związane z chorobami rzadkimi na podstawie piśmiennictwa (częstość występowania w danym punkcie, częstość występowania przy urodzeniu, częstość występowania w trakcie życia, lub liczba opisanych rodzin wraz z odpowiednimi interwałami dla każdego regionu geograficznego; sposób dziedziczenia, interwały dla wieku wystąpienia pierwszych objawów i wieku zgonu)
Katalog usług specjalistycznych podający informacje o centrach eksperckich, laboratoriach medycznych, badaniach diagnostycznych, projektach naukowych, badaniach klinicznych, rejestrach pacjentów, baz danych o mutacjach, biobankach i organizacjach pacjentów z dziedziny chorób rzadkich w każdym z krajów sieci Orphanetu.

Tabela 8 Produkty dostępne na portalu Orphadata po podpisaniu umowy o transferze danych/umowy licencyjnej

Orphadata wydaje przewodnik ([guide](#)) dla użytkowników, w którym podaje definicje i opisy elementów zbioru danych i daje dostęp do procedur Orphanetu ważnych dla użytkowników danych, np. metodologię korelowania reguł kodowania chorób rzadkich ICD10 ([methodology of alignment of ICD10 coding rules for rare diseases](#)) i metodologię linearyzacji ([methodology of linearisation](#)).

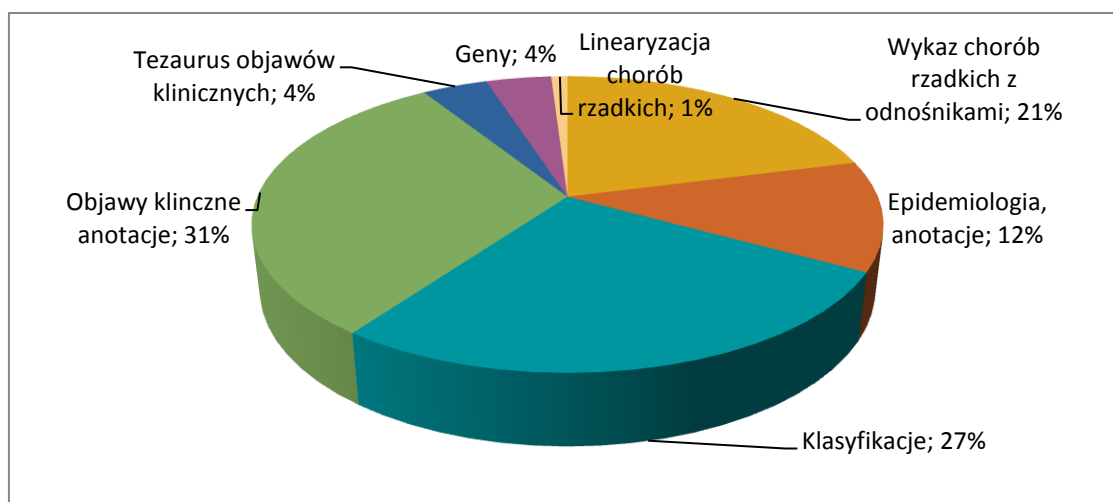
Tylko dane nieimienne są dostępne, zgodnie z prawami ochrony danych osobowych. Zbiór danych jest uaktualniany miesięcznie i data ostatniej aktualizacji jest podana.

W 2016 roku, **pobrano produkty Orphadata ponad 168 800 razy**, przeciętnie 14 060 razy w miesiącu. Jest to spadek o 16% w porównaniu z 2015 rokiem (Ryc. 21). Spadek ten jest najprawdopodobniej wynikiem przeniesienia danych epidemiologicznych z części swobodnie dostępnej portalu do części wymagającej podpisania umowy DTA lub wykupienia licencji.

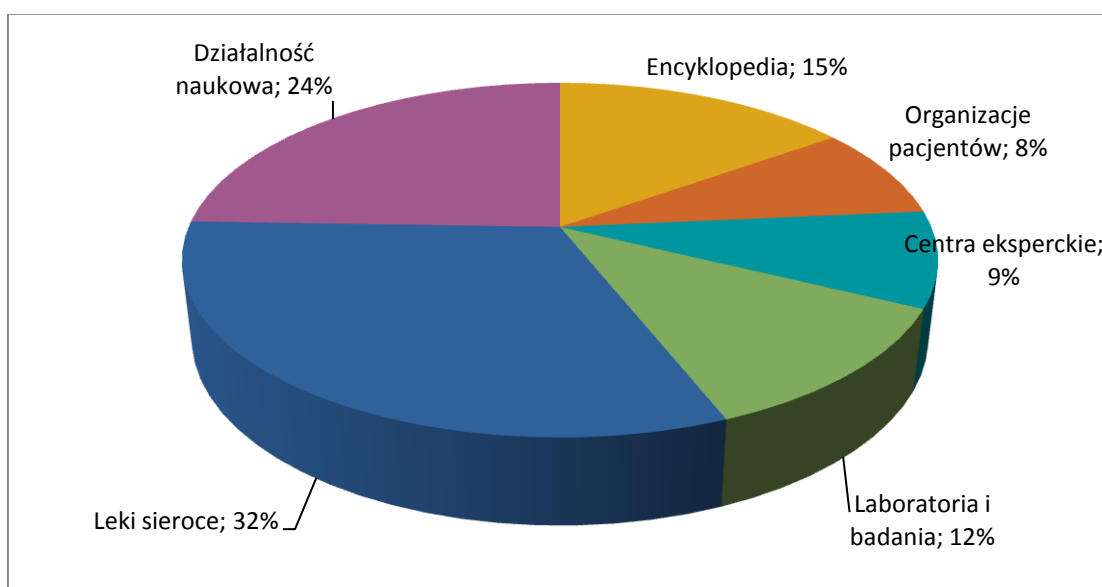


Ryc. 20 Liczba pobrań ze strony Orphadata od połowy 2011 roku

Najczęściej pobierany produkt Orphadata w 2016 roku był wykaz chorób wraz z objawami klinicznymi (Ryc. 21).



Ryc. 21 Rozkład pobrań ogólnie dostępnych zbiorów danych Orphadata w 2016 roku. Uwzględniono zbiór danych epidemiologicznych, który od października 2016 roku dostępny jest tylko na podstawie DTA lub opłaty licencyjnej.
[łącznie 167 957 pobrań]



Ryc. 22 Rozkład pobrań zbiorów danych dostępnych na życzenie z Orphadata w 2016 roku [łącznie 837 pobrań]

3.10.1. DODATKOWE FUNKCJALNOŚCI W 2016 ROKU

W 2016 roku uaktualniono katalog Orphadata i przewodnik użytkownika. Udostępniono też punkt końcowy SPARQL (wersja beta) dla ogólnie dostępnych danych.

Ze względu na koszt tworzenia zbioru danych epidemiologicznych, zdecydowano by dane te udostępniać na podstawie umowy o przekazywaniu danych (DTA) dla użytkowników akademickich

oraz opłaty licencyjnej dla użytkowników prywatnych począwszy od października 2016 roku. Ta informacja była podana na stronie internetowej Orphadata.

3.11. Usługi Orphanetu: Biuletyn OrphaNews

[OrphaNews](#) jest dwutygodnikiem wydawanym dla społeczności chorób rzadkich, w którym można znaleźć przegląd wiadomości naukowych i politycznych o chorobach rzadkich i lekach sierocych. Prenumerata jest bezpłatna. Dwa razy w miesiącu dokonuje się przegląd literatury w celu uaktualnienia bazy danych Orphanetu i zebrania wiadomości zarówno naukowych, jak i politycznych dla publikacji w Orphanews. Wybór artykułów dla biuletynu zatwierdzany jest przez wielodyscyplinarną radę redakcyjną. Wiadomości pochodzą też od punktów kontaktowych z każdego kraju należącego do konsorcjum Orphanetu.

OrphaNews International jest finansowane przez DG SANTE RD-ACTION Joint Action N° 677024 Komisji Europejskiej i jest narzędziem publikacji informacji tego wspólnego działania. [OrphaNews France](#) otrzymuje finansowanie od francuskiego stowarzyszenia ds. dystrofii mięśniowej (French Muscular Dystrophy Association, [AFM](#)), podczas gdy [OrphaNews](#) jest finansowane przez Genzyme. Pod koniec 2016 roku biuletyn został przeniesiony do nowego narzędzia (Ryc. 24) w celu doskonalenia jego wyglądu, nawigacji po nim i udostępnieniu lepszych funkcji wyszukiwania za pośrednictwem tezaursusa słów kluczowych: pierwsze wydania w nowym formacie zostały opublikowane na początku 2017 roku.



Ryc. 23 Strona startowa OrphaNews w 2016 roku



Ryc. 24 Strona startowa OrphaNews w 2017 roku

W 2016 roku, biuletyn [OrphaNews](#) w wersji angielskiej miał ponad 16 000 prenumeratorów, a [OrphaNews](#) w wersji francuskiej – ponad 11 000 i [OrphaNews](#) po włosku, ponad 7 000.

3.12. Usługi Orphanetu: Aplikacje mobilne

Do danych Orphanetu można uzyskać dostęp za pośrednictwem dwóch aplikacji mobilnych.



Ryc. 25 Aplikacje mobilne Orphanet i Orpha Guides

Orphanet jest aplikacją pozwalającą użytkownikom uzyskać dostęp do wykazu chorób rzadkich, informacji tekstowych o określonej chorobie i powiązanych świadczeniach, a także do Wytycznych w stanach nagłych. Aplikacja jest dostępna dla systemów [iOS](#) i [Android](#) we wszystkich językach witryny Orphanetu.

Orpha Guides jest aplikacją w języku francuskim udostępniającą informacje o francuskich krajowych mechanizmach wsparcia dla pacjentów i ich rodzin oraz o czynnościowych skutkach ponad 100 chorób rzadkich. Aplikacja działa w systemach [iOS](#) i [Android](#).

3.13. Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD) jest ogólnodostępnym czasopismem online zajmującym się wszystkimi aspektami chorób rzadkich i leków sierocych. W piśmie ukazują się wysokiej jakości artykuły przeglądowe na temat określonych chorób rzadkich. Ponadto, redaktorzy mogą rozważyć publikację artykułów z wynikami badań klinicznych, zarówno pozytywnymi, jak i negatywnymi oraz artykułów o tematyce zdrowia publicznego związanego z chorobami rzadkimi i lekami sierocymi. Pod koniec pierwszego roku ukazywania się (2006), OJRD został objęty indeksacją w Medline i po zaledwie dwóch latach publikacji został wybrany przez Thomson Scientific. Jego obecny współczynnik cytowania (impact factor) wynosi 3,507.



4. Użytkownicy

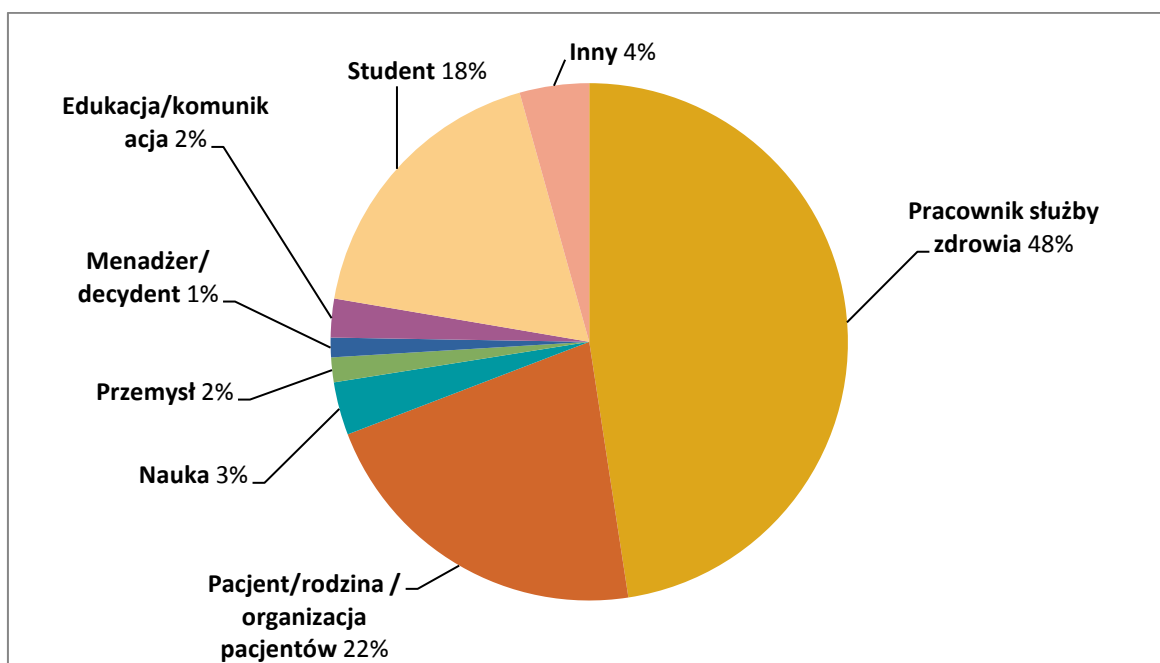
4.1. Badanie zadowolenia użytkowników Orphanetu 2016

Badanie internetowe prowadzono przez cztery tygodnie w styczniu 2017 roku. Zadowolenie użytkowników portalu oceniano przez poproszenie ich o odpowiedź na zamieszczony na stronie. Łącznie 4071 użytkowników wzięło udział w badaniu.

Poniższe wyniki powstały na podstawie odpowiedzi udzielonych we wszystkich językach (holenderskim, angielskim, francuskim, niemieckim, włoskim, portugalskim i hiszpańskim). Więcej wyników tego badania można znaleźć w raporcie z Serii Raportów Orphanetu poświęconemu badaniu z 2016 roku ([2016 survey](#)).

W jakiej roli DZIŚ korzystasz z witryny Orphanetu?

Pytanie to zadano, by określić profil użytkowników Orphanetu. Zaproponowano siedem kategorii do wyboru (tj. pracownik służby zdrowia, pacjent/otoczenie pacjenta, badacz, przemysł, osoba zarządzająca służbą zdrowia/decydent w sprawach ochrony zdrowia, student) oraz miejsce do wpisania innej kategorii zawodowej. Można było dać tylko jedną odpowiedź. Odpowiedzi z kategorii „inna” przypisywano do jednej z siedmiu proponowanych jeśli była taka możliwość.

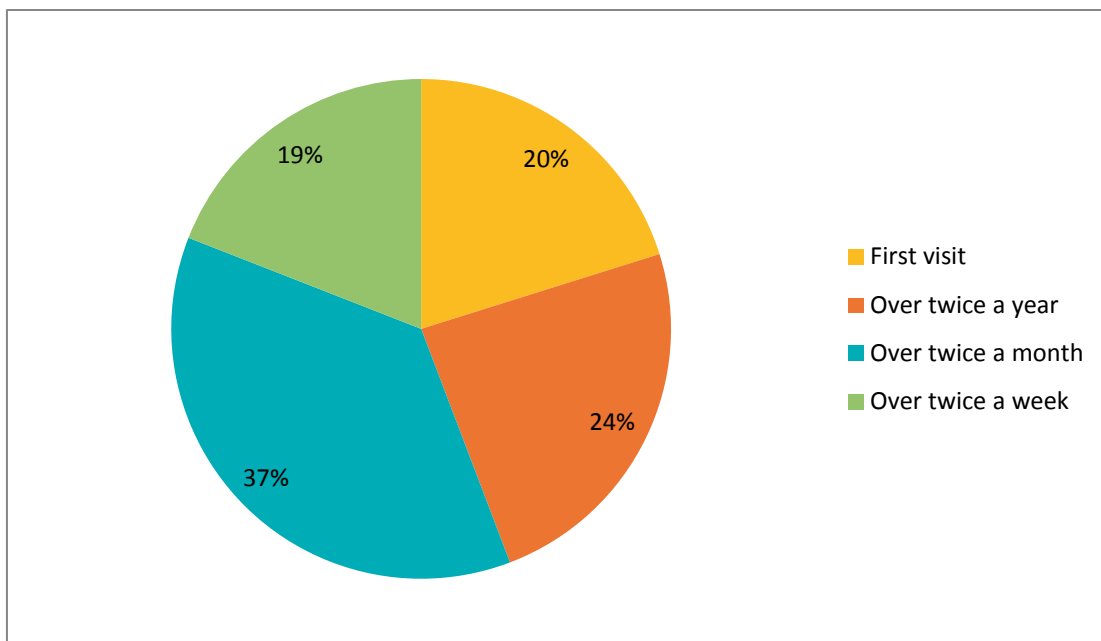


Ryc. 26 Typy użytkowników Orphanetu (procent łącznej liczby odpowiedzi) $n = 4010$

Największą kategorią odpowiadających to pracownicy służby zdrowia (48%) (Ryc. 26). Drugą co do wielkości kategorią są pacjenci i ich otoczenie (w tym organizacje pacjentów, stowarzyszenia i grupy wsparcia) – 22% odpowiadających. Wielu studentów także korzysta z Orphanetu (18%). W kategorii „inny” znaleźli się respondenci pracujący w opracowywaniu norm terminologicznych, nadzorowaniu i wprowadzaniu danych biologicznych baz danych oraz z niepowiązanych zawodów i respondenci zainteresowani chorobami rzadkimi, ale którzy nie zadeklarowali swojej przynależności do żadnej kategorii.

Jak często odwiedzasz Orphanet?

Można było udzielić tylko jednej odpowiedzi. Około 56% respondentów określiło się jako stałych użytkowników, a 20% odwiedzało Orphanet po raz pierwszy.

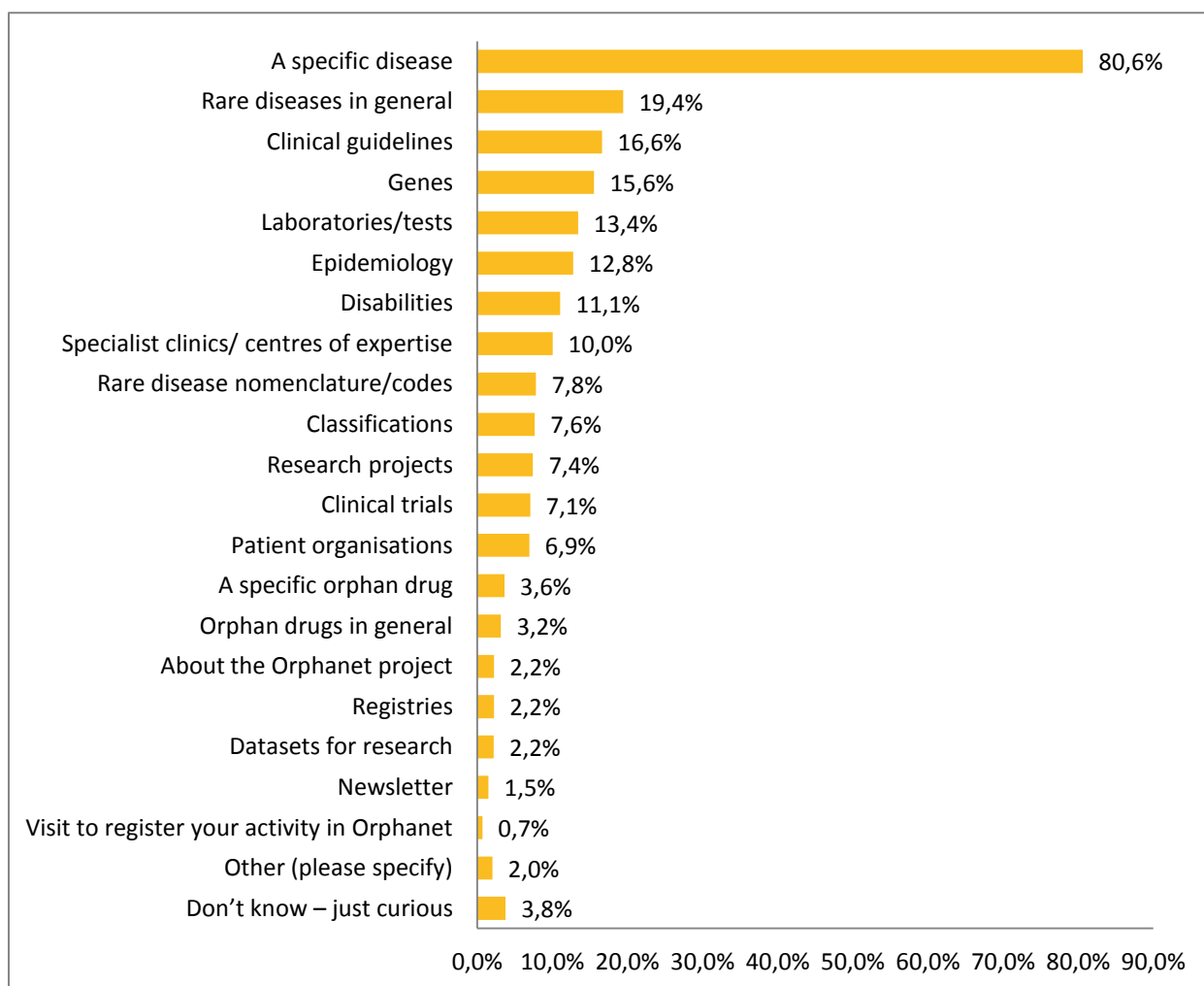


Ryc. 27 Częstotliwość odwiedzin respondentów (n = 3646)

W tym roku było 6% mniej pierwszorazowych użytkowników w porównaniu z ubiegłym rokiem (26%) i 5% więcej użytkowników korzystających z Orphanetu dwukrotnie w miesiącu

Jakiego rodzaju informacji poszukujesz podczas OBECNEGO POŁĄCZENIA z Orphanetem?

To pytanie zadano, by określić rodzaj poszukiwanej informacji. Można było udzielić więcej niż jedną odpowiedź.



Ryc. 28 Informacje poszukiwane przez respondentów podczas połączenia z Orphanetem (procent łącznej liczby respondentów $n = 3927$)

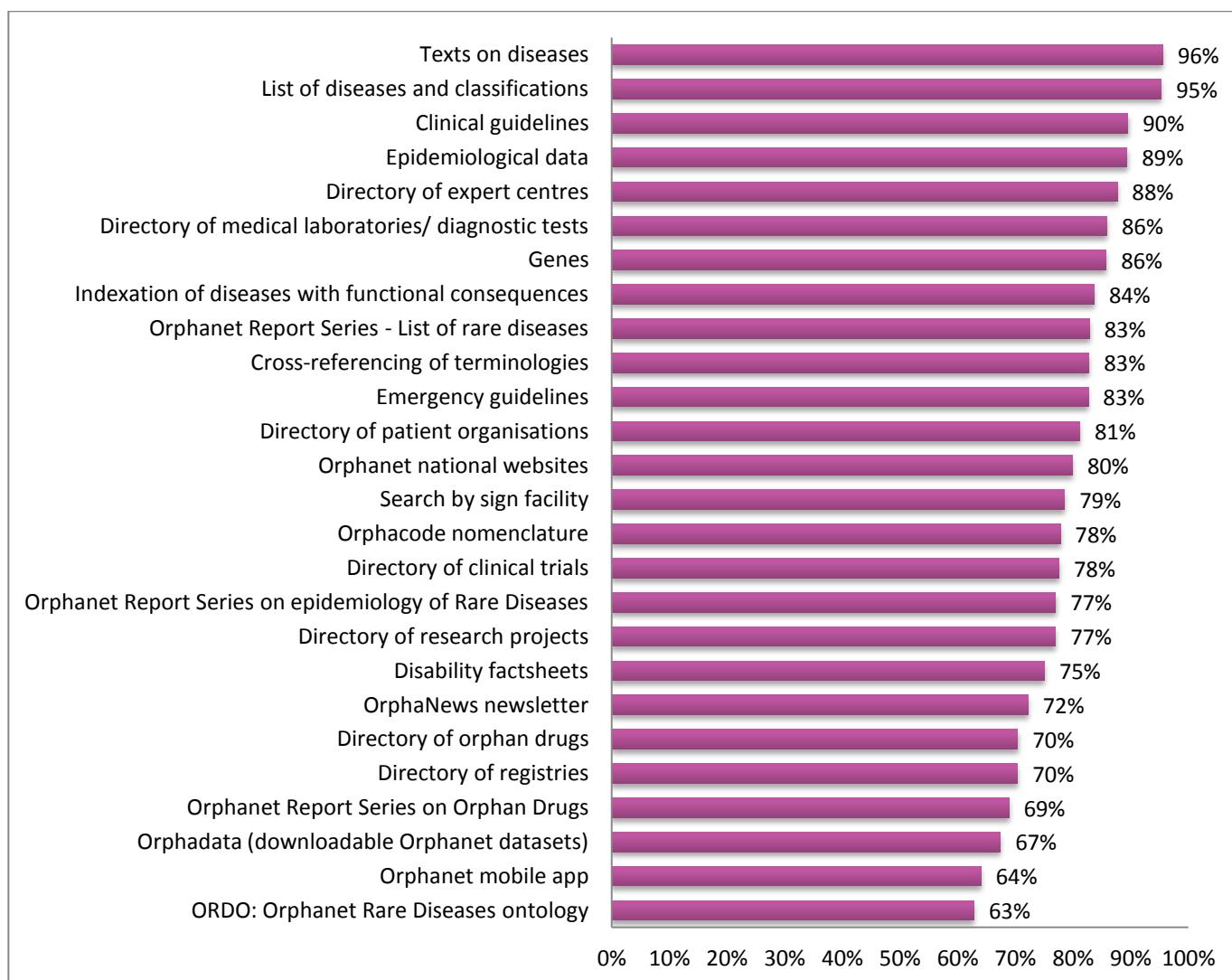
Wyniki pokazują wyraźny trend: większość respondentów szukała informacji o określonej chorobie (81%). Nasi odwiedzający szukają także informacji o chorobach rzadkich ogólnie (20%), wytycznych postępowania klinicznego (17%), genach (16%), laboratoriach/badaniach (13%) i epidemiologii (13%). Mniejszy odsetek respondentów szukało informacji o innych świadczeniach specjalistycznych: klinikach specjalistycznych (10%), projektach naukowych (7%), badaniach klinicznych (7%), organizacjach pacjentów (7%). 8% użytkowników szukało informacji związanej z nomenklaturą i kodowaniem chorób rzadkich i 8% szukało informacji o klasyfikacji chorób rzadkich. W porównaniu z zeszłorocznym badaniem, poszukiwania informacji ogólnych o chorobach rzadkich wzrosły o 6 punktów procentowych.

Głównym powodem odwiedzin we wszystkich kategoriach odwiedzających to poszukiwanie informacji o określonej chorobie.

Jak oceniasz przydatność następujących usług Orphanetu dla twoich własnych potrzeb?

Użyteczność produktów Orphanetu oceniono za pomocą tego pytania. Wszystkim respondentom zadano to pytanie z wyjątkiem odwiedzających po raz pierwszy, ponieważ celem była ocena użyteczności dostępnych narzędzi i usług dla potrzeb użytkowników na podstawie doświadczenia użytkownika i aby sprawdzić, czy wiedzą o istnieniu różnych oferowanych usług. Dla każdego produktu 2600 respondentów mogło udzielić tylko jedną odpowiedź. Zastosowano po raz pierwszy nową skalę oceny usług według własnych potrzeb: ++, +, -, - -. Dwie inne opcje były możliwe: 'Nie używam tej usługi', i 'Nie wiedziałem/wiedziałam, że Orphanet oferuje tę usługę'. Wyniki pokazują, że usługi Orphanetu są wysoko cenione, ale niedostatecznie dobrze znane.

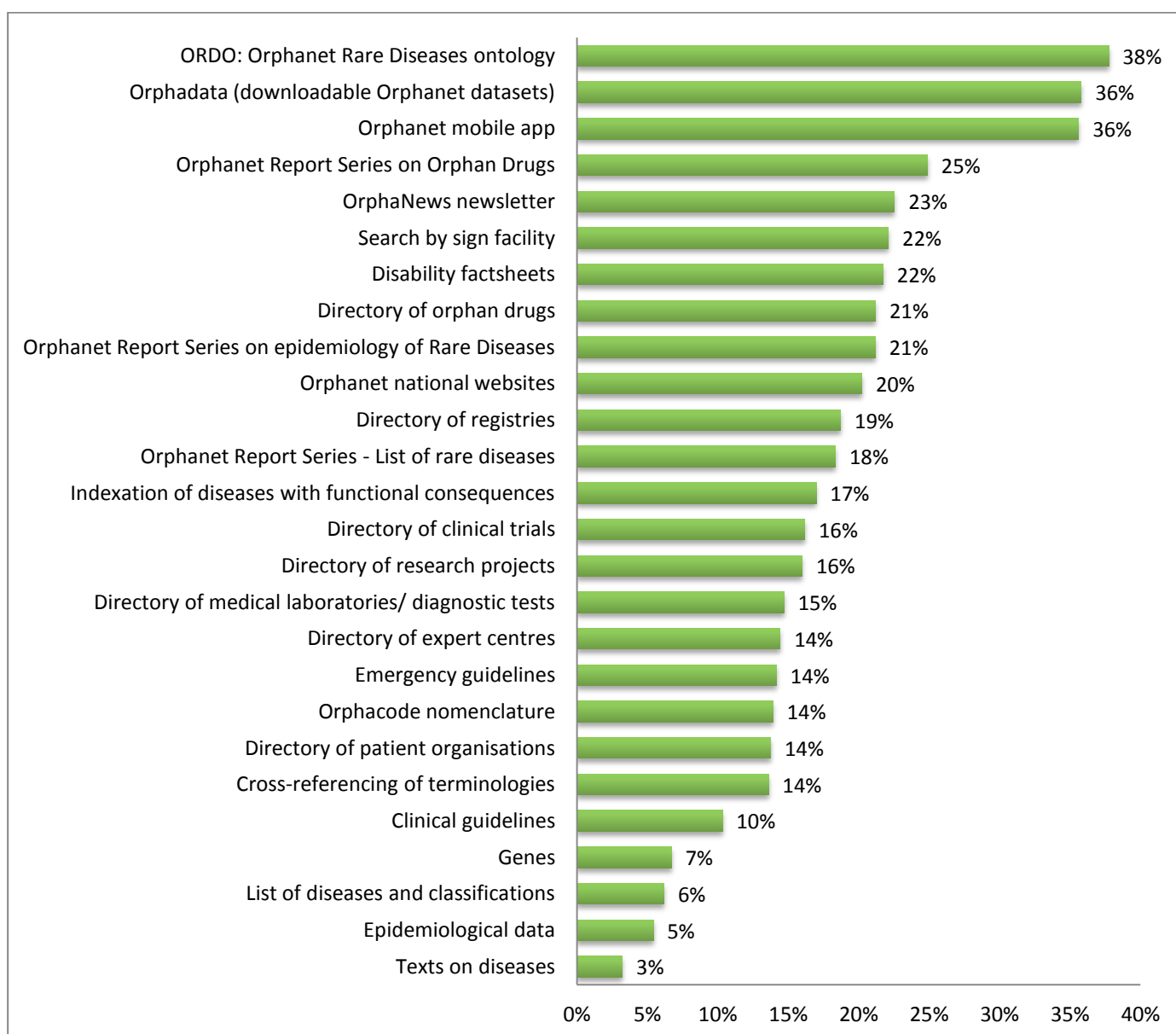
Aby ocenić przydatność produktów Orphanetu dla każdego respondenta, przeanalizowano odpowiedzi na to pytanie. Produkt uznano za przydatny, jeżeli respondent zaznaczył odpowiedź '++' lub '+' w skali zaproponowanej do oceny przydatności usług Orphanetu. Procent odpowiedzi obliczono na podstawie wszystkich odpowiedzi dla tego produktu odejmując odpowiedzi 'Nie używam tej usługi' i 'Nie wiedziałem, że Orphanet oferuje taką usługę' aby dać lepszy obraz użyteczności produktów według respondentów świadomych istnienia tych usług i korzystających z nich (tj. łączna liczba odpowiedzi = odpowiedzi używających skalę '++', '+', '-', '- -').



Ryc. 29 Najbardziej pożyteczne usługi oferowane przez Orphanet według respondentów (odpowiedzi '++' lub '+' na skali przydatności).

Wyniki pokazują podobne trendy do tych zauważonych w badaniu w poprzednim roku. Najbardziej pożyteczne usługi Orphanetu, według naszych użytkowników, to teksty o chorobach (96%) i wykaz chorób i klasyfikacji (95%). Dane dotyczące epidemiologii chorób rzadkich też są bardzo cenione (89%), podobnie jak wytyczne postępowania klinicznego udostępnianie za pośrednictwem Orphanetu (90%). Katalog usług specjalistycznych był wysoko ceniony (88% tych respondentów, którzy wiedzieli o tej usłudze i z niej korzystali), tak jak katalog laboratoriów medycznych (86%) oraz informacja o genach (86%). Opatrzanie przypisami dotyczącymi skutków czynnościowych chorób jest bardzo doceniane przez 84% tych respondentów, którzy wiedzieli o tej usłudze i korzystali z niej. Usługę tę uruchomiono w Internecie w czerwcu 2016 roku.

Analiza odpowiedzi 'Nie wiedziałem, że Orphanet oferuje taką usługę' wskazuje na to, że nasi użytkownicy nie są dostatecznie poinformowani o zakresie naszych produktów i usług.



Ryc. 30 Najmniej znane produkty Orphanetu (respondenci odpowiadający 'Nie wiedziałem, że taka usługa istniała')

ORDO, Ontologia chorób rzadkich Orphanetu uruchomiona w 2013 roku, jest nieznana 38% naszych użytkowników, niemniej wśród użytkowników tego produktu jest dobrze oceniana – 63% bardzo wysoko ocenia tę usługę): odbiorcą celowym tej usługi są badacze, w szczególności zajmujący się bioinformatyką, co może tłumaczyć dlaczego jest względnie nieznana osobom odpowiadającym w badaniu. Podobnie, Orphadata, strona pozwalająca użytkownikom na pobranie zbiorów danych Orphanetu do celów naukowych, jest dość dobrze oceniana, ale jest jedną z najmniej znanych usług (36% respondentów). Ta usługa została uruchomiona w 2011 roku i jest skierowana na badania naukowe, co może tłumaczyć, dlaczego nie jest znana i używana przez większość użytkowników Orphanetu. Jak poprzednio stwierdzono, aplikacja mobilna Orphanetu nie jest dobrze znana (36% respondentów nie wiedziało o jej istnieniu, w porównaniu z 41% w zeszłorocznym badaniu).

Teksty dotyczące chorób pozostają najlepiej znanymi produktami gdyż tylko 3% respondentów nie wiedziało o ich istnieniu; tylko 5% nie wiedziało o danych epidemiologicznych udostępnianych przez Orphanet a tylko 6% nie wiedziało o istnieniu wykazu chorób i klasyfikacji.

Analiza ta pomoże zespołowi Orphanetu zaplanować akcje informacyjne w przyszłości, zwłaszcza o nowszych usługach, takich jak Ontologia i Orphadata.



5. Sieci współpracy: współpraca krajowa i międzynarodowa Orphanetu

Orphanet wierzy w skuteczność dzielenia się danymi i specjalistyczną wiedzą w celu pogłębienia zrozumienia chorób rzadkich i sprostania oczekiwaniom różnych zainteresowanych.

Dzięki informacjom naukowym o chorobach rzadkich generowanym przez Orphanet i sprawdzanym przez ekspertów, Orphanet jest często zapraszany przez liczne projekty do wnoszenia do nich swej wiedzy specjalistycznej.

Z tych powodów powstają nowe współpracy i partnerstwa skutkujące intensywną naukową współpracą opisaną poniżej.

5.1. Plany lub strategie krajowe dotyczące chorób rzadkich

Zespoły Orphanetu aktywnie biorą udział w opracowywaniu Planów lub Strategii Narodowych dotyczących chorób rzadkich, ponieważ ich członkowie uznawani są za krajowych ekspertów.

Orphanet wymieniany jest albo jako portal referencyjny dla chorób rzadkich lub jako główne źródło wiedzy o chorobach rzadkich w zaleceniach i proponowanych działaniach w większości planów lub strategii krajowych uchwalonych dotychczas.

Niemcy

Orphanet-Niemcy bierze obecnie udział w dwóch działaniach otrzymujących finansowe wsparcie niemieckiego ministerstwa zdrowia: (1) [SE-ATLAS](#) jest wspólnym projektem uniwersytetów w Moguncji, Orphanetu-Niemcy i ośrodków dla chorób rzadkich we Frankfurcie i Tybindze, mającym na celu przeprowadzić innowację sposobu prezentowania zakładów opieki zdrowotnej dla pacjentów z chorobami rzadkimi w Niemczech przez stworzenie interaktywnej mapy geograficznej. (2) [PORTAL-SE](#) jest projektem siostrzanym uniwersytetów w Hanowerze, Fryburgu i Moguncji, Izby Lekarskiej Dolnej Saksonii i Orphanet-Niemcy, którego celem jest stworzenie koncepcji centralnego portalu informacyjnego ułatwiającego dostęp do informacji o wszystkich aspektach chorób rzadkich w sposób przyjazny dla użytkownika. Żaden z tych projektów nie planuje stworzenia nowych baz danych. Orphanet-Niemcy pozostanie, według Niemieckiego Planu dotyczącego Chorób Rzadkich (German Action Plan on Rare Diseases), centralną platformą informacyjną w tym względzie.

Holandia

Minister Zdrowia, Opieki Społecznej i Sportu Holandii mianował NFU, Holenderską Federację Uniwersyteckich Ośrodków Medycznych, koordynatorem do identyfikacji i dokumentacji holenderskich centrów eksperckich dla chorób rzadkich wraz z Orphanet-Holandia i VSOP (organizacja parasolowa dla organizacji rodziców i pacjentów z genetycznymi, wrodzonymi i

rzadkimi chorobami). Potencjalne centra eksperckie zostały ocenione na podstawie kryteriów EUCERD ustalonych na poziomie europejskim, które obejmują obecność wytycznych, protokołów, norm i wyznaczników opieki i jako równie istotne oceniają badania naukowe, związki z organizacjami pacjentów oraz sposób, w jak ciągłość pracy ośrodka jest gwarantowana w ramach instytutu. NFU opublikowała procedurę na jej stronie internetowej (po holendersku; www.nfu.nl/patientenzorg/complexezorg/procedure-expertisecentra). W pierwszej rundzie, oceniono 288 ośrodków z uniwersyteckich centrów medycznych, w drugiej rundzie oceniono 125 ośrodków zarówno uniwersyteckich, jak i nieuniwersyteckich z wiodących szpitali. W obu rundach oceny, minister wyznaczył oficjalne holenderskie centra eksperckie. Wszystkie 302 centra podane są w witrynie Orphanetu przez holenderskiego informatyka. Listę można też zobaczyć na stronie internetowej Erfocentrum www.erfelijkheid.nl.

Włochy

Włoskie ministerstwo zdrowia wymieniło Orphanet jako źródło w nowej wersji (lipiec 2016) Dekretu Ministra z dnia 09 grudnia 2015 roku o właściwym zlecaniu (włoski tytuł dekretu [„Condizioni di erogabilità e indicazioni di appropriatezza prescrizione delle prestazioni di assistenza ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale”](#)). Dekret ustanawia określone warunki dla laboratoriów wykonujących badania genetyczne we Włoszech („Condizioni di erogabilità”, jak doniesiono w [„Allegato 1”](#) Dekretu). W szczególności, co do badań genetycznych dokument zawiera następujące odniesienie do bazy danych Orphanetu: „W celu zidentyfikowania pojedynczych genów należy kierować się genami wymienionymi w bazie danych Orphanetu jako mającymi wartość diagnostyczną”. To włączenie Orphanetu do włoskich struktur prawnych stanowi kamień milowy w konsolidacji Orphanetu jako uprawnionego źródła informacji o chorobach rzadkich we Włoszech.

5.2. Nomenklatura i terminologie

5.2.1. PRZYJĘCIE NOMENKLATURY ORPHANETU W INFORMATYCZNYCH SYSTEMACH OPIEKI ZDROWOTNEJ

Aby zwiększyć wykrywalność chorób rzadkich w informatycznych systemach opieki zdrowotnej i zwiększyć wyróżnienie każdej choroby rzadkiej w krajowych systemach zdrowotnych i refundacyjnych, Orphanet opracował unormowaną nomenklaturę opartą na dowodach: nomenklaturę ORPHA. Składa się ona z unikatowego i stabilnego numeru ORPHA przypisanemu każdemu wpisowi do wykazu. Numer ORPHA może służyć celom kodyfikacyjnym.

W 2014 roku, Komisja grupy eksperckiej ds. chorób rzadkich przyjęła zalecenie/rekomendację ([recommendation](#)) dotyczące sposobów udoskonalenia kodyfikacji chorób rzadkich. W tym dokumencie, Państwa Członkowskie zachęca się do rozważenia i zbadania możliwości stosowania kodów ORPHA na poziomie krajowym i do włączenia kodyfikacji chorób rzadkich jako część swoich narodowych planów/strategii dotyczących tych chorób. Wsparcie dla dużej liczby Państw Członkowskich, które już wyraziły zainteresowanie wdrożeniem kodów ORPHA (komplementarnie do istniejących systemów kodujących) oferowane jest przez dedykowany pakiet roboczy (WP5)

bieżącego Joint Action for Rare Diseases RD-ACTION (www.rd-action.eu). Efektami tego pakietu roboczego są już przeglądy obecnych stanów kodyfikacji ([a survey of current codification situations](#)) w Państwach Członkowskich, dokument przeglądowy istniejących technicznych wdrożeń dla kodowania chorób rzadkich ([review document of existing technical implementations for RD coding](#)), oraz standardowa procedura i wskazówki dla kodowania przy pomocy kodów ORPHA ([Standard procedure and guide for coding with Orphacodes](#)), wersja beta pliku głównego ([beta version of a master coding file](#)) i szczegóły techniczne dla wdrożenia tego pliku ([specifications for the implementation of this file](#)). Utworzono też szczegóły techniczne dla zintegrowanej aplikacji kodującej kodami ORPHA ([Specifications for an integrated coding application with Orphacodes](#)).

Ćwiczenia z mapowania ([mapping exercise](#)) kodami ORPHA w Europie są przeprowadzane w ramach RD-Action i będą dostępne w 2017 roku. Kilka państw już powzięło określone kroki w kierunku wdrażania kodów ORPHA w ich systemach opieki zdrowotnej (Portugalia, Niemcy, Francja, Belgia, Włochy, Norwegia, Łotwa, Republika Czeska, Węgry, Cypr, Szwajcaria) i krajowe zespoły Orphanet odgrywają kluczową rolę zwłaszcza w następujących państwach:

Francja

W 2012 roku postanowiono, że baza danych francuskiego systemu szpitalnego będzie stosowała kody ORPHA u wszystkich hospitalizowanych pacjentów. Celem była lepsza identyfikacja pacjentów systemu opieki zdrowotnej tak, by lepiej poznać ścieżki, jakimi poruszali się w systemie opieki. Kody ORPHA wprowadzono do systemu kodowania w dodatku do kodów z ICD-10. Także z powodu wdrażania elektronicznej dokumentacji medycznej we Francji, francuskie ministerstwo zdrowia powołało komitet doradczy dla kodyfikacji chorób rzadkich, w którym Orphanet odgrywa wiodącą rolę. W styczniu 2016³ wydano memorandum rządowe adresowane do centrów referencyjnych i kompetencji i stanowiące, że kodowanie pacjentów z chorobami rzadkimi kodami ORPHA jest obowiązkowe we Francuskim Repozytorium Danych o Chorobach Rzadkich ([BNDMR](#)). Orphanet i BNDMR opracowały wytyczne dla kodowania chorób rzadkich w BNDMR. Pomoże to w zbieraniu danych, które mają być włączone w BNDMR, które uległo częściowemu zniszczeniu pod koniec 2016 roku. W przyszłości kodowanie kodami ORPHA będzie rozszerzone na inne sektory systemu opieki zdrowotnej.

Niemcy

W lipcu 2013 roku rozpoczął się trzyletni projekt uaktualniania niemieckiego ICD-10 (ICD-10GM). Orphanet-Niemcy jest partnerem w tym projekcie i udostępnia DIMDI (Niemieckiemu Instytutowi Dokumentacji i Informacji Medycznej) niemieckie tłumaczenie terminów dotyczących chorób rzadkich. Projekt zamierza zintegrować klasyfikację chorób Orphanetu przez dodanie kodów ORPHA a także służy rozszerzeniu wykazu chorób rzadkich w ICD-10GM. Dostosowanie niemieckiej terminologii chorób obu systemów powinno doprowadzić do większej spójności między nimi.

³ http://circulaire.legifrance.gouv.fr/pdf/2016/01/cir_40460.pdf

Holandia

RIVM, Narodowy Instytut Zdrowia Publicznego i Środowiska, który koordynuje ten projekt w imieniu Ministerstwa, rozpoczął porównanie klasyfikacji chorób Światowej Organizacji Zdrowia (WHO; WHO-FIC Update and Revision Committee) z klasyfikacją Orphanetu. Kierownicy projektu RIVM pracują w ścisłej współpracy z Orphanet-Holandia nad tym projektem w ramach pakietu roboczego 5 projektu RD-ACTION.

5.2.2. WSPÓŁPRACA Z WHO

Światowa Organizacja Zdrowia (WHO) i Orphanet współpracują nad uaktualnieniem Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (International Classification of Diseases, ICD-11).

Orphanetowi powierzono rolę instytucji operacyjnej przygotowującej propozycje związane z chorobami rzadkimi dla ICD-11. Specjalna grupa do tego celu, The Rare Diseases Topic Advisory Group (RD-TAG) kierowała więc procesem przygotowania i recenzowania przez ekspertów propozycji w celu włączenia chorób rzadkich do każdego właściwego rozdziału elektronicznej wersji ICD-11. W 2013 roku, wersja beta ICD-11 została wydana. Zawierała ponad 5 000 rzadkich chorób i propozycja włączenia wszystkich chorób w bazie Orphanetu do ICD11 została przedłożona. Wersja beta jest dostępna pod tym linkiem [here](#) do publicznej konsultacji. Prace trwają nad plikiem mapującym ICD11 z liczbami ORPHA, który zostanie opublikowany wraz z publikacją ICD11.

5.2.3. WSPÓŁPRACA Z IHTSDO

Współpraca z Międzynarodową Organizacją ds. Rozwoju Standardów Terminologii Medycznej (International **Health Terminology Standards Development Organisation**, (IHTSDO) trwa w celu uwzględnienia chorób rzadkich w SNOMED-CT oraz by skorelować kody ORPHA z terminami SNOMED-CT. Pomoże to w identyfikacji pacjentów z chorobami rzadkimi w systemach informatycznych krajów, w których przyjęto SNOMED-CT. Plik korelujący będzie dostępny w 2019 roku.

5.3. Katalog usług

5.3.1. WSPÓŁPRACA Z RD-CONNECT

Ustanowiono partnerstwo między Orphanet and RD-Connect. RD-Connect jest projektem finansowanym przez Unię Europejską (2012-2018) mającym na celu stworzenie zintegrowanej platformy łączącej bazy danych, rejestry, biobanki i bioinformatykę kliniczną do celów badań nad chorobami rzadkimi. Partnerstwo to będzie skupiało się na dzieleniu się danymi o biobankach i rejestrach między Orphanetem i RD-Connect w celu wzbogacenia obu baz danych. Techniczne wdrożenie partnerstwa planowane jest w 2017 roku.

5.3.2. PORTAIL ROMAND DES MALADIES RARES

Trwa współpraca ze szwajcarskim portalem 'Portail Romand des maladies rares' (www.infomaladiesrares.ch) w celu zwiększenia widoczności centrów eksperckich dla chorób rzadkich we francuskojęzycznej Szwajcarii zarejestrowanych w bazie Orphanetu.

5.3.3. SE-ATLAS

Trwa współpraca z SE-Atlas (<https://www.se-atlas.de/>) w celu zwiększenia widoczności centrów eksperckich dla chorób rzadkich w Niemczech zarejestrowanych w Orphanecie (zob. 5.2).

5.4. Współpraca i partnerstwa naukowe

5.4.1. PARTNERSTWO Z MIĘDZYNARODOWĄ UNIĄ FARMAKOLOGII PODSTAWOWEJ I KLINCZNEJ (INTERNATIONAL UNION OF BASIC AND CLINICAL PHARMACOLOGY, IUPHAR)

Ustanowiono partnerstwo z **IUPHAR** pod koniec 2011 roku, by wzajemnie powiązać bazy danych Orphanetu i IUPHAR; prace trwają. Projekt będzie rozszerzony w celu uwzględnienia zmian w bazie danych IUPHAR.

5.4.2. PARTNERSTWO Z MIĘDZYNARODOWYM KONSORCJUM DS. BADAŃ NAD CHOROBYMI RZADKIMI (THE INTERNATIONAL RARE DISEASES RESEARCH CONSORTIUM)

Jednostka INSERM, która gości zespół koordynujący Orphanetu jest partnerem akcji FP7 wspierającej badania naukowe pt. „**Support IRDiRC**” (Wspieraj IRDiRC).

IRDiRC uruchomiono w kwietniu 2011 roku w celu wspierania międzynarodowej współpracy w badaniach nad chorobami rzadkimi. IRDiRC łączy badaczy i organizacje inwestujące w badania nad chorobami rzadkimi w celu osiągnięcia dwóch celów: do roku 2020 opracować 200 nowych terapii dla chorób rzadkich oraz sposoby, by rozpoznać większość chorób rzadkich. Orphanet utrzymuje dane o działaniach związanych z badaniami finansowanymi przez członków ORDiRC, którymi są agencje finansujące badania naukowe. Wymaga to poszerzenia obejmowania danych o nowe państwa, takie jak Stany Zjednoczone i Japonia. Ponadto, dane Orphanetu są do dyspozycji grup roboczych IRDiRC oraz ich komitetów naukowych i na ich prośbę poddawane są analizom.

Orphanet także zapewnia regularną analizę danych dla następujących wskaźników na stronie internetowej IRDiRC: liczba nowych chorób rzadkich – co miesiąc, liczba genów powiązanych z chorobami rzadkimi, liczba chorób rzadkich, dla których dostępne jest badanie genetyczne oraz liczba produktów medycznych oznaczonych jako sieroce z dopuszczeniem do obrotu ze wskazaniem do leczenia chorób rzadkich w Stanach Zjednoczonych i (lub) Europie.

5.4.3. PARTNERSTWA Z RARECARENET ORAZ JOINT ACTION ON RARE CANCERS (JARC)

Od połowy 2013 roku Orphanet partneruje z **RareCareNet**, dostarczając im informacje o centrach eksperckich i organizacjach pacjentów z rzadkimi nowotworami. W zamian, RareCareNet dostarcza Orphanetowi informacje o epidemiologii rzadkich nowotworów. Obecnie prowadzone są wspólne wysiłki w celu uzgodnienia klasyfikacji rzadkich nowotworów. Prace te są kontynuowane w ramach akcji UE Joint Action on Rare Cancers, którą rozpoczęto się w 2016 roku (www.jointactionrarecancers.eu). To Wspólne Działanie ma na celu zintegrowanie i zmaksymalizowanie wysiłków Komisji Europejskiej, Państw Członkowskich UE i wszystkich zainteresowanych by zwiększyć postępy w podnoszeniu jakości opieki nad chorymi z rzadkimi nowotworami i badaniami nad tymi chorobami. Orphanet jest zaangażowany w kilku pakietach roboczych, zwłaszcza dotyczących takiej problematyki jak zbieranie danych epidemiologicznych o chorobach rzadkich, informacji o centrach eksperckich dla chorób rzadkich, wytycznych dla postępowania klinicznego oraz nomenklatury i klasyfikacji. Wzajemne porozumiewanie się z European Joint Action on Rare Diseases, RD-Action, koordynowanym przez Orphanet, jest także zapewnione.

5.4.4. WSPÓŁPRACA Z EUROPEJSKIM INSTYTUTEM BIOINFORMATYKI (EUROPEAN BIOINFORMATICS INSTITUTE)

Rozpoczęta pod koniec 2011 roku współpraca z **EMBL - EBI** mająca na celu stworzenie wzajemnych odsyłaczy między bazą danych Orphanetu z ich zasobami danych o genomach i szlakach biologicznych (ensembl i Reactome) jeszcze trwa, a wzajemne odsyłacze są systematycznie uaktualniane.

Wspólnym dziełem Orphanetu i EMBL-EBI jest **Ontologia chorób rzadkich Orphanetu (Orphanet Rare Disease Ontology, ORDO)** i w 2014 roku opublikowano jej nową wersję (ORDO 2.0). Ontologia jest uaktualniana dwa razy w roku.

5.4.5. WSPÓŁPRACA Z FRANCUSKIM INSTYTUTEM BIOINFORMATYKI

Orphanet jest 30. platformą francuskiego Instytutu Bioinformatyki (French Institute of Bioinformatics, FIB). IFB jest narodową infrastrukturą bioinformatyczną łączącą platformy głównych graczy na polu naukowym Francji: CNRS, INRA, INRIA, CEA oraz INSERM, a także Instytuty Curie i Pasteura oraz uniwersytety francuskie. Obecnie, do IFB należy 30 platform zgrupowanych w sześciu ośrodkach regionalnych w całej Francji. Głównym zadaniem IFB jest dostarczanie podstawowych usług i zasobów z dziedziny bioinformatyki dla naukowców i inżynierów zajmujących się nauką o przyrodzie żywej. Co ważne, IFB jest francuskim węzłem europejskiej infrastruktury naukowej, ELIXIR. ELIXIR jest rozproszoną infrastrukturą dla informacji z dziedzin nauki o przyrodzie żywej, łączącą czołowe europejskie organizacje zajmujące się tą tematyką i pomagającą w zarządzaniu i chronieniu ogromnych ilości danych generowanych codziennie przez badania naukowe finansowane ze środków publicznych. Jako platforma IFB, Orphanet jest częścią tej europejskiej infrastruktury badawczej, oferując dane i bio-ontologię chorób rzadkich w celu wspierania badań w tej dziedzinie.

Orphanet bierze udział zwłaszcza w pilotowym modelu przypadku użycia ELIXIRu dotyczącym chorób rzadkich w ramach projektu EXCELERATE: w 2016 roku Orphanet wspomógł te działania przez opracowanie raportu o roli Orphanetu, zwłaszcza nomenklatury Orphanetu, jako wektora interoperacyjności w dziedzinie chorób rzadkich. Celem tego projektu jest stworzenie rejestru zasobów danych i narzędzi analitycznych, które odgrywają krytyczną rolę w badaniach nad chorobami rzadkimi, wdrożenie ram technicznych dla porównania i standaryzacji usług przydatnych dla społeczności chorób rzadkich oraz współpraca ze społecznościami chorób rzadkich w organizowaniu i prowadzeniu ich kursów szkoleniowych, warsztatów i uroczystości. Jednym z głównych celów ELIXIRu jest wysiłek w kierunku osiągnięcia trwałości zasobów i narzędzi takich, jakie oferuje Orphanet, co czyni ten krok strategicznym krokiem we właściwym kierunku dla przyszłości Orphanetu. W tym kontekście, Orphanet i ORDO już są cytowani w platformie ELIXIRu, [Biosharing](#) - nadzorowane, informacyjne i edukacyjne źródło o powiązanych normach dotyczących danych, baz danych i polityk odnoszących się do nauk zajmujących się przyrodążywioną, środowiskiem i zagadnieniami biomedycznymi.

5.4.6. WSPÓŁPRACA Z NIH-NCATS GENETIC AND RARE DISEASE INFORMATION CENTER (GARD)

Partnerstwo między Orphanetem i Ośrodkiem Informacji o Chorobach Genetycznych i Rzadkich Narodowych Instytutów Zdrowia (Genetic and Rare Disease Information Center, NIH-NCATS) zostało zawiązane w 2016 r. Celem tego partnerstwa jest połączenie wysiłków, by odbiorcy obu portali mieli dostęp do najbardziej kompletnych i aktualnych informacji o chorobach rzadkich. Jako pierwszy krok, nomenklatury Orphanet i GARD są dostosowywane do siebie tak, by pozwolić na stworzenie wzajemnych odsyłaczy między tymi zasobami. W kolejnym kroku, streszczenia Orphanetu (wraz z linkiem do odpowiedniej strony o chorobie z logo Orphanetu) będą dołączone do GARD dla chorób, dla których GARD nie ma tekstu. To transatlantyckie partnerstwo zapewni Orphanetowi rozpoznawalność w Stanach Zjednoczonych i jest tylko jednym z bieżących wysiłków w kierunku zintegrowania nomenklatury Orphanetu zwłaszcza z różnymi zasobami związanymi z chorobami rzadkimi utrzymywanymi przez NIH (np. g. UMLS, ClinVar, MedGen, GTR).

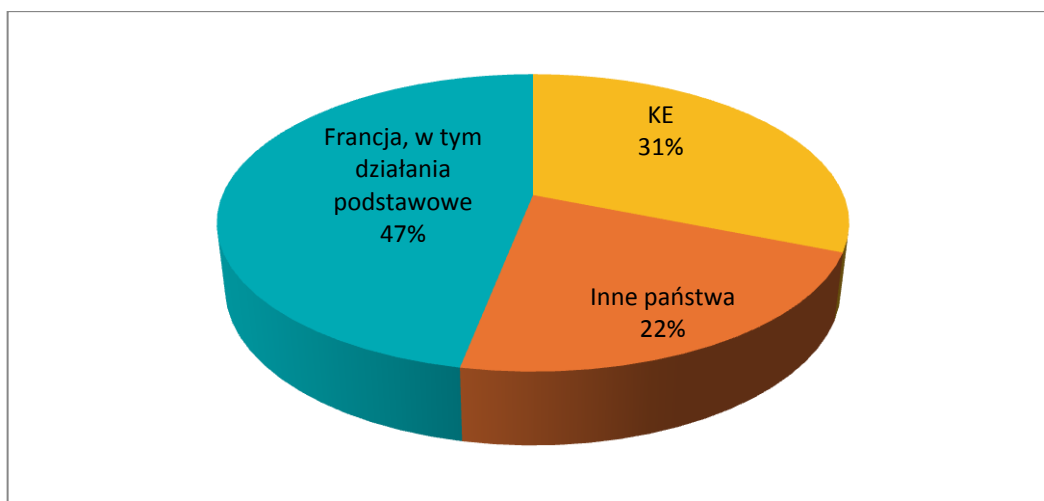
5.4.7. HARMONIZOWANIE INFORMACJI O FENOMICIE W CELU LEPSZEJ INTEROPERATYWNOŚCI W DZIEDZINIE CHOROÓB RZADKICH (HARMONISING PHENOMICS INFORMATION FOR A BETTER INTEROPERABILITY IN THE RARE DISEASE FIELD, HIPBI-RD)

HIPBI-RD (www.hipbi-rd.net) jest trzyletnim projektem finansowanym przez mechanizm E-Rare 3 ERA-NET. Projekt opiera się na trzech zasobach szeroko przyjętych przez społeczność chorób rzadkich: Orphanet wraz z jego ORDO (ontologii Orphanetu), HPO oraz PhenoTips. Jego celem jest zapewnienie społeczności zintegrowanego ekosystemu informatycznego poświęconego chorobom rzadkim, który harmonizuje sposób, w jaki informacje z dziedziny fenomiki są przechowywane w bazach danych i historiach pacjentów na całym świecie, przyczynając się w ten sposób do

interoperacyjności. Ekosystem ten będzie składał się z zestawu narzędzi i ontologii, zoptymalizowanych by ze sobą współpracować, dostępnych dla klinicystów i naukowców za pośrednictwem powszechnie używanych repozytoriów oprogramowania. Ponadto, ekosystem ulepszy i uprości interpretację wariantów zidentyfikowanych przez sekwencjonowanie eksomów i całych genomów przez harmonizowanie sposobu zbierania danych fenotypowych. Orphanet koordynuje ten projekt, w którym partnerami są: SickKids Toronto, La Charité Berlin, European Bioinformatics Institute i Garvan Institute of Medical Research.

6. Finansowanie

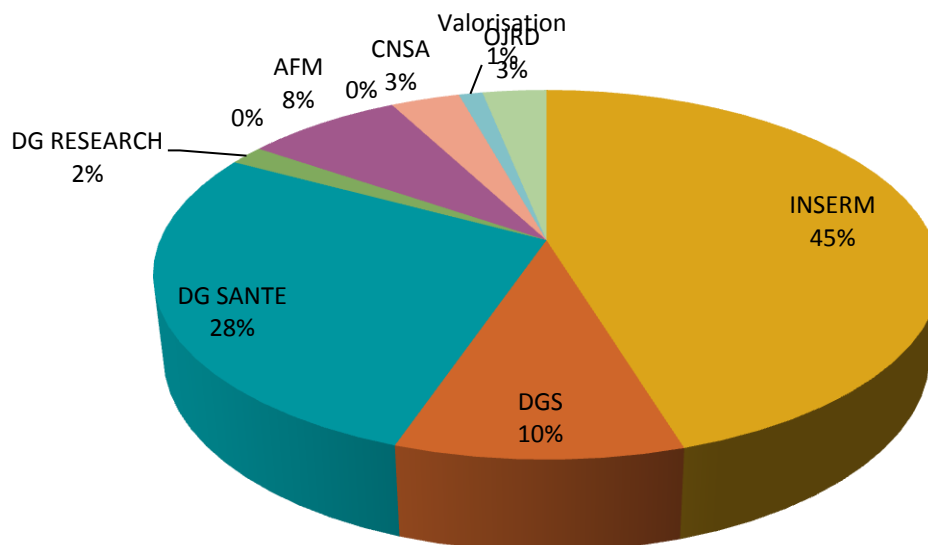
Budżet Orphanetu wyniósł około 2,9 milionów Euro w 2016 roku, pochodzących z 7 różnych kontraktów na finansowanie działań podstawowych i z różnych innych kontraktów w państwach uczestniczących (Ryc. 31).



Ryc. 31 Budżet globalny Orphanetu w 2016 roku

- 6.1. **Finansowanie działalności podstawowej Orphanetu** Działalność podstawowa Orphanetu obejmuje infrastrukturę, działania koordynujące (zarządzanie, narzędzia zarządzania, kontrola jakości, wykaz chorób rzadkich, klasyfikacje i tworzenie encyklopedii) oraz komunikację. Nie obejmuje zbierania danych o usługach specjalistycznych w państwach uczestniczących.

Finansowanie działalności podstawowej Orphanetu



Ryc. 32 Finansowanie działalności podstawowej Orphanetu w 2016 roku

Budżet ten (ok. 1,5 miliona Euro) nie obejmuje kosztów infrastruktury (pomieszczenia biurowe), które w zasadzie pokrywane są przez INSERM (Ryc. 32).

6.1.1. FINANSOWANIE EUROPEJSKIE

Komisja Europejska finansuje Wykaz chorób rzadkich, Encyklopedię i zbieranie danych o świadczeniach specjalistycznych w krajach europejskich (od 2000 roku, granty DG Health and Consumers Protection numery: S12.305098; S12.324970; SPC.2002269-2003220, 2006119, 20091215, a od 2004 roku, granty DG Research and Innovation numery: LSSM-CT-2004-503246; LSHB-CT-2004-512148; LSHB-CT-2006-018933; Health-F2-2008-201230, HEALTH-F2-2009-223355, DG Santé grant 20133305-Operating Grant Orphanet). W 2014 roku, grant DG Santé 20102206 (Orphanet Europe Joint Action) został przedłużony o rok bez dodatkowego finansowania. W 2015 roku, Orphanet wziął udział w ECRIN Integrating Activity (ECRIN-IA, 284395), finansowane przez Siódmy Program Ramowy Unii Europejskiej. Od 2016 roku Orphanet koordynuje projekt HIPBI-RD (E-Rare3 ERA-NET joint call). Orphanet jest też zaangażowany w projekt ELIXIR-EXCELERATE Project (H2020 Project nr 676559).

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

6.1.2. INNE BIEŻĄCE PARTNERSTWA FINANSOWE DLA FINANSOWANIA DZIAŁALNOŚCI PODSTAWOWEJ

	The "Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale" finansuje działalność podstawową Orphanetu. <i>Inserm Transfert</i> odpowiada za wspieranie Orphanetu w licencjonowaniu swoich danych i doradzanie w sprawach własności intelektualnej.
	Francuska Generalna Dyrekcja Zdrowia (DGS) finansuje działania podstawowe Orphanetu.
 Co-funded by the Health Programme of the European Union	Komisja Europejska finansuje bazę danych chorób i encyklopedię po angielsku oraz koordynację, komunikację (w tym OrphaNews) i IT projektu w ramach Programu Zdrowia UE.
	Francuski Związek przeciw Miopatiom (Association Française contre les Myopathies) finansuje OrphaNews France, przegląd prac naukowych oraz zbieranie danych o badaniach klinicznych.

Tabela 9 Inne aktualne partnerstwa dla finansowania działalności podstawowej

6.1.3. BIEŻĄCE NIEFINANSOWE PARTNERSTWA W DZIAŁALNOŚCI PODSTAWOWEJ

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

	Współpraca ze Światową Organizacją Zdrowia (WHO) w uaktualnianiu Międzynarodowej klasyfikacji chorób (International Classification of Diseases, ICD)
	Wprowadzanie wzajemnych odsyłaczy z Genatlas w ramach współpracy przy uaktualnianiu danych o genach związanych z chorobami rzadkimi
	Wprowadzanie wzajemnych odsyłaczy z UniProt KB w ramach współpracy przy uaktualnianiu danych o genach dla białek związanych z chorobami rzadkimi
	Wprowadzanie wzajemnych odsyłaczy z HGNC w ramach współpracy przy uaktualnianiu danych o genach związanych z chorobami rzadkimi
	Wprowadzanie wzajemnych odsyłaczy z OMIM (The Online Mendelian Inheritance in Man, internetowa baza o genach, chorobach dziedzicznych i cechach fenotypowych człowieka)
	Wprowadzanie wzajemnych odsyłaczy z Reactome

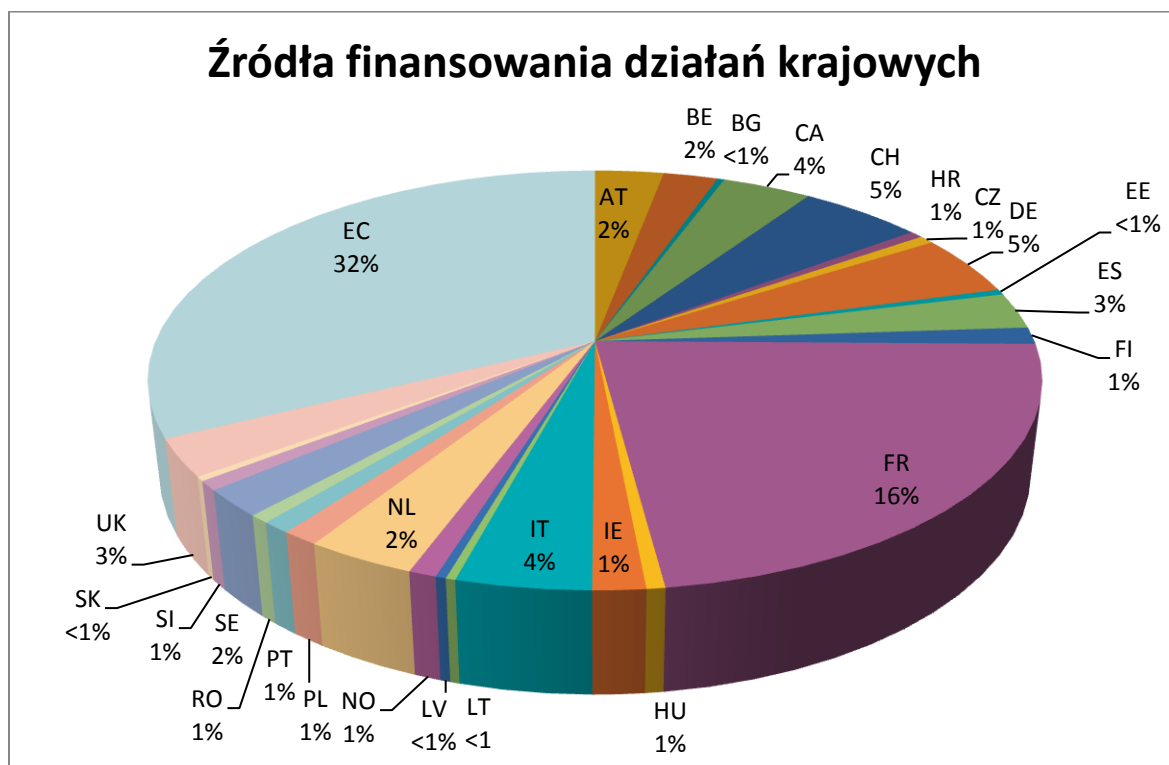
	Wprowadzanie wzajemnych odsyłaczy z Ensembl
	Wprowadzanie wzajemnych odsyłaczy do bazy danych Międzynarodowej Unii Farmakologii Postawowej i Klinicznej (The International Union of Basic and Clinical Pharmacology DataBase, IUPHAR-DB)
	Platforma LOVD (Leiden Open Variation Database) zawiera linki do stron Orphanetu o genach.
	Firma EuroGentest sfinansowała stworzenie tezaursu objawów klinicznych w celu scharmonizowania międzynarodowych nomenklatur fenotypowych. EuroGentest współpracuje z Orphanetem w dziedzinie zarządzania jakością laboratoriów medycznych.
	Orphanet i RD-Connect dzielą się informacjami o biobankach i rejestrach pacjentów. Orphanet udostępnia RD-connect nomenklaturę chorób rzadkich.
	Orphanet i EMBL-EBI stworzyli ORDO, a w 2014 roku ukazała się nowa wersja tej ontologii (ORDO 2.0).
	Trwa współpraca z Międzynarodową Organizacją ds. Rozwoju Standardów Terminologii Medycznej (International Health Terminology Standards Development Organisation, IHTSDO) w celu uwzględnienia chorób rzadkich w SNOMED-CT i dostosowania do siebie kodów ORPHA i terminów SNOMED-CT.
	Orphanet jest 30. strukturą bioinformatyczną francuskiego Instytutu Bioinformatyki, który jest francuskim węzłem ELIXIRu. Orphanet uczestniczy w Przypadkach Użycia w Chorobach Rzadkich ELIXIRu w ramach projektu unijnego H2020 EU Project ELIXIR-EXCELERATE nr 676559.
	Orphanet współpracuje z Centrum Informacji o Chorobach Genetycznych i Rzadkich (Genetic and Rare Disease (GARD) Information Center), sponsorowanego przez NIH-NCATS, w celu dostosowania do siebie stosowanych nomenklatur i udoskonalenia udostępniania informacji tekstowych o chorobach rzadkich.

Tabela 10 Bieżące niefinansowe partnerstwa dla działalności podstawowej

6.2. Partnerstwa finansowe i niefinansowe dla działalności krajowych

Działania krajowe Orphanetu są także finansowane przez instytucje krajowe, kontrakty na określone prace i (lub) wkłady w naturze. W krajach europejskich, zbieranie danych na poziomie

krajowym jest też wspierane przez Komisję Europejską. Łącznie, budżet ten osiąga sumę 1,4 miliona Euro. Rycina 33 przedstawia przegląd finansowania działań krajowych.

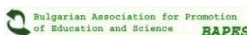


Ryc. 33 Źródła finansowania działań krajowych w 2016 roku

6.2.1. PARTNERSTWA FINANSUJĄCE DZIAŁANIA KRAJOWE

Partnerzy instytucjonalni goszczą krajowe zespoły Orphanetu i mają swój wkład w pracach nad projektem przez przyznawanie środków finansowych i delegowanie niektórych swoich specjalistów.

AUSTRIA	
 MEDIZINISCHE UNIVERSITÄT WIEN	Wiedeński Uniwersytet Medyczny jest beneficjentem RD-ACTION 677024 i gości Orphanet-Austria od 2004 roku. Ponadto zapewnia częściowe finansowanie (w naturze) pracy koordynatora krajowego.
 MINISTERIUM FRAUEN GESUNDHEIT	Od czerwca 2015 roku austriackie Ministerstwo Zdrowia i Spraw Kobiet przyznaje środki finansowe projektowi RD-ACTION 677024.
BELGIA	

	Federalna Służba Zdrowia Publicznego, Bezpieczeństwa Żywności i Środowiska jest beneficjentem RD-ACTION 677024
	The “Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique” jest beneficjentem RD-ACTION 677024
	W okresie 2014 do 2016 roku, umowa między Instytutem Naukowym Zdrowia Publicznego (Scientific Institute of Public Health), który gości zespół Orphanetu, a Narodowym Instytutem Ubezpieczenia Zdrowia i Niepełnosprawności (NIHDI) obejmuje wsparcie finansowe dla projektu Orphanet.
BUŁGARIA	
	Bułgarskie Stowarzyszenie Wspierania Edukacji Nauki (Bulgarian Association for Promotion of Education and Science, BAPES) jest beneficjentem RD-ACTION 677024 i jest gospodarzem działań Orphanetu-Bułgaria.
KANADA	
	Kandyjski Instytut Badań na Zdrowiem (Canadian Institute of Health Research) gości Orphanet-Kanada, finansuje etat informatyka i zapewnia dodatkowe wsparcie administracyjne dla projektu.
	Ministerstwo Zdrowia i Opieki Społecznej Québec (Ministère de la Santé et des Services sociaux) finansuje etat kierownika projektu w Quebec i część wsparcia administracyjnego.
	Zakład Genetyki Uniwersyteckiego Centrum Zdrowia Uniwersytetu McGill jest instytucją goszczącą Orphanet-Quebec i zatrudnia koordynatora medycznego.
	Le “Regroupement québécois des maladies orphelines” zatrudnia koordynatora projektu i zapewnia wsparcie administracyjne.
	Pfizer Canada finansuje różne wydarzenia publiczne organizowane przez Orphanet-Kanada (Café Scientifique, Booth, Presentation) i pomaga rozprowadzać informacje Orphanet-Kanada przez swoją sieć.
	Care4Rare opłaca etat w niepełnym wymiarze godzin dla informatyka.
CHORWACJA	
	HSRB-Chorwackie Stowarzyszenie dla Chorób Rzadkich jest beneficjentem RD-ACTION 677024
REPUBLIKA CZESKA	

 CHARLES UNIVERSITY	Unwersytet Karola w Pradze, Drugi Wydział Medyczny jest beneficjentem RD-ACTION 677024
	Czeskie Stowarzyszenie Chorób Rzadkich finansuje działalność zespołu czeskiego od kwietnia April 2012 roku.
	Czeskie Towarzystwo Genetyki Medycznej pomaga Orphanet CZ w zbieraniu informacji o krajowych laboratoriach diagnostycznych wykonujących badania DNA, informacji o klinikach zajmujących się chorobami rzadkimi, dysmorfologią, poradnictwem genetycznym i informacji o grupach wsparcia pacjentów. Są partnerami w opracowywaniu Czeskiego Planu Narodowego dla chorób rzadkich, co jest częścią Czeskiej Strategii Narodowej od 2009 roku. Pierwsze i Drugie Czeskie Plany Narodowe (2012-2014 i 2015-2017) opracowano pod auspicjami Ministerstwa Zdrowia, Wydziału Świadczeń Medycznych we współpracy z Narodowym Centrum Koordynacyjnym dla Chorób Rzadkich w UH Motol.
ESTONIA	
	Unwersytet w Tartu jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
FINLANDIA	
 RINNEKOTI -Säätiö	Fundacja Rinnekoti jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
FRANCJA	
	Fundacja "Fondation Groupama pour la santé" przekazuje datki na rozwój aplikacji mobilnej.
	LFB Biomédicaments pomaga finansować rozwój i uaktualnienie wytycznych w stanach nagłych i francuską encyklopedię dla szerokiej publiczności.
	Agence de la biomédecine finansuje nadzorowanie wykazu laboratoriów, tworzenie narzędzi do zbierania i monitorowania rocznej aktywności oraz funduje kompilację danych zebranych we Francji.
	Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie wspiera anotację chorób rzadkich Międzynarodową Klasyfikacją Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia i Encyklopedią Niepełnosprawności Orphanetu.
NIEMCY	
 Medizinische Hochschule Hannover	Akademia Medyczna Hanoweru (MHH) wspiera zbieranie danych i jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
	Amedes Medizinische Dienstleistungen GmbH jest prywatną firmą, która wsparła Orphanet-Niemcy finansowo w 2016 roku.

	Förderverein Orphanet Deutschland e.V., organizacja charytatywna założona przez Orphanet-Niemcy, zapewnia zespołowi finansowanie.
	Humangenetik Freiburg, firma prywatna, finansuje działalność krajową.
WĘGRY	
	Biuro Głównego Lekarza Kraju (Országos tisztifőorvosi hivatal – OTH) jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
	Semmelweis Egyetem jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
WŁOCHY	
	Włoskie Ministerstwo Zdrowia finansuje działania Orphanet-Włochy przez finansowanie badań naukowych.
	Szpital dziecięcy Bambino Gesù jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
	Genzyme, firma należąca do Sanofi, finansuje OrphaNews Italia.
IRLANDIA	
	Health Service Executive wspólnie finansuje Orphanet-Irlandia wraz a RD-Action zapewniając kierownika projektu, pół etatu dla informatyka, i wsparcie administracyjne w niepełnym wymiarze godzin.
	Firma Shire Pharmaceuticals Ireland wsparła rozruch Narodowego Biura ds. Chorób Rzadkich i Orphanet przyznając jednorazowo grant do swobodnego wykorzystania.
ŁOTWA	
	Łotewskie Centrum Zapobiegania i Kontroli Chorób (Slimību profilakses un kontroles centrs) jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
LITWA	
	Szpital Uniwersytetu Wileńskiego „Santariškių Klinikos” Centrum Genetyki Medycznej jest beneficjentem RD-ACTION 677024.

HOLANDIA	
	LUMC jest beneficjentem RD-ACTION 677024. Gości Orphanet-Holandia i współfinansuje pracę Profesora van Ommena.
	Centre for Medical Systems Biology jest wspólnym przedsięwzięciem sześciu instytucji w Holandii, kierowanej przez LUMC i obejmującej VUMC (uniwersyteckiego centrum medycznego Uniwersytetu Vrije). CMSB współfinansuje pracę kierownika projektu nad chorobami rzadkimi, dr Petry van Overveld i przewodniczącego Holenderskiej Rady Naukowej, profesora Cornela.
NORWEGIA	
	Norweski Dyrektoriat Zdrowia gości część działalności Orphanetu-Norwegia i wspiera projekt przez przydzielanie czasu pracy niektórych specjalistów. Jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
	Norweska Narodowa Rada ds. Chorób Rzadkich gości część działalności Orphanetu-Norwegia i wspiera projekt przez przydzielanie czasu pracy niektórych specjalistów. Jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
POLSKA	
	Instytut – Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka jest beneficjentem RD-ACTION 677024. IP CZD wspiera Orphanet-Polska we wszystkich działaniach wewnątrz i poza instytutem, tj. w organizowaniu konferencji dla specjalistów, rodziców i mediów; dyskusji o chorobach rzadkich ze wszystkimi zainteresowanymi stronami; zwiększaniu dostępu do leków sierocych.
	Polskie Ministerstwo Zdrowia wspiera tłumaczenie encyklopedii Orphanetu na język polski i wspiera tłumaczenie międzynarodowej witryny Orphanetu.
PORTUGALIA	
	Instytut Biologii Molekularnej i Komórkowej (IBMC - Institute for Molecular and Cell Biology) gości Orphanet-Portugalia od 2009 do czerwca 2015 roku.
	Instytut Nauk Biomedycznych Uniwersytetu w Porto (ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar) finansował działalność Orphanetu-Portugalia od 2009 do czerwca 2015 roku.
	Dyrektoriat Generalny Zdrowia (DGS - The Directorate-General of Health) Portugalskiego Ministerstwa Zdrowia jest beneficjentem RD-ACTION 677024 i gości zespół Orphanet-Portugalia od czerwca 2015 roku.
RUMUNIA	

	Universitatea de Medicina si Farmacie „Gr.T.Popa” Iasi jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
SŁOWACJA	
	CUMS (UNIVERZITA KOMENSKÉHO V BRATISLAVE) jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
SŁOWENIA	
	Uniwersyteckie Centrum Medyczne w Lublanie jest beneficjentem RD-ACTION 677024.
HISZPANIA	
  	Centre for Biomedical Network Research (CIBER), Area on Rare Diseases (wcześniej znany pod nazwą CIBERER), jest partnerem Orphanet w Hiszpanii od kwietnia April 2010 roku i jest beneficjentem RD-ACTION 677024. CIBER (Institute of Health Carlos III, Ministry of Economy, Industry and Competitiveness) finansuje główne działania zespołu hiszpańskiego. W 2016 roku CIBER sfinansowało Doroczne Spotkanie w Madrycie dla Krajowego Komitetu Naukowego Orphanetu oraz inne wydatki, takie jak produkcja ulotek i uczestnictwo w zebraniach podczas których przedstawiano działalność Orphanetu.
SZWECJA	
	Szpital Uniwersytecki Karolinska, Zakład Genetyki Klinicznej, Centrum Chorób Rzadkich jest beneficjentem RD-Action 677024.
SZWAJCARIA	
	Szpital Uniwersytecki Genewy są instytucją goszczącą Orphanet-Szwajcaria, finansują etat w niepełnym wymiarze godzin dla koordynatora i zapewniają część wsparcia administracyjnego dla projektu.
	Od 2011 roku, Orphanet-Szwajcaria jest finansowany przez Szwajcarską Konferencję Ministrów Zdrowia Publicznego Kantonów. W 2015 roku, wsparcie to umożliwiło zatrudnienie informatyka w niepełnym wymiarze godzin.
TURCJA	

	Stowarzyszenie Firm Farmaceutycznych Opartych na Badaniach Naukowych (The Association of Research-Based Pharmaceutical Companies) zapewnia nieograniczone wsparcie dla tłumaczenia na język turecki witryny Orphanetu i dokumentów. Wspierali stworzenie witryny Orphanetu-Turcja i pomagają mu przygotować i wydrukować ulotki dla pracowników służby zdrowia i szerokiej publiczności.
WIELKA BRYTANIA	
	Krajowy Rejestr Wad Wrodzonych i Chorób Rzadkich (National Congenital Anomaly and Rare Disease Reg. Service, Public Health England) gości działania Orphanetu-Wielka Brytania i od sierpnia 2014 roku wspiera projekt przez przeznaczenie czasu pracy niektórych specjalistów. Jest beneficjentem RD-ACTION 677024.

Tabela 11 Partnerstwa zapewniające działania krajowe

6.2.2. PARTNERSTWA INSTYTUCJONALNE ŚWIADCZĄCE USŁUGI RZECZOWE DLA DZIAŁAŃ KRAJOWYCH

Wszystkie instytucje goszczące krajowe zespoły Orphanetu zapewniają im przestrzeń biurową, wszystkie potrzebne materiały do prowadzenia działalności zespołu i przeznaczają czas pracy niektórych swoich specjalistów dla tego celu.

ARMENIA	
	Centrum Genetyki Medycznej i Podstawowej Opieki Zrowotnej (The Center of Medical Genetics and Primary Health Care) jest gospodarzem działań Orphanetu-Armenia i wspiera projekt przez przydzielanie do niego czasu pracy niektórych specjalistów.
AUSTRIA	
	Zdrowie Austria ("Gesundheit Österreich GmbH, GÖG) jest współpracującym udziałowcem w RD-ACTION.
AUSTRALIA	
	Biuro ds. Genomiki Zdrowia Publicznego Departamentu Zdrowia Zachodniej Australii (Office of Population Health Genomics, Department of Health, Western Australia) gości Orphanet-Australia i wspiera projekt przez delegowanie do niego niektórych specjalistów.
CYPR	
	Departament Świadczeń Medycznych i Zdrowia Publicznego (Department of Medical and Public Health Services) jest partnerem stowarzyszonym w Orphanet Europe Joint Action as od kwietnia 2011 roku .
CHORWACJA	
	Szpital Dziecięcy w Zagrzebiu wspiera projekt przez przydzielenie czasu pracy koordynatora krajowego.
IRLANDIA	

	Szpital uniwersytecki Mater Misericordiae (MMUH) wspiera Orphanet-Irlandia przez udostępnianie pomieszczeń dla Narodowego Biura ds. Chorób Rzadkich (National Rare Disease Office) i Orphanetu-Irlandia. MMUH przydziela czas pracy genetyka klinicznego do Orphanetu-Irlandia i zapewnia wsparcie w dziedzinie kadr i IT.
IZRAEL	
	Sheba Medical Center w izraelskim Tel Hashomer udostępnia siedzibę dla Orphanetu-Izrael i od czerwca 2014 roku wspiera projekt przez przydzielanie do niego czasu pracy niektórych specjalistów.
MAROKO	
	Narodowy Instytut Higieny jest gospodarzem działalności Orphanetu-Maroko i wspiera projekt przez przydzielanie do niego czasu pracy niektórych specjalistów.
SERBIA	
	Instytut Genetyki Molekularnej i Inżynierii Genetycznej Uniwersyteu Belgradzkiego gości Orphanet-Serbia i wspiera projekt przez przydzielanie do niego czasu pracy niektórych specjalistów.
HISZPANIA	
	Centrum Badan im. Księcia Filipa (CIPF) jest gospodarzem działań Orphanetu-Hiszpania.
	Fundacja Promocji Zdrowia i Badań Biomedycznych Regionu Walencji (FISABIO) jest gospodarzem działań Orphanetu-Hiszpania.
TURCJA	
	Uniwersytet w Stambule jest gospodarzem działań Orphanetu-Turcja i wspiera projekt przez przydzielanie czasu pracy niektórych specjalistów.

Tabela 12 Partnerstwa instytucjonalne świadczące usługi rzeczowe dla działalności krajowej

6.2.3. PARTNERSTWA NIEFINANSOWE DLA DZIAŁALNOŚCI KRAJOWEJ

BELGIA

	Trwa partnerstwo z RaDiOrg.be, członkiem EURORDIS, które kontynuuje swoją rolę w walidacji danych o belgijskich organizacjach pacjentów w Orphanecie.
	Zespół Orphanetu goszczony przez Naukowy Instytut Zdrowia Publicznego współpracuje z w ramach jej usługi „Choroby zakaźne w populacji ogólnej” przy walidacji danych o laboratoriach referencyjnych dla badań w kierunku chorób zakaźnych.
	Kolegium Genetyki Człowieka w Belgii, które reprezentuje 8 uznanych ośrodków genetycznych współpracuje z zespołem Orphanetu by udoskonalić i uprościć proces rejestracji i uaktualniania danych o badaniach genetycznych w bazie danych Orphanetu.
	Narodowy Instytut Zdrowia i Ubezpieczenia Rentowego dostarcza informacji o uznanych ośrodkach referencyjnych, które działają na podstawie konwencji.
BUŁGARIA	
	Stowarzyszenie Studentów Medycyny w Płowdiwie aktywnie promuje korzystanie z Orphanetu. Wraz z BAPES, Stowarzyszenie Studentów zorganizowało serię warsztatów poświęconych Orphanetowi.
	Bułgarskie Stowarzyszenie Osób z Chorobami Rzadkimi nawiązało partnerstwo z BAPES w celu promowania Orphanetu wśród pacjentów z chorobami rzadkimi w Bułgarii oraz by wpisać bułgarskie stowarzyszenia pacjentów do bazy danych Orphanetu.
REPUBLIKA CZESKA	
	Ministerstwo Zdrowia Republiki Czeskiej oficjalnie popiera Orphanet.
ESTONIA	
	Ministerstwo Spraw Społecznych Estonii oficjalnie popiera Orphanet.
FINLANDIA	
	Ministerstwo Spraw Społecznych i Zdrowia Finlandii oficjalnie popiera Orphanet.
	Terveysportti (www.terveysportti.fi) to serwis internetowy dla zawodów medycznych prowadzony przez wydawnictwo Duodecim Medical Publications Ltd, które jest własnością Fińskiego Towarzystwa Medycznego Duodecim. Orphanet włączono do wyszukiwań Terveysportti dotyczących 300 „najczęstszych chorób rzadkich”. W wyniku tego, Orphanet będzie bardziej znany wśród fińskich pracowników służby zdrowia.
FRANCJA	

	Ministerstwo Zdrowia oficjalnie popiera Orphanet.
	Francuska Wysoka Władza ds. Zdrowia (Haute Autorité de Santé, HAS) i Orphanet współpracują w sprawie wydania internetowych Narodowych protokołów dla rozpoznania i opieki (NHDP) wydawanych przez HAS.
	Narodowa Agencja ds. Bezpieczeństwa Leków i Produktów Medycznych (Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé, ANSM) udostępnia Orphanetowi dane o badaniach klinicznych we Francji.
	Air France wyznacza pewną pulę biletów lotniczych dla pacjentów na przeloty na wizyty do specjalistów lub na przeloty specjalistów do pacjentów z chorobami rzadkimi. Orphanet przeprowadza ocenę stosowności takiej podróży, jeśli zajdzie taka potrzeba.
	Orphanet przekazał francuskiej infolinii dla chorób rzadkich, „Maladies Rares Info Services” 0156538136, zadanie odpowiadania na niezamawianą korespondencję elektroniczną otrzymywaną przez Orphanet.
NIEMCY	
	„Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.” (ACHSE) współtworzy z Orphanetem-Niemcy serwisy informacyjne dla pacjentów.
	„Kindernetzwerk e.V. - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen” dostarcza danych o stowarzyszeniach w Niemczech.
	„Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.” wspiera Orphanet przez dostarczanie niemieckiemu zespołowi adresy i informacje o laboratoriach i badaniach diagnostycznych.
	Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen (NAKOS) oficjalnie wspiera Orphanet.
	Stowarzyszenie Naukowych Towarzystw Medycznych w Niemczech (AWMF) współpracuje z Orphanetem-Niemcy przez dostarczanie linków do ich wytycznych praktyki klinicznej dla encyklopedii Orphanetu.
	DIMDI współpracuje z Orphanetem-Niemcy we włączaniu terminów z niemieckiej nomenklatury Orphanetu do kodu-alfa w ICD-10GM.
WĘGRY	
	Sekretarz Stanu ds. Zdrowia w Ministerstwie Zasobów Ludzkich oficjalnie popiera Orphanet.
IRLANDIA	

	Departament Zdrowia oficjalnie popiera Orphanet i nadzoruje prace Orphanetu-Irlandia.
	Narodowe Biuro ds. Chorób Rzadkich (The National Rare Disease Office, NRDO) jest gospodarzem działań zespołu Orphanetu-Irlandia. Orphanet jest głównym źródłem informacji o chorobach rzadkich dla infolinii NRDO.
	Rada kliniczna narodowego programu dla chorób rzadkich Królewskiego Kolegium Lekarzy (przewodniczący: prof. Andrew Green) pełni rolę Rady Naukowej dla Orphanetu-Irlandia.
	Organizacja ds. chorób genetycznych i rzadkich (Genetic and Rare Diseases Organization, GRDO) (która razem z MRCG i IPPOSI tworzy Irlandzki Narodowy Sojusz ds. Chorób Rzadkich) współpracuje w promocji działań Orphanetu w Irlandii. Koordynatorem Krajowym jest członek rady GRDO.
	Grupa organizacji charytatywnych wspierających badania medyczne (Medical Research Charities Group, MRCG) współpracuje w polecaniu działalności Orphanetu i innych organizacji w sprawach chorób rzadkich.
	Irlandzka platforma dla organizacji pacjentów, nauki i przemysłu (Irish Platform for Patient Organizations, Science and Industry, IPPOSI) współpracuje w promocji działań Orphanetu i innych organizacji w sprawach chorób rzadkich w Irlandii. IPPOSI także bierze aktywny udział we wdrożeniu RD-action WP5 w Irlandii przez tworzenie powiązań między zespołem Orphanetu-Irlandia a eHealth i twórcami oprogramowania.
ISRAEL	
	Ministerstwo Zdrowia Izraela oficjalnie popiera Orphanet.
WŁOCHY	
	Wyższy Instytut Zdrowia (Istituto Superiore di Sanità) oficjalnie popiera Orphanet.
	Firma Telethon współpracuje z Orphanetem w zbieraniu danych o badaniach naukowych.
	Uniamo, włoska federacja grup wsparcia w chorobach rzadkich, współpracuje z Orphanetem w promocji wydarzeń poświęconych chorobom rzadkim w celu zwiększenia świadomości publicznej o tych problemach.
	Firma Netgene współpracuje z Orphanetem w rozpowszechnianiu informacji o chorobach rzadkich.
	Stowarzyszenie Farmindustria promuje publikacje Orphanetu.

	Firma medialna Osservatorio Malattie Rare (O.Ma.R.) współpracuje z Orphanetem w rozpowszechnianiu informacji o chorobach rzadkich i promocji wydarzeń.
	Włoska międzyregionalna rada ds. chorób rzadkich współpracuje z Orphanetem w zbieraniu danych dotyczących oficjalnie uznanych ośrodków referencyjnych we Włoszech.
ŁOTWA	
	Ministerstwo Zdrowia Republiki Łotewskiej oficjalnie popiera Orphanet.
	Celem Towarzystwa ds. Chorób Rzadkich na Łotwie jest promowanie równych praw i możliwości dla pacjentów z chorobami rzadkimi.
	Palīdzēsim.lv jest organizacją pozarządową na Łotwie, która wspiera finansowo dzieci i rodziny by umożliwić otrzymanie rozpoznania choroby rzadkiej przez wysyłanie pacjentów lub próbek zagranicę.
LITWA	
	Ministerstwo Zdrowia Republiki Litewskiej oficjalnie popiera Orphanet.
HOLANDIA	
	Ministerstwo Zdrowia, Opieki Społecznej i Sportu Holandii oficjalnie popiera Orphanet-Holandia.
	Erfocentrum udostępnia społeczeństwu informacje głównie na temat rzadkich chorób genetycznych. Ustanowiono współpracę, by zwiększyć liczbę tekstów w języku holenderskim w Orphanecie i by stworzyć wykaz wyznaczonych ośrodków eksperckich dla chorób rzadkich dla społeczeństwa i ekspertów.
	VSOP (organizacja parasolowa organizacji rodziców i pacjentów z genetycznymi, wrodzonymi i rzadkimi chorobami) udostępnia informacje o organizacjach pacjentów poświęconych chorobom rzadkim i uczestniczy w wyznaczaniu holenderskich ośrodków eksperckich dla chorób rzadkich.
	Holenderska Federacja Uniwersyteckich Ośrodków Medycznych (NFU) współpracuje z Orphanetem-Holandia i VSOP i odpowiada za spisywanie i dokumentowanie holenderskich ośrodków eksperckich dla chorób rzadkich.
POLSKA	
	Organizacja pacjentów, Ars Vivendi, służy pacjentom i rodzicom informacją o świadczeniach Orphanetu i współpracuje z Orphanetem-Polska.
RUMUNIA	

	Ministerstwo Zdrowia Rumunii współpracuje z Orphanetem-Rumunia w uaktualnianiu danych o rumuńskim systemie opieki medycznej. Oficjalnie popiera Orphanet.
	Orphanet-Rumunia współpracuje z rumuńskim stowarzyszeniem lekarzy w uaktualnianiu danych o pracownikach służby zdrowia.
	Orphanet-Rumunia współpracuje z Rumuńskim Towarzystwem Genetyki Medycznej w tworzeniu programów rozwoju narodowej sieci diagnozy, badania i zapobiegania w ośrodkach genetyki medycznej i w promowaniu współpracy ze stowarzyszeniami osób z chorobami genetycznymi/wadami.
	Orphanet-Rumunia współpracuje z rumuńskim Stowarzyszeniem Pradera Willego w celu złączenia wysiłków pacjentów, specjalistów i rodzin do zapewnienia lepszego życia wszystkim osobom z chorobami genetycznymi.
SŁOWACJA	
	Ministerstwo Zdrowia Republiki Słowackiej oficjalnie popiera Orphanet.
SŁOWENIA	
	Ministerstwo Zdrowia Słowenii oficjalnie popiera Orphanet.
HISZPANIA	
	Hiszpańskie Ministerstwo Zdrowia, Opieki Społecznej i Równości Biuro Planowania i Jakości Zdrowia oficjalnie popiera Orphanet.
	Instytut Zdrowia im. Karola III (ISCIII) udostępnia Orphanetowi dane o krajowych projektach naukowych finansowanych za pośrednictwem akcji Health Strategic Action Calls.
	Hiszpańska Federacja ds. Chorób Rzadkich (FEDER) współpracuje z Orphanetem w uaktualnianiu informacji o organizacjach pacjentów, niektórych tekstów w arkuszach informacyjnych o niepełnosprawnościach i w artykułach dla społeczeństwa i oraz w rozpowszechnianiu zasobów Orphanetu.
	Uniwersytet Walencji zaprosił zespół Orphanetu by pomógł w przygotowaniu wykładów na temat systemów informacji o chorobach rzadkich w ramach przedmiotu o tych chorobach wykładanego na wydziale medycyny tego uniwersytetu.
SZWECJA	
	Szwedzkie Ministerstwo Zdrowia i Spraw Socjalnych oficjalnie popiera Orphanet.
SZWAJCARIA	
	Fundacja Health On the Net Foundation jest właścicielem domeny www.orphanet.ch i wspiera stronę techniczną formularzy online Orphanetu-Szwajcaria do zbierania danych.

 Alliance Maladies Rares – Suisse Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz Alleanza Malattie Rare – Svizzera	ProRaris, szwajcarskie stowarzyszenie pacjentów z chorobami rzadkimi ustanowiło bliską współpracę z Orphanetem-Szwajcaria w celu wyszukania odpowiednich serwisów z informacjami dla pacjentów i specjalistów oraz organizowania i promowania wydarzeń poświęconych chorobom rzadkim w celu zwiększenia świadomości społeczeństwa o tych zagadnieniach.
 IG Seltene Krankheiten CI Maladies rares CI Malattie rare	Orphanet-Szwajcaria jest członkiem społecznej organizacji „Community of Interest for Rare Diseases” powołanej w sierpniu 2011 roku. Organizacja ta skupia wszystkie zainteresowane strony w dziedzinie chorób rzadkich w Szwajcarii w celu wspierania przyjęcia i wdrożenia postanowień Narodowej Koncepcji o Chorobach Rzadkich opracowanej przez Szwajcarskie Federalne Biuro Zdrowia Publicznego.
TURCJA	
 TURKEY Ministry of Health	Tureckie Ministerstwo Zdrowia oficjalnie popiera Orphanet. Współpracuje z Orphanetem-Turcja w zbieraniu danych i rozpowszechnianiu wiedzy o Orphanecie w Turcji.
WIELKA BRYTANIA	
 Department of Health	Departament Zdrowia oficjalnie popiera Orphanet.
 Ataxia UK	Ataxia UK i Orphanet współpracują w wymianie informacji, walidacji i publikacji online projektów badawczych dotyczących ataksji oraz w uzyskiwaniu poparcia dla działania obu organizacji i zwiększenia jego zakresu.
 RARE DISEASE UK	Orphanet współpracuje z organizacją Rare Disease UK w dzieleniu się danymi i wiedzą fachową, uzyskiwaniu poparcia dla działania i promocji działań obu organizacji i w opracowaniu Brytyjskiej Strategii dla Chorób Rzadkich. Rare disease UK jest też post-walidatorem informacji w Orphanecie dotyczących brytyjskich organizacji pacjentów.
 Genetic Alliance UK Supporting. Campaigning. Uniting.	Orphanet współpracuje z Genetic Alliance UK w dzieleniu się danymi i wiedzą fachową, w uzyskiwaniu poparcia dla działania i promocji działań obu organizacji w Wielkiej Brytanii w dążeniu do zwiększenia świadomości, doskonalenia jakości usług i informacji dostępnych dla pacjentów i ich rodzin oraz do polepszenia jakości życia osób dotkniętych chorobami genetycznymi. Genetic Alliance jest też post-walidatorem informacji Orphanetu o brytyjskich organizacjach pacjentów.

Tabela 13 Niefinansowe partnerstwa dla działań krajowych

7. Strategia komunikacji

7.1. Materiały informacyjne

W 2016 roku, ulotki w formacie A5 prezentujące Orphanet i usługi Orphanetu zostały uaktualnione jeśli była taka potrzeba i rozprowadzone:

- Orphanet w 3 językach (angielskim, francuskim i niemieckim)
- Orphadata (w języku angielskim)
- Aplikacja Orphanet dla urządzeń iPhone i iPad (w języku angielskim)
- Kody ORPHA (w języku angielskim)
- Struktura bazy danych Orphanetu i głównych produktów (w języku angielskim)
- Ontologia chorób rzadkich Orphanetu

Wydrukowano też ulotkę w formacie A4 o osiągnięciach Orphanetu w 2015 roku i rozprowadzano ją podczas zjazdów naukowych.

Wydrukowano i rozprowadzano podczas konferencji naukowych także ulotkę w formacie A4 opisującą pozycję międzynarodową Orphanetu, zwłaszcza podczas inauguracji działalności Konferencji Organizacji Pozarządowych Będących w Związkach Konsultacyjnych z ONZ (CONGO) w listopadzie 2016 roku.

7.2. Zaproszenia do wygłoszenia wykładów na konferencjach w 2016 roku

W 2016 roku zaproszono przedstawicieli Orphanetu jako specjalistów w dziedzinie chorób rzadkich do wygłoszenia wykładów i wzięcia udziału w sesjach plakatowych podczas ponad 62 konferencji na świecie. Wykłady te były głównie skupione na przedstawianiu bazy danych Orphanetu (54), polityki zdrowia publicznego (2) i badaniach na chorobami rzadkimi (5). Ponadto, Orphanet był też reprezentowany podczas licznych krajowych i międzynarodowych warsztatów i treningów w celu zwiększenia wiedzy o danych i narzędziach Orphanetu i nawiązania kontaktu z innymi projektami związanymi z chorobami rzadkimi.

7.3. Stoiska firmowe na konferencjach w 2016 roku

W 2016 roku stoiska Orphanetu były wystawiane podczas 17 różnych konferencji wymienionych niżej:

- Publiczna konferencja z okazji Dnia Chorób Rzadkich, Szpitale Uniwersytetu Genewskiego, , 29 lutego 2016 r. Genewa, Szwajcaria
- Konferencja z okazji Dnia Chorób Rzadkich zorganizowana przez ProRaris, 27 lutego 2016 r., Zurych, Szwajcaria
- Europejska konferencja nt. chorób rzadkich 2016, 26–28 maja, Edynburg, Wielka Brytania
- Europejska konferencja nt. genetyki człowieka 2016, 21–24 maja, Barcelona, Hiszpania
- 8. Doroczna francuska konferencja nt. genetyki człowieka i genetyki medycznej, 3–5 lutego 2016, Lyon, Francja

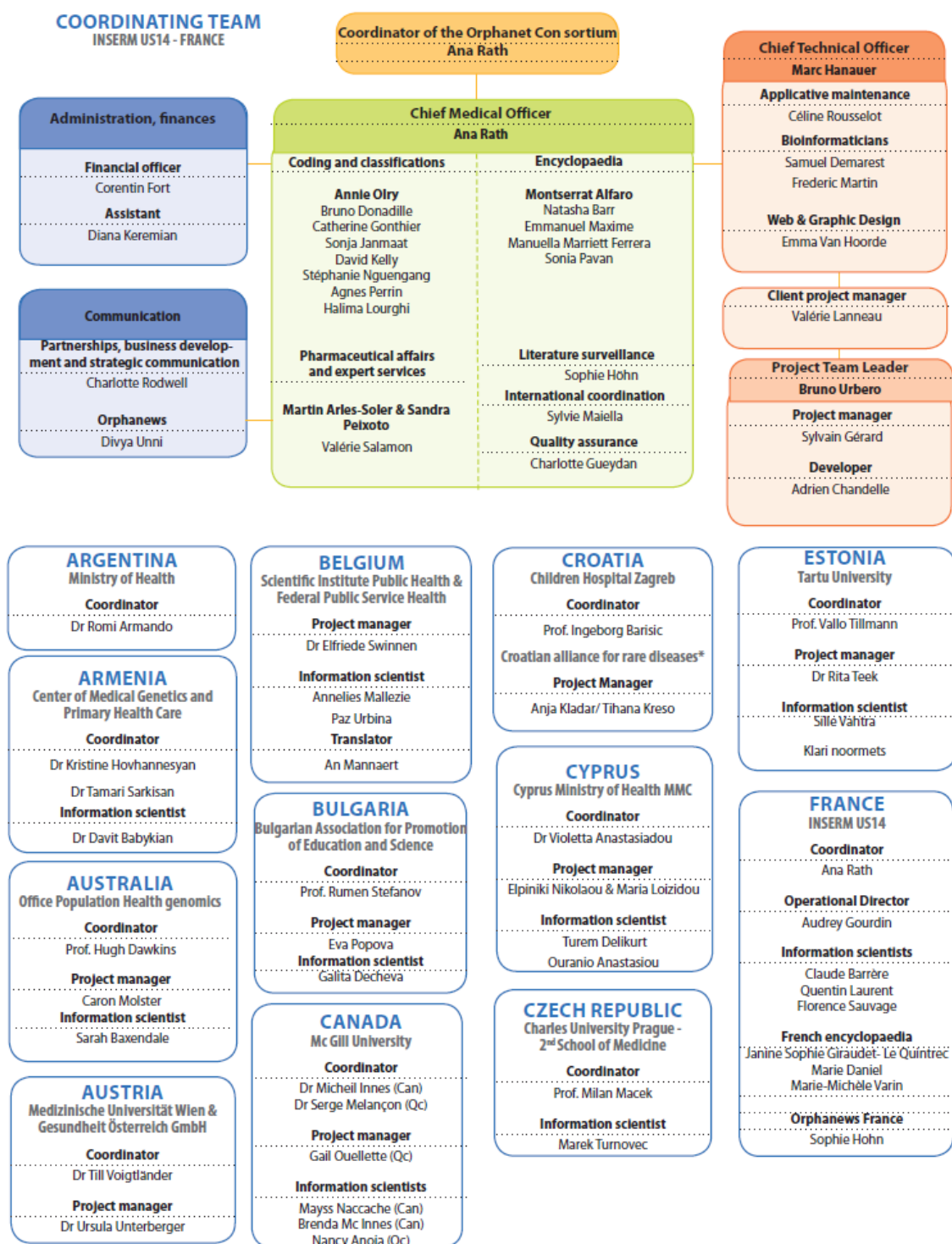
- Międzynarodowy kongres nt. personalizowanej opieki zdrowotnej, 12–15 czerwca 2016 r., Montreal, Quebec, Kanada
- Sympozjum z okazji Dnia Chorób Rzadkich, 29 lutego 2016 r. Hanower, Niemcy
- Konferencja Kanadyjskiego Stowarzyszenia dla Świadczeń Zdrowotnych i Badań Politycznych (CAHSPR) 2016, 9–12 maja 2016 r., Toronto, Ontario, Kanada
- Szwajcarskie Towarzystwo Medycyny Wewnętrznej, 25–27 maj 2016 r., Bazylea, Szwajcaria
- Konferencja Kanadyjskiego Towarzystwa Pediatrycznego 2016 r., 22–25 czerwca 2016, Charlottetown, Wyspa Księcia Edwarda, Kanada
- 8. Doroczne Forum Partnerstwa Podstawowej Opieki Zdrowotnej (PriFor), 29–30 czerwca 2016 r., St. John's, Nowa Fundlandia, Kanada
- Zjazd Międzynarodowego Towarzystwa Pielęgniarek w Genetyce (ISONG), 4 i 5 sierpnia 2016, Dublin, Irlandia
- 24. Zjazd dysmorfologiczny im. Karen Helene Ørstaviks 2016, 24–25 sierpnia 2016, Bergen, Norwegia
- Krajowa Konferencja nt. Zaburzeń Nerwowo-Mięśniowych 2016, 12–13 września 2016, Tromsø, Norwegia
- Konferencja nt. zakrzepicy żyłej, Mater Misericordiae University Hospital, 16 września 2016, Dublin, Irlandia
- Nowe metody diagnostyczne w nowoczesnej opiece: Konferencja nt. nadciśnienia tętniczego na tle hormonalnym i raka gruczołu krokowego, 30 września 2016, Dublin, Irlandia
- Planète Santé 2016, 24–28 listopada 2016, Lozanna, Szwajcaria

7.4. Media społecznościowe

Zespół koordynujący Orphanetu prowadzi stronę na Facebooku ([Facebook page](#)) (2 400 śledzących) i konto na Twitterze ([Twitter account](#) @orphanet : 1 600 śledzących) oraz kanał na YouTube pt. [Orphanet Tutorials](#).

Zespół Orphanet-Włochy ma swoją stronę na Facebooku ([Facebook page](#)) (1 140 śledzących) i kanał na Youtube ([YouTube channel](#)).

8. Zespół Orphanetu w 2016 roku



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

Ryc. 34 Schemat organizacyjny

W przypadku jakichkolwiek pytań lub uwag prosimy o kontakt:

contact.orphanet@inserm.fr

Redaktor naczelna: Ana Rath Redaktor zarządzająca: Charlotte Rodwell Redaktor współpracująca: Sylvie Maiella

Poprawna forma cytowania niniejszego dokumentu to:

Orphanet – Raport z działalności w 2016 roku, Orphanet Report Series, Reports Collection, lipiec 2017 (V1.1)

<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/ActivityReport2016.pdf>