



orphanet

Informe de Actividad 2017

Informe de Actividad 2017

www.orphanet.es

Tabla de contenidos

Listado de abreviaturas.....	3
1. Información general.....	5
1.1. La misión de Orphanet.....	5
1.2. Nuestros servicios y productos.....	7
1.3. Asuntos más destacados de 2017.....	9
Posicionamiento internacional de Orphanet.....	9
Mejorando la transparencia y trazabilidad.....	9
Actualizaciones de la base de datos de Orphanet.....	10
Actualización de documentos de Orphanet.....	11
Información del sitio web de Orphanet.....	11
Codificación de las ER usando códigos ORPHA.....	12
Satisfacción de los usuarios.....	12
2. El consorcio Orphanet.....	14
2.1. RD-ACTION Joint Action.....	14
2.2. La gobernanza de Orphanet.....	15
2.3. Expansión del consorcio.....	15
2.4. Socios de Orphanet y alcance de sus actividades.....	16
3. Orphanet: Productos y servicios.....	18
3.1. Contenidos de Orphanet: inventario de enfermedades raras.....	20
3.2. Contenidos de Orphanet: inventario de genes de Orphanet.....	23
3.3. Contenidos de Orphanet: la enciclopedia Orphanet.....	24
3.4. Contenidos de Orphanet: directorio de recursos expertos de Orphanet.....	30
3.5. Contenidos de Orphanet: directorio de Orphanet de medicamentos huérfanos.....	32
3.6. Productos de Orphanet: serie de informes de Orphanet.....	34
3.7. Servidores de Orphanet.....	35
3.8. Servicios de Orphanet: portal web de Orphanet.....	36
3.9. Servicios de Orphanet: Ontología Orphanet de Enfermedades Raras.....	41
3.10. Servicios de Orphanet: Orphadata.....	41
3.11. Servicios de Orphanet: Boletín OrphaNews.....	45
3.12. Servicios de Orphanet: Aplicaciones móviles.....	47
3.13. Orphanet Journal of Rare Diseases.....	47
4. Usuarios.....	48
5. Redes: colaboraciones nacionales e internacionales de Orphanet.....	54
5.1. Planes nacionales o estrategias en enfermedades raras.....	54
5.2. Nomenclatura y terminología.....	55
5.3. Catálogo de servicios.....	58
5.4. Asociaciones y colaboraciones científicas.....	58

6. Financiación	61
6.1. Financiación de las actividades centrales de Orphanet	61
6.2. Patrocinio financiero y no-financiero de las actividades nacionales	65
7. Comunicación	80
7.1. Materiales de comunicación.....	80
7.2. Invitaciones para la presentación de ponencias en congresos en 2017	81
7.3. Stands en congresos en 2017.....	81
7.4. Redes sociales	81
8. El equipo de Orphanet en 2017	82

Listado de abreviaturas

AC: Autorización de Comercialización

ARN: Ácido ribonucleico

BNDMR: Banco Nacional Francés de Datos de Enfermedades Raras

CEQAS: *Cytogenetic European Quality Assessment Service*

CHMP: Comité de Medicamentos de Uso Humano

CIE: Clasificación Internacional de Enfermedades

CNIL: *Commission nationale de l'informatique et des libertés:* la autoridad francesa de protección de datos

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

COMP: Comité de Medicamentos Huérfanos

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

DIMDI: Instituto Alemán de Documentación e Información Médica

ECRIN: Red Europea de Infraestructuras de Investigación Clínica

EJHG: *European Journal of Human Genetics*

EMA: Agencia Europea de Medicamentos

EMBL - EBI: Instituto Europeo de Bioinformática

EMQN: *European Molecular Genetics Quality Network*

EQA: Evaluación externa de calidad

ER: enfermedades raras

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

FDA: *Food and Drugs Administration*

HGNC: *Human Genome Organisation Gene Nomenclature Committee*

HPO: *Human Phenotype Ontology*

ICD-10GM: CIE-10 alemán

ICHPT: Consorcio Internacional de Terminologías del Fenotipo Humano

IHTSDO: *International Health Terminology Standards Development Organisation*

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

IRDiRC: Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras

ISO: Organización Internacional de Normalización

IUPHAR: Unión Internacional de Farmacología Básica y Clínica

MedRA: *Medical Dictionary for Regulatory Activities*

MeSH: *Medical Subject Headings*

MH: Medicamentos huérfanos

NFU: Federación Neerlandesa de Centros Médicos Universitarios

OJRD: *Orphanet Journal of Rare Diseases*

OMIM: *Online Mendelian Inheritance in Man*

OMS: Organización Mundial de la Salud

ORDO: Ontología Orphanet de enfermedades raras

ORS: Informes de Orphanet

RD-TAG: Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras

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

SOPs: Procedimientos generales de Orphanet

UMLS: *Unified Medical Language System*

UniProtKB: *Universal Protein Resource Knowledgebase*

URL: *uniform resource locator*

WP: *Workpackage*

1. Información general

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

Orphanet fue fundado en Francia por el INSERM (Instituto Nacional Francés de la Salud y la Investigación Médica) a instancias del Ministerio de Salud francés en 1997. Esta iniciativa se convirtió en un esfuerzo europeo desde el año 2000, apoyado por subvenciones de la Comisión Europea: Orphanet ha crecido gradualmente hasta formar un consorcio de 41 países, en Europa y en todo el mundo.

1.1. La misión de Orphanet

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

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

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

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

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

Tanto los afectados por enfermedades raras como los expertos en estas patologías están dispersos por todo el mundo. Orphanet ofrece visibilidad a los expertos y a los pacientes dando acceso a un directorio de servicios expertos en 35 de los 41 países del Consorcio clasificados por enfermedad, tales como centros expertos, laboratorios y pruebas diagnósticas, asociaciones de pacientes, proyectos de investigación y ensayos clínicos. Estos datos promueven el trabajo en red, disminuyen el aislamiento y contribuyen a fomentar las derivaciones apropiadas. Orphanet se basa en la experiencia de profesionales de todo el mundo para proporcionar datos científicos sobre enfermedades raras (relación gen-enfermedad, epidemiología, rasgos fenotípicos, consecuencias funcionales de la enfermedad, etc.). Además, Orphanet produce una enciclopedia de enfermedades raras, traducida progresivamente a las 7 lenguas de la base de datos (inglés, francés, español, italiano, alemán, neerlandés, portugués) con textos también disponibles en la actualidad en polaco, griego, eslovaco, finlandés y ruso, de acceso gratuito en línea. Orphanet integra y proporciona acceso a información de calidad producida en todo el mundo, tales como guías de práctica clínica e información dirigida al público en general.

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

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

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

1.2. Nuestros servicios y productos

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

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

- **El sitio web de Orphanet da acceso a:**
 - Un [completo listado de enfermedades raras clasificadas según un sistema de clasificación polijerárquico](#). Cada enfermedad está mapeada con CIE-10, *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM), *Medical Subject Headings* (MeSH), *Unified Medical Language System* (UMLS), términos de *Genetic and Rare Disease Information Center* (GARD), *Medical Dictionary for Regulatory Activities* (MedRA), y genes asociados, en su “ficha identificativa” que también incluye los rangos de prevalencia, edad de inicio y modo de herencia. Las enfermedades también están anotadas con las características fenotípicas y su frecuencia usando HPO, datos epidemiológicos y sus consecuencias funcionales.
 - Una enciclopedia que abarca más de 6.900 enfermedades raras o grupos de enfermedades, con resúmenes elaborados por redactores científicos y revisados por expertos de renombre mundial. Los resúmenes se producen en inglés y son traducidos al francés, alemán, italiano, portugués, español, neerlandés, polaco, eslovaco, griego y finlandés. Para algunas enfermedades escogidas, se producen guías de urgencias y artículos para el público en general en francés que luego son traducidos a algunos idiomas.
 - Un [inventario de artículos científicos de calidad publicados por otras revistas o sociedades científicas](#). A través de Orphanet se puede acceder a más de 3.000 artículos disponibles con la autorización de autores y editores, que comprenden guías clínicas nacionales e internacionales producidas por sociedades científicas y que no han sido publicadas en revistas revisadas por pares, pero que están disponibles a modo de informes.
 - Un [listado de medicamentos huérfanos y otros medicamentos para el tratamiento de enfermedades raras](#) en todas las etapas de desarrollo, desde la designación de medicamento huérfano hasta la autorización de comercialización.
 - Un directorio de servicios especializados en los 35 países socios y que ofrece información sobre: [centros expertos especializados y centros de referencia](#), [laboratorios](#)

[médicos](#), [proyectos de investigación](#), [ensayos clínicos](#), [registros de pacientes y bases de datos de mutaciones](#), [redes](#), [plataformas tecnológicas](#) y [asociaciones de pacientes](#).

- Estudios temáticos e informes sobre temas generales: los “[Informes de Orphanet](#)” (ORS), publicados como documentos PDF.
- [OrphaNews](#). El boletín informativo en inglés de la comunidad de enfermedades raras, que cubre tanto noticias científicas como políticas. Este boletín también se publica en [francés](#) e [italiano](#).
- **Los datos de Orphanet son accesibles a través de dos aplicaciones móviles:**
 - **Orphanet:** una aplicación en 6 idiomas (inglés, francés, español, alemán, italiano, portugués) que permite a los usuarios acceder al listado de enfermedades raras, información textual sobre la enfermedad y recursos asociados, así como a Guías de Urgencias. La aplicación está disponible para [iOS](#) y [Android](#). Esta aplicación está disponible en todos los idiomas del sitio web de Orphanet.
 - **Orpha Guides:** una aplicación en francés que da acceso a información sobre los mecanismos de apoyo a pacientes y sus familias por el sistema nacional francés, así como a información concerniente a las consecuencias funcionales de más de 200 enfermedades raras. Esta aplicación está accesible para [iOS](#) y [Android](#).
- **La plataforma Orphadata** (www.orphadata.org) ofrece conjuntos de datos de calidad relacionados con las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, en un formato reutilizable y computable.
 - Conjuntos de datos de acceso gratuito: Ontología Orphanet de Enfermedades Raras, nomenclatura de Orphanet y referencias cruzadas con otras terminologías, clasificaciones, trastornos con sus genes asociados, fenotipos asociados a las enfermedades raras, linealización de las enfermedades raras;
 - Conjuntos de datos accesibles tras la firma de un Acuerdo/Licencia de Transferencia de Datos: información textual, catálogos de organizaciones de pacientes, centros expertos, laboratorios clínicos y pruebas diagnósticas, medicamentos huérfanos, actividades de investigación, y datos epidemiológicos.
- **La Ontología Orphanet de Enfermedades Raras (ORDO)**, un vocabulario estructurado para las enfermedades raras derivada de la base de datos de Orphanet y que recoge las relaciones entre enfermedades, genes y otras características relevantes. ORDO ofrece datos integrados y reutilizables para el análisis computacional.
- **Los Informes de Orphanet (ORS)** son estudios temáticos e informes sobre temas generales, que se derivan de la base de datos de Orphanet, publicados como documentos PDF.
- La **Plataforma de Gestión del Conocimiento de Orphanet** (<https://curation.orphanet.org/>) permite a los expertos en el campo de las enfermedades raras contribuir a la curación de datos científicos en la base de datos de Orphanet de una manera trazable y transparente.

1.3. Asuntos más destacados de 2017

Posicionamiento internacional de Orphanet

- El año marcó el **vigésimo aniversario de la creación de Orphanet**. Para celebrar la ocasión, los equipos de Orphanet presentes y pasados, así como representantes institucionales y socios estratégicos de Orphanet, fueron invitados a una cena en París. Los representantes de la Comisión Europea y el INSERM participaron en el discurso inaugural reafirmando su apoyo a este recurso esencial para la comunidad de enfermedades raras. Ségolène Aymé, invitada de honor en el evento, fue presentada por Ana Rath, en nombre de los equipos de Orphanet pasados y presentes, un símbolo de reconocimiento y gratitud por su labor y participación como fundadora de Orphanet.
- El 20 aniversario de Orphanet también fue la ocasión perfecta para **el cambio de imagen del sitio web de Orphanet** en marzo de 2017. El nuevo sitio ha sido diseñado para mejorar la navegación. El diseño es sensible, lo que facilita la consulta desde una variedad de dispositivos diferentes y facilita la lectura de los datos.
- A principios de 2017, el **boletín de noticias de OrphaNews también experimentó un cambio de imagen completo**. La nueva herramienta de edición ha mejorado el aspecto del boletín, facilitando los procesos de publicación y permitiendo la implementación de nuevas funcionalidades. La navegación se ha mejorado a través de la construcción de distintas secciones, los artículos se pueden compartir más fácilmente y el diseño responde a una variedad de dispositivos móviles diferentes. Ahora, los usuarios pueden buscar en los archivos utilizando un diccionario de sinónimos interno, lo que facilita la búsqueda de información sobre un determinado tema o enfermedad.
- **Orphanet invitó formalmente a las Redes Europeas de Referencia** recién designadas a colaborar para mejorar la nomenclatura y clasificaciones de Orphanet, anotaciones científicas, enciclopedias y exhaustividad del directorio de servicios expertos en Europa. En abril de 2017 se llevó a cabo un taller de presentación del recién lanzado Sistema de Gestión de Conocimiento de Orphanet (ver *Mejora de la transparencia y la trazabilidad*).
- **El Consorcio Orphanet extendió oficialmente su alcance a Asia y dio la bienvenida a su 41º país miembro, Japón**. El *Translational Research Informatics Center* (TRI) (actualmente conocido como *Translational Research Center for Medical Innovation*) a través de la *Agency for Medical Research and Development* (AMED) ha sido designado para cumplir con esta misión y está en proceso de desarrollar el equipo de Orphanet Japón.
- **Las referencias cruzadas con identificadores GARD en las fichas identificativas de la enfermedad** se publicaron en 2017 en el sitio web de Orphanet, en el marco del acuerdo de colaboración firmado en 2016 con los *National Institutes of Health*, EE. UU.

Mejorando la transparencia y trazabilidad

- **Además de los procedimientos generales (SOPs)** disponibles en línea desde 2013, que se actualizan regularmente, los procedimientos utilizados para la **correspondencia con la CIE-10** y los utilizados para llevar a cabo la **linealización de trastornos** están disponibles en línea desde 2014. Los siguientes procedimientos fueron publicados en línea en 2016/principios de 2017:

- [Orphanet inventory of rare diseases](#)
 - [Naming rules for the rare disease nomenclature in English](#)
 - [Creation and Update of Disease Summary Texts for the Orphanet Encyclopaedia for Professionals](#)
 - [Orphanet inventory of genes related to rare diseases](#)
 - [International Advisory Board rules of procedure](#)
 - [Orphanet Advisory Board on Genetics Rules of procedures](#)
 - [Glossary and representation of terms related to diagnostic tests](#)
- Orphanet publicó un [Informe de Orphanet](#) específico en el que se recogía el nombre de los expertos que han contribuido a la actualización de los datos científicos en Orphanet en 2017.
 - La **Plataforma Orphanet de gestión del conocimiento** (<https://curation.orphanet.org/>) fue lanzada en 2017. Esta plataforma, desarrollada por socios del Consorcio RD-ACTION en Australia, contribuye al proceso de curación de datos científicos en la base de datos de Orphanet de forma trazable y transparente. En abril de 2017 se llevó a cabo un taller en el marco de la RD-ACTION para presentar la plataforma a las Redes Europeas de Referencia (ERN), que serán los usuarios finales clave de esta herramienta. La plataforma de curación proporciona una visualización diferente de los datos contenidos en Orphanet, con iconos junto a los datos editables para facilitar el aporte de información por parte de los expertos. Los curadores de Orphanet son alertados de la sugerencia, siendo posible iniciar una discusión entre expertos utilizando la plataforma. Por el momento, los expertos tienen la posibilidad de registrarse a través de la plataforma, indicando las enfermedades para las que tienen experiencia y brindando sugerencias para organizar la nomenclatura, definiciones y resúmenes en la base de datos de Orphanet. La curación de otro tipo de datos científicos, como genes, fenotipos y datos epidemiológicos, se hará posible en una segunda fase. En 2017, también se invitó formalmente a las ERN a recopilar datos sobre su área de experiencia utilizando esta plataforma como parte de la colaboración con Orphanet. Los principales ámbitos de cooperación iniciados incluyen la nomenclatura y las clasificaciones de Orphanet, así como la actualización del directorio de servicios expertos.
 - Dirigido por la Universidad de Tübingen, el **Consorcio Solve-RD** www.solve-rd.eu, financiado por el programa Horizonte 2020 de la Comisión Europea, trabajará a partir de 2018 en la mejora diagnóstica de las enfermedades raras, de la mano de las nuevas Redes Europeas de Referencia (ERN) en enfermedades raras. El equipo coordinador de Orphanet en el INSERM está liderando el paquete de trabajo que se responsabiliza de la recopilación de información genética y fenotípica estandarizada sobre casos de enfermedades raras no resueltas de cohortes de ERN y del Archivo del Genoma Europeo, así como de desarrollar una ontología de casos no resueltos que abordarán junto con la ontología de enfermedades raras de Orphanet (ORDO) y el módulo ontológico HPO-ORDO (HOOM) para proponer nuevas hipótesis diagnósticas.

Actualizaciones de la base de datos de Orphanet

- Información científica: [la Enciclopedia de ER, el inventario y la clasificación de las ER, el inventario de genes y el inventario de medicamentos huerfanos han sido ampliados y actualizados.](#)

- El catálogo de servicios expertos: **centros expertos, laboratorios médicos, ensayos clínicos, proyectos de investigación, redes, registros, plataformas, bases de datos de mutaciones, biobancos y asociaciones de pacientes ha sido ampliado y actualizado.**

Actualización de documentos de Orphanet

- **Los Informes de Orphanet actualizados son:** Listado de enfermedades raras, Prevalencia de las enfermedades raras, Listados de medicamentos huérfanos, Registros, Listado de infraestructuras para la investigación útiles para enfermedades raras en Europa, Informes de actividad de Orphanet, Listado de expertos que contribuyen a la base de datos, y Encuestas de usuarios, así como el Informe *“Vivre avec une maladie rare en France” (Vivir con una enfermedad rara en Francia)*. El listado de enfermedades raras ha sido producido por primera vez en polaco y checo.
- **El Informe de Actividad de Orphanet 2016 fue traducido al francés, español y polaco.**
- **La guía de usuarios de Orphadata fue actualizada.**
- **La encuesta anual de usuarios de Orphanet fue actualizada** para recoger la opinión de los usuarios acerca del nuevo diseño web.

Información del sitio web de Orphanet

- En 2017, Orphanet lanzó un canal de YouTube para alojar tutoriales destinados a ayudar a los usuarios a comprender la nomenclatura de las enfermedades raras de Orphanet, y realizar búsquedas de enfermedades / genes en el sitio web. Los videos están disponibles en inglés y francés, con otros idiomas (subtítulos) agregados progresivamente.
- Se agregó una representación cartográfica de las Redes Europeas de Referencia al sitio web, lo que permite a los usuarios visualizar mejor la composición y la cobertura geográfica de estas redes.
- Se realizó una prueba piloto con cuatro equipos nacionales de Orphanet (Alemania, Países Bajos, España y Suiza) para el registro de paneles de genes en la base de datos de Orphanet.
- Se agregaron referencias cruzadas con la base de datos LOVD a las fichas identificativas de genes en Orphanet.
- En 2017, se lanzó la herramienta Orphamizer ([Phenomizer-Orphanet](#)) en beta, que permite a los usuarios obtener un diagnóstico diferencial utilizando un conjunto de fenotipos de HPO. Esta herramienta fue desarrollada por Charité, Berlín, Alemania y actualmente se está revisando antes de relanzarla en 2018.
- En 2017 se agregó una pestaña para acceder a los datos de Orphanet sobre las consecuencias funcionales de las discapacidades.
- La presentación de redes se mejoró en el sitio web: los detalles de los participantes en una ERN se incluyen en la página de la red, y viceversa.
- La notación estándar para los números ORPHA cambió de ORPHAXXX a ORPHA: XXX para cumplir con las prácticas de notación terminológica.
- En 2017 se lanzaron las versiones ORDO V2.3 y V2.4.
- Los conjuntos de datos de acceso libre de Orphadata fueron puestos a disposición en formato .JSON. También se publicó la nomenclatura Orphanet en polaco.

Codificación de las ER usando códigos ORPHA

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

Satisfacción de los usuarios

- **Los usuarios están satisfechos con la utilidad de los servicios ofrecidos por Orphanet:** en la encuesta de satisfacción de 2017, el 86% de los encuestados declaró que los servicios que utilizaban eran muy útiles o útiles.
- **Se han contabilizado 7,8 millones de descargas de documentos PDF en 2017.**
- **En 2017, se recibieron 9,3 millones de visitantes de 235 países.**

Un sitio de acceso gratuito disponible en **7 idiomas**
30 millones de páginas visitadas en 2017
7,8 millones de documentos PDF descargados en 2017
 Un **Recurso Reconocido por el IRDiRC** y **Sistema Recomendado por el HVP**



Enfermedades

6.151 enfermedades raras con identificadores únicos: códigos ORPHA
3.898 genes para **3.739** enfermedades raras
2.963 enfermedades indexadas con términos HPO
5.648 enfermedades anotadas con datos de prevalencia/incidencia

Resúmenes de enfermedades raras en 12 idiomas

4.595	Inglés
3.334	Italiano
3.282	Francés
3.165	Alemán
3.169	Español
1.180	Portugués
662	Neerlandés
167	Finlandés
831	Polaco
423	Griego
103	Eslovaco
255	Ruso

Catálogo de recursos expertos en 41 países

22.184	profesionales
7.400	centros expertos
2.599	asociaciones de pacientes
1.648	laboratorios médicos
44.129	pruebas diagnósticas
1.648	laboratorios de investigación
1.997	proyectos de investigación
1.792	ensayos clínicos
727	registros de pacientes
270	bases de datos de mutaciones
142	biobancos

Figura 1. Orphanet en números (enero 2018)

2. El consorcio Orphanet

2.1. RD-ACTION Joint Action

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



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

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

La RD-ACTION tiene tres objetivos principales:

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

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

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

2.2. La gobernanza de Orphanet

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

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

Comités externos:

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

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

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

2.3. Expansión del consorcio

Desde su creación, la calidad de los datos ofrecidos por Orphanet ha forjado su reputación y, como resultado, Orphanet ha crecido como consorcio europeo, expandiéndose gradualmente a 35 países de su entorno, hacia el este y el sur. En 2011, Orphanet se expandió más hacia el oeste para incluir a Canadá, propagándose además hacia Australasia con la adhesión de Australia Occidental en 2012. En 2014, Georgia y Túnez se sumaron al consorcio, seguidos de Argentina (el primer país sudamericano) en 2015. Japón se unió oficialmente a Orphanet en 2017 y se está explorando la posible creación de un equipo Orphanet - China.

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

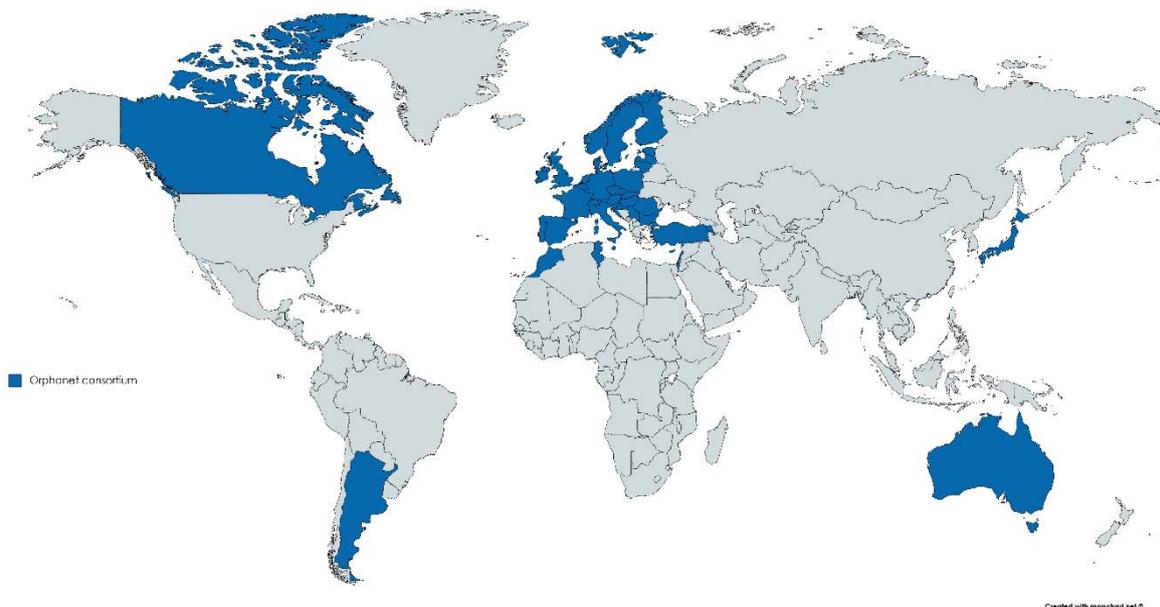


Figura 2. Socios de Orphanet y puntos de contacto (diciembre 2017)

2.4. Socios de Orphanet y alcance de sus actividades

2.4.1. EL EQUIPO COORDINADOR

La coordinación del consorcio está gestionada por un equipo ubicado en la Unidad de Servicio 14 del INSERM (el Instituto Nacional Francés de la Salud y la Investigación Médica). El INSERM ha sido el coordinador del consorcio Orphanet desde 1997.

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

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

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

2.4.2. Socios

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

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

Las traducciones del contenido de Orphanet al idioma nacional se gestionan también a través de los equipos nacionales cuando cuentan con el presupuesto necesario. A fecha de finales de 2017, Bélgica, Francia, Alemania, Italia, España y Portugal están traduciendo todos los contenidos del sitio web en sus lenguas nacionales, mientras que los equipos polaco, finlandés y eslovaco están traduciendo los resúmenes de la enciclopedia. Actualmente, la nomenclatura Orphanet está traducida a los 7 idiomas del sitio web, así como al polaco. En 2018, el portal web está siendo traducido progresivamente a éste último idioma.

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

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

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

2.4.3. PUNTOS DE CONTACTO DE ORPHANET

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

3. Orphanet: Productos y servicios

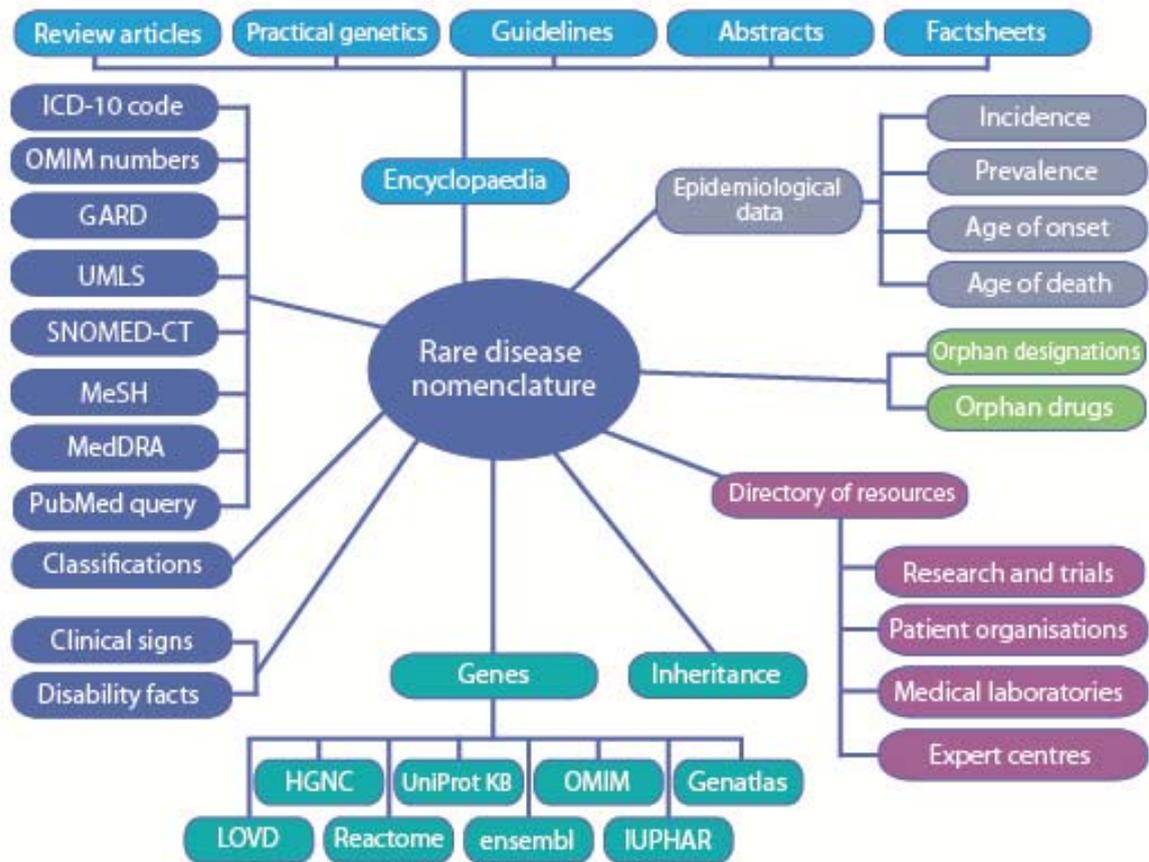


Figura 3. Base de datos de Orphanet

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

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

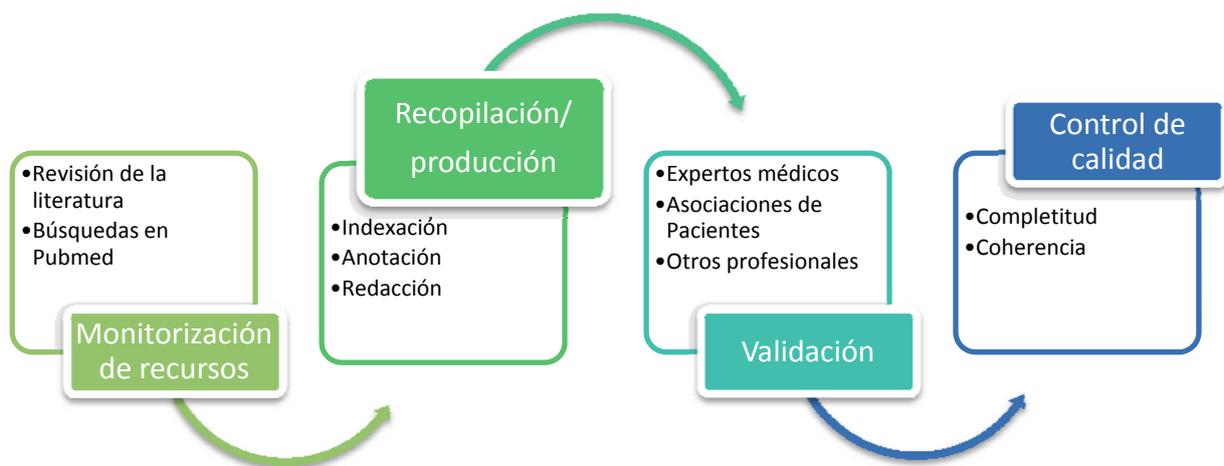


Figura 4. Metodología de producción de datos de Orphanet

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

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

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

3.1. Contenidos de Orphanet: inventario de enfermedades raras

Orphanet ofrece un completo inventario de enfermedades raras ordenadas según un sistema de clasificación poli-jerárquico de enfermedades raras. Dado que surgen nuevos conocimientos científicos de forma continuada, el inventario de ER de Orphanet y su sistema de clasificación se mantienen con la actualización y adición regular de enfermedades que se basan en publicaciones revisadas por expertos. Este sistema extensivo y evolutivo consiste en clasificaciones organizadas según la especialidad médica y/o quirúrgica que maneja los aspectos específicos de cada enfermedad rara dentro del sistema sanitario. Las enfermedades se han clasificado dentro de cada especialidad según criterios clínicos o etiológicos relevantes para su diagnóstico o tratamiento. La clasificación de Orphanet proporciona el alcance y el nivel de detalle (Figura 5) que requieren los profesionales sanitarios con diferente especialización, incluyendo categorías (p.ej. enfermedades neurológicas raras), grupos clínicos (p.ej. ataxias raras), trastornos (p.ej. enfermedad de Machado-Joseph) y subtipos (p.ej. enfermedad de Machado-Joseph tipo 1).

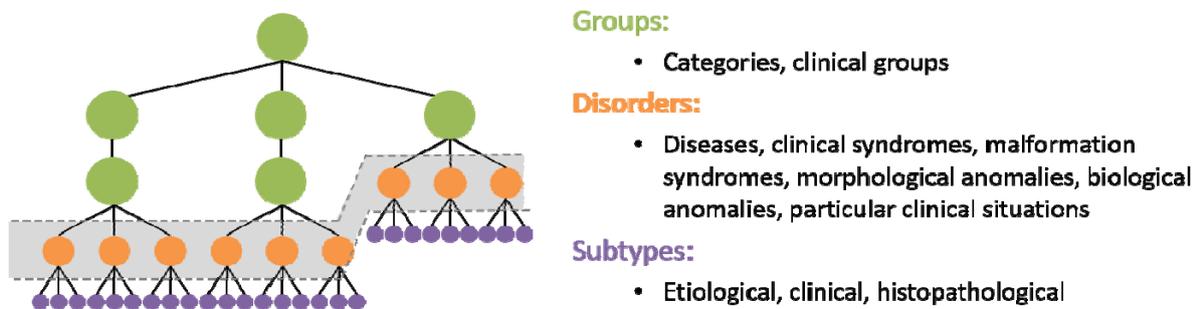


Figura 5. Esquema de la nomenclatura Orphanet y de las clasificaciones

Desde 2014, cada entidad clínica en la nomenclatura es asignada de forma precisa a una de estas categorías, permitiendo una información más precisa de su tipología y número exacto. Además, para enfermedades ahora reconocidas como subtipos de otra enfermedad, Orphanet redirige a los usuarios hacia la enfermedad aceptada actualmente de acuerdo a la literatura científica reciente. La base de datos contiene 9.408 entidades clínicas¹ y sus sinónimos (incluyendo 6.151 trastornos²). La nomenclatura y las clasificaciones se pueden ver directamente en el sitio web www.orpha.net y / o extraerse de Orphadata en [formatos XML y JSON](#).

¹ Enfermedades, síndromes malformativos, anomalías morfológicas, anomalías biológicas, síndromes clínicos, situaciones clínicas particulares de una enfermedad o síndrome, grupo de fenomas, subtipos etiológicos, subtipos clínicos, subtipos histopatológicos. Datos de enero de 2018.

² Enfermedades, síndromes malformativos, anomalías morfológicas, anomalías biológicas, síndromes clínicos, situaciones clínicas particulares de una enfermedad o síndrome. Datos de enero de 2018.

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

Códigos	Números ORPHA indexados
CIE-10	7.067

Tabla 1. Número de trastornos, grupos de trastornos o subtipos indexados con códigos CIE-10 (enero 2018)

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

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

Terminologías/recursos	Trastornos, grupos de trastornos y subtipos correlacionados
UMLS*	4.833
MeSH*	1.753
SNOMED CT*	5.813
MedDRA	1.164
OMIM**	4.491
GARD	3.933

Tabla 2. Número de enfermedades correlacionadas (grupos de trastornos, trastornos y subtipos) por terminología (enero 2018) *Mapeado exacto **Todos los mapeados

La nomenclatura Orphanet está anotada con fenotipos. Desde 2015 los trastornos recogidos en Orphanet están anotados con términos HPO (Human Phenotype Ontology), una terminología estándar y controlada que cubre las anomalías fenotípicas de las enfermedades humanas, reconocida como la referencia en su campo, y designada como Recurso Reconocido IRDiRC. Cada término fenotípico está asociado con la frecuencia de ocurrencia (siempre presente, muy frecuente, frecuente, ocasional, excepcional, no se presenta), indicando si el término HPO anotado es un criterio de diagnóstico mayor o un signo patognomónico de las enfermedades raras. Como resultado de este trabajo, hay 2.963³ enfermedades anotadas con términos HPO y se están llevando a cabo otras anotaciones adicionales. En 2017, se lanzó la herramienta Orphanizer ([Phenomizer-Orphanet](#))

³ A partir de enero de 2018.

en su versión beta, permitiendo a los usuarios recuperar un diagnóstico diferencial utilizando un conjunto de fenotipos de HPO. Esta herramienta ha sido desarrollada por Sebastian Köhler de Charité, Berlín, Alemania, y en la actualidad está siendo revisada antes de su relanzamiento en 2018.

Además, Orphanet ofrece **información epidemiológica y acerca de la historia natural** de cada enfermedad rara, proporcionándose los patrones de herencia de la enfermedad y la edad de aparición (Tabla 3), quedando documentados en la página web los datos de prevalencia, incidencia anual, prevalencia al nacimiento y prevalencia de vida, además de los intervalos de prevalencia ya existentes (para Europa, Estados Unidos y el resto del mundo) (Tabla 4). Las cifras mínimas, máximas y medias para cada ítem están documentadas según las zonas geográficas cuando la información está disponible en Orphadata. El número de casos o familias recogido en la literatura también está indicado para las enfermedades muy poco frecuentes. Para todos estos datos, se suministran las fuentes y su validez. Estos nuevos datos epidemiológicos están disponibles para 5.600 enfermedades (grupos de enfermedades, trastornos y subtipos) y constituyen una fuente de información única y global que se espera sea de utilidad a todos los usuarios, principalmente a los responsables políticos, la comunidad científica y la industria implicada en el desarrollo de medicamentos huérfanos. Los datos están disponibles para su descarga en www.orphadata.org.

Datos de historia natural	Número de grupos de trastornos, trastornos y subtipos
Edad media de aparición	5.672
Modo de herencia	5.327

Tabla 3. Número de enfermedades (grupos de trastornos, trastornos y subtipos) por datos de historia natural (enero 2018)

Datos epidemiológicos	Número de grupos de trastornos, trastornos y subtipos
Prevalencia puntual	5.646
Prevalencia al nacimiento	504
Prevalencia de vida	46
Incidencia anual	552

Tabla 4. Número de enfermedades (grupos de trastornos, trastornos y subtipos) por datos epidemiológicos (enero 2018)

Orphanet también proporciona **información sobre las limitaciones en la actividad / restricciones en la participación (consecuencias funcionales)** descritas para las enfermedades raras, utilizando el Thesaurus de Funcionamiento de Orphanet derivado y adaptado de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud - Niños y Jóvenes (ICF-CY, OMS 2007). Para ello, se evalúa la información disponible de toda la población de pacientes afectada por la enfermedad y que recibe atención y tratamiento estándar (manejo específico y/o sintomático, prevención y profilaxis, dispositivos y ayudas, atención y apoyo). Las consecuencias funcionales están organizadas por su frecuencia en la población de pacientes. Para cada consecuencia funcional se registra: frecuencia en la población de pacientes, temporalidad, grado de severidad y pérdida de capacidad, cuando ésta relevante (definida por la pérdida progresiva y definitiva de una habilidad o participación en el curso de la enfermedad). Actualmente hay 300 entidades clínicas indexadas con el tesoro.

3.1.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2017

En 2017, Orphanet lanzó un canal de YouTube para alojar tutoriales destinados a contribuir a la comprensión de la nomenclatura de enfermedades raras de Orphanet por parte de los usuarios a y la búsqueda de una enfermedad o un gen. Los videos están disponibles en inglés y francés, con subtítulos en otros idiomas (agregados progresivamente).

En 2017, se lanzó la versión beta de la herramienta Orphanizer (Phenomizer-Orphanet), que permite a los usuarios obtener un diagnóstico diferencial utilizando un conjunto de fenotipos de HPO. Esta herramienta ha sido desarrollada por Charité, Berlín, Alemania y en la actualidad está en fase de revisión antes de ser relanzada.

Las referencias cruzadas a los identificadores de GARD (Genetic and Rare Diseases Information Center, National Institutes of Health) fueron agregadas a las fichas identificativas de cada enfermedad.

En 2017 se agregó una nueva pestaña con acceso a los datos de Orphanet sobre las consecuencias funcionales de las discapacidades.

3.2. Contenidos de Orphanet: inventario de genes de Orphanet

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

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

3.2.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2017

En 2017, se añadieron referencias cruzadas con la base de datos de LOVD a las fichas identificativas de los genes de Orphanet.

3.3. Contenidos de Orphanet: la enciclopedia Orphanet

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

3.3.1. ENCICLOPEDIA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

- **Resumen de la información**

La información textual de una enfermedad puede ofrecerse en forma de resumen, como una definición o como textos generados automáticamente (7.500 entidades en la base de datos tienen una de estas formas de información textual).

Los resúmenes de Orphanet (aparte de los generados automáticamente) son únicos y escritos en inglés por un miembro del equipo editorial. Los resúmenes y definiciones son revisados posteriormente por un experto invitado de renombre mundial. Se estructuran en un máximo de 10 secciones: Definición de la enfermedad – Epidemiología – Descripción clínica – Etiología – Métodos diagnósticos – Diagnóstico diferencial – Diagnóstico prenatal (si es relevante) – Consejo genético (si es relevante) – Manejo y tratamiento – Pronóstico. A comienzos de 2018, se disponía de 4.595 resúmenes de enfermedades raras en línea.

Los resúmenes son traducidos a las otras seis lenguas del sitio web (francés, italiano, español, alemán, portugués y neerlandés). Además, hay disponibles 167 resúmenes en finlandés, 423 en griego, 831 en polaco, 255 en ruso y 103 en eslovaco. Para otras 2.905 entradas adicionales en el inventario de enfermedades, la información textual se ofrece mediante textos generados automáticamente (para enfermedades etiquetadas como un grupo de enfermedades, entradas obsoletas, subtipos de trastornos, situaciones clínicas particulares para las que hay una designación huérfana y condiciones para las que hay una prueba farmacogenética en el inventario).

- **Guías de urgencias de Orphanet**

Estas guías están destinadas a los profesionales de la salud en el ámbito de la emergencia pre-hospitalaria (se incluye una sección específica para su uso) y a los servicios de urgencias hospitalarios. Estas guías prácticas se producen en colaboración con los centros de referencia y las asociaciones francesas de pacientes, y son revisadas por facultativos de los servicios de urgencias pertenecientes a sociedades científicas (*SFMU* en Francia): a fecha de enero de 2018, hay 85 guías de emergencia en línea en francés que están siendo traducidas a seis lenguas: inglés, alemán, italiano, portugués, español y polaco. Hasta la fecha, se dispone de 20 guías de urgencias en inglés, 45 en italiano, 24 en alemán, 35 en español, 17 en portugués y 16 en polaco.

Las Guías de Urgencias fueron descargadas más de 134.800 veces en 2017.

Epidemiología:

5.646 enfermedades con datos de prevalencia puntual

Historia natural:

5.327 enfermedades con modo de herencia
5.672 enfermedades con edad de aparición

Correlaciones:

7.067 enfermedades relacionadas con CIE-10
4.491 enfermedades relacionadas con OMIM
4.833 enfermedades relacionadas con UMLS
1.164 enfermedades relacionadas con MedRA
1.753 enfermedades relacionadas con MeSH 3.933 enfermedades relacionadas con GRAD

Genes:

3.898 genes enlazados a 3.739 enfermedades raras
3.869 genes interconectados con HGNC
3.823 genes interconectados con OMIM
3.804 genes interconectados con Genatlas
3.818 genes interconectados con UniProt KB
3.830 genes interconectados con Ensembl
488 genes interconectados con IUPHAR-DB
3.150 genes interconectados con Reactome

2.236 enfermedades indexadas con **Pubmed**

2.963 enfermedades indexadas con **términos HPO** (signos clínicos)

300 entidades clínicas indexadas con términos derivados de la CIF

Antenatal diagnosis

5.597 enlaces externos para 5.277 enfermedades

3rd fetal is

There is a 50% chance of passing it on to offspring; in 50% 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 decompression of the foramen magnum, and/or shunting for hydrocephalus. Some may choose controversial limb lengthening procedures. Treatment of ear infections and serous otitis media, along with assessment of any hearing problems is needed. Speech therapy can be offered if concerns arise. Treatment of obstructed sleep apnea may include adenotonsillectomy, weight loss, and/or continuous positive airway pressure. Surgical correction can re-align bowing of legs. Adult patients may require a lumbar laminectomy to treat spinal stenosis. Weight gain should be monitored in childhood to avoid later complications. Activities which lead to a risk of injury to the craniocervical junction should be avoided. Social and psychological support should be offered.

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*

La Enciclopedia de Orphanet contiene los siguientes resúmenes:

4.595 en inglés
3.334 en italiano
3.282 en francés
3.165 en alemán
3.169 en español
1.180 en portugués
662 en neerlandés
167 en finlandés
831 en polaco
423 en griego
103 en eslovaco
255 en ruso

Textos de producción propia: 122 artículos para el público en general en francés, 85 guías de urgencias en francés, traducidas al alemán, inglés, español, italiano, portugués y polaco. 50 fichas de discapacidad en francés

Enlaces a publicaciones externas sobre ER

539 artículos de revisión
663 revisiones de guías clínicas
426 guías de buenas prácticas
137 guías para pruebas genéticas
1470 artículos para el público en general
22 guías de urgencias

Homepage > Rare diseases > Search

Search for a rare disease

Achondroplasia

(*) mandatory field

Disease name OMIM Gene name or symbol

Orpha number ICD-10

Achondroplasia

Suggest an update

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: **8173**

Inheritance: **Autosomal dominant** OMIM: **100800** MedDRA: **10000452**

UMLS: **C0001080**

Summary

Epidemiology

Estimated incidence is at about 1/25,000 live births worldwide.

Clinical description

Chara
fronta
gross
hypot
leep
Thora
road
ncol
signs,
ntrac
ncrea
y heig
due to

Detailed information

Article for general public

English (2013)
Svenska (2013)

Professionals

> Summary information
Greek (2013, pdf)
Polski (2013, pdf)
Suomi (2013, pdf)

> Clinical genetics review
English (2012)

> Disability factsheet
Français (2016, pdf)

> Anesthesia guidelines
English (2011, pdf)
Deutsch (2011, pdf)
Español (2011, pdf)
Italiano (2011, pdf)

Figura 6. El contenido de la base de datos de enfermedades en enero de 2018

3.3.2. ENCICLOPEDIA PARA EL PÚBLICO EN GENERAL

Inicialmente, la enciclopedia para el público en general fue un proyecto francés apoyado por el I Plan Nacional de Enfermedades Raras en 2005 y destinado a proporcionar información completa, veraz y actualizada a los pacientes y sus familiares respecto a las enfermedades que les concernían. Iniciada en 2011, los textos de la enciclopedia para el público en general han sido enriquecidos con contenido sobre las consecuencias funcionales de las enfermedades raras incluyendo discapacidades resultantes de la enfermedad, medidas sociosanitarias para prevenirlas y limitarlas e impacto de estas discapacidades en el día a día.

Hay 122 textos propios en francés disponibles en línea, de los cuales, 15 han sido traducidos al español. Los documentos de esta enciclopedia han experimentado 4,15 millones de descargas en 2017. En 2016, debido a la falta de financiación específica, la producción propia de la enciclopedia para el público en general fue interrumpida. Sin embargo, Orphanet difunde textos de calidad destinados al público en general producidos por terceros (ver sección de Enlaces a publicaciones externas sobre enfermedades raras).

3.3.3 ENCICLOPEDIA DE DISCAPACIDAD

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

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

Los textos están disponibles en el sitio web de Orphanet a través del enlace “Fichas de discapacidad” al pie de la página en la que se describe la enfermedad así como en las pestañas “Enciclopedia para profesionales” y “Enciclopedia para pacientes”. Cincuenta de estas fichas están disponibles en línea y en la app Orpha Guides y han sido descargadas aproximadamente 50.900 veces en 2017 (Figura 7). Esto representa un incremento del 31% respecto a las 38.800 descargas en 2016. En junio de 2016, se inició la traducción al español de estos textos, habiéndose traducido 25 de ellos a fecha de diciembre de 2017.

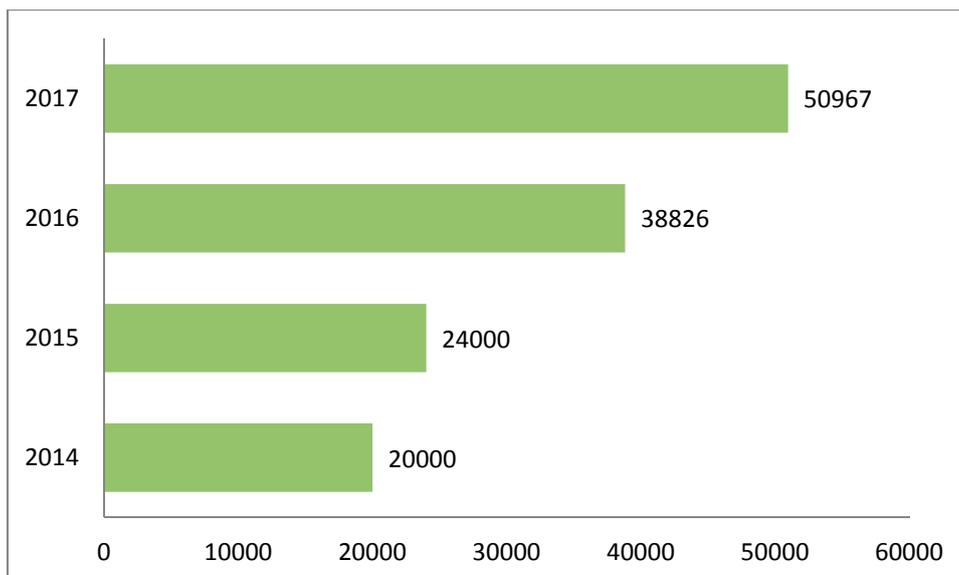


Figura 7. Evolución del número de descargas por año de las Fichas de discapacidad francesas desde 2014

3.3.4. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

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

3.3.5. ENLACES A PUBLICACIONES EXTERNAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Con el propósito de difundir a través del sitio web de Orphanet artículos de calidad, Orphanet identifica y evalúa artículos producidos por revistas revisadas por pares o sociedades científicas en cualquiera de los idiomas del consorcio Orphanet. Los artículos son evaluados según un conjunto de criterios de calidad y, en caso de cumplirlos, se pide autorización a los titulares de los derechos de autor a fin de dar acceso a los textos completos. El número de textos externos por categoría se presenta en la Tabla 5.

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

- **Artículos de revisión**

A principios de 2018, hay 539 artículos de revisión disponibles en el sitio web (de los cuales 223 fueron publicados en *Orphanet Journal of Rare Diseases*).

- **Artículos de revisión de genética clínica**

Se trata de descripciones de enfermedades revisadas por pares que se centran en aspectos genéticos relacionados con el diagnóstico, manejo y asesoramiento genético de los afectados por enfermedades hereditarias específicas y sus familiares. La colección de artículos de revisión de genética clínica constaba a principios de 2018 de 663 artículos de *GeneReviews*.

- **Guías de buenas prácticas**

Estas guías son recomendaciones para el manejo de los afectados, publicadas por organismos oficiales. Hay dos tipos de guías de buenas prácticas: guías de anestesia y guías de práctica clínica. Ambas son producidas por sociedades científicas o redes de expertos y publicadas en revistas científicas o en páginas web de sociedades científicas o agencias de salud. Al objeto de revisar las guías, se ha desarrollado una metodología de evaluación basada en el instrumento AGREEII, tras obtener el permiso del propietario del copyright⁴, y de este modo enlazar únicamente las que sean positivamente evaluadas. A principios de 2018, el sitio web de Orphanet da acceso a 426 guías de buenas prácticas.

- **Guías para el diagnóstico genético**

Esta colección incluye directrices resumidas con el propósito de difundir buenas prácticas en el diagnóstico genético. Incorpora las Gene Cards (publicadas en *EJHG*, *European Journal of Human Genetics*), disponiéndose de 137 directrices a través del sitio web a comienzos de 2018.

- **Artículos para el público en general**

Orphanet selecciona publicaciones de textos destinados al público en general en todas las lenguas, producidos externamente por centros expertos o asociaciones de pacientes (elaborados de acuerdo a una metodología fiable). A principios de 2018, se contabilizan 1.470 artículos en el sitio web.

- **Artículos de Genética Práctica**

Estos artículos están coproducidos por Orphanet y el *European Journal of Human Genetics* (*EJHG*), la revista oficial de la *European Society of Human Genetics*. Son artículos de libre acceso publicados en *EJHG* (Nature Publishing Group) y accesibles via Orphanet.

- **Guías de urgencias**

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

- **Fichas de discapacidad**

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

⁴ *Clinical Practice Guidelines for Rare Diseases: The Orphanet Database*, Sonia Pavan, Kathrin Rommel, María Elena Mateo Marquina, Sophie Höhn, Valérie Lanneau, Ana Rath, PLOS One, Published: January 18, 2017, <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0170365>

	Artículos para el público en general	Artículos de revisión	Guías de buenas prácticas	Guías para el diagnóstico genético	Artículos de revisión de genética clínica
Alemán	105	30	155	-	-
Checo	29	-	-	-	-
Croata	27	-	-	-	-
Eslovaco	26	-	-	-	-
Español	43	12	22	-	-
Finlandés	13	-	-	-	-
Francés	100*	38	111	1	-
Griego	34	-	-	-	-
Húngaro	27	-	1	-	-
Inglés	232	426**	131	136	663
Italiano	56	33	1	-	-
Polaco	32	-	-	-	-
Portugués	31	-	1	-	-
Rumano	31	-	-	-	-
Ruso	34	-	1	-	-
Sueco	307	-	-	-	-

**incluyendo 223 artículos de revisión de *Orphanet Journal of Rare Diseases*

* excluyendo artículos de producción propia (n=112)

Tabla 5. Número total de contenido externo (enero 2018) a Orphanet: tipo de documento por idioma

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

Orphanet ofrece un directorio de:

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

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

Para los datos procedentes de fuentes oficiales, no se requiere un proceso de validación previo, aunque sí se realiza un control de calidad. Cuando los datos proceden de fuentes no oficiales, los datos son sometidos a un proceso de validación previo a su publicación, definido en cada país de acuerdo a unas reglas establecidas a nivel nacional, con el fin de asegurar la relevancia de la información para la comunidad de enfermedades raras. Adicionalmente, se realiza una segunda validación a nivel del equipo coordinador de Orphanet respecto a los criterios de relevancia para las enfermedades raras, coherencia con la base de datos e indexación adecuada con los sistemas de clasificación de enfermedades. Por último, los datos publicados en línea se someten a un tercer nivel de control de calidad siguiendo un proceso definido a nivel nacional (p.e. revisión anual por el Comité Científico Asesor, o por las autoridades competentes). Al menos una vez al año, se invita a los profesionales a verificar y actualizar los recursos expertos en los que están implicados.

Los 35 países en los que Orphanet recopiló datos en 2017 son los siguientes:

Alemania, Argentina, Armenia, Australia Occidental, Austria, Bélgica, Bulgaria, Canadá, Chipre, Croacia, Eslovaquia, Eslovenia, España, Estonia, Finlandia, Francia, Hungría, Irlanda, Israel, Italia, Letonia, Lituania, Marruecos, Países Bajos, Polonia, Portugal, Reino Unido, República Checa, Rumania, Serbia, Suecia, Suiza y Túnez. Las actualizaciones recibidas a través de la herramienta de registro en línea de Orphanet para información relativa a Dinamarca, Georgia, Líbano y Luxemburgo fue tratada por el equipo coordinador en nombre de los respectivos puntos de contacto de Orphanet.

Recopilación de datos externos al consorcio Orphanet:

En la base de datos, pueden registrarse organizaciones de pacientes de países no pertenecientes al consorcio Orphanet, siempre que se trate de una federación y/o miembros de Eurordis, y que cuenten con estatus legal o estén registradas en una publicación oficial. Sin embargo, Orphanet no garantiza la actualización periódica de esta información. Este punto es advertido a los usuarios mediante una nota de descargo de responsabilidad en la página de recursos del sitio web.

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

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

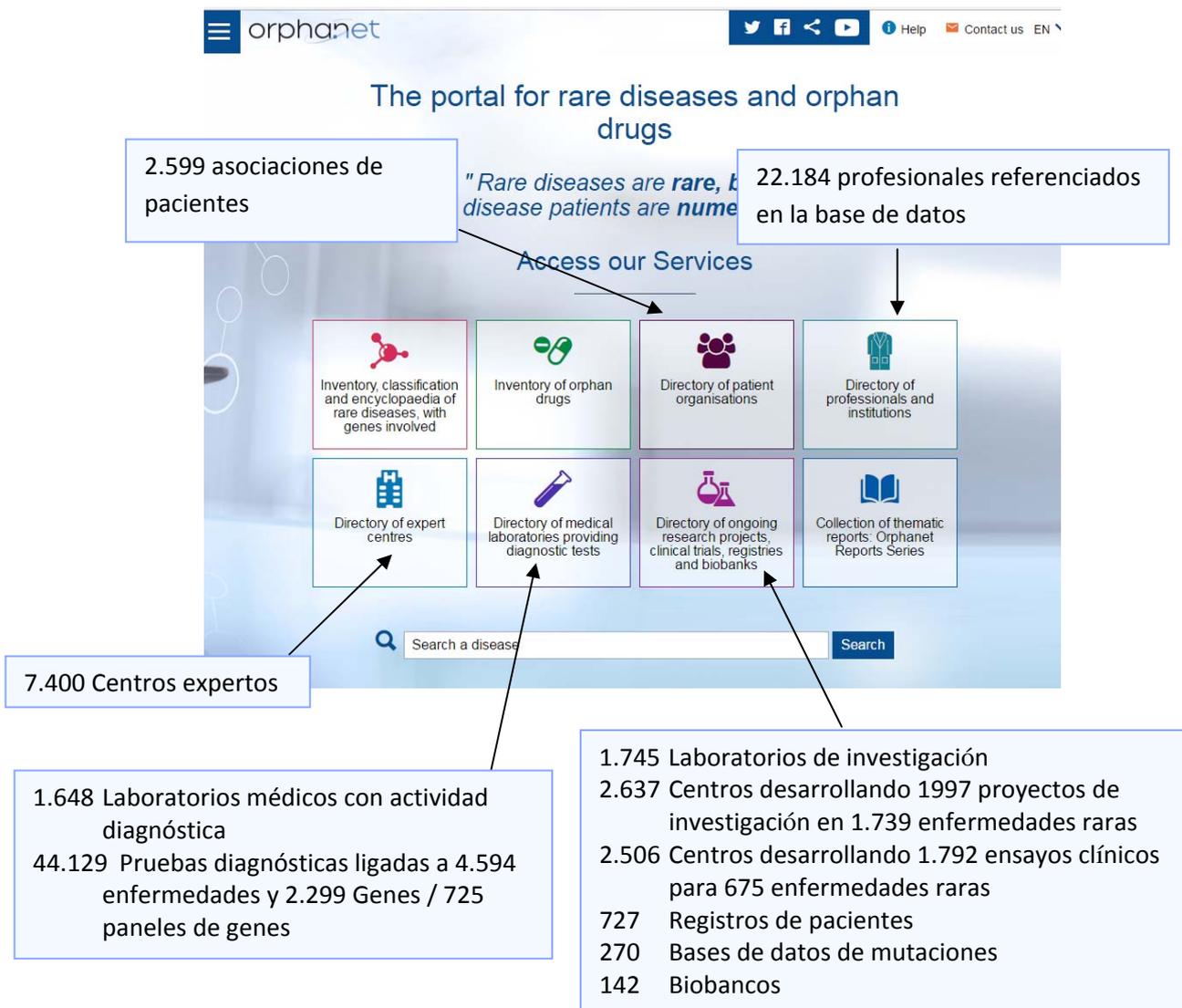


Figura 8. Directorio de servicios expertos

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

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

procedimiento a través del cual un organismo oficial reconoce formalmente que un profesional o institución es competente para realizar una actividad específica (ISO 9000: 2000 Sistemas de Gestión de Calidad - fundamentos y vocabulario).

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

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

3.4.2. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2017

Se ha mejorado la presentación de las Redes Europeas de Referencia (ERNs) en el portal web, incluyéndose los detalles de los participantes en una red en la página de la red y viceversa.

Además se ha agregado una representación cartográfica de las mismas, lo que permite a los usuarios visualizar mejor la composición y la cobertura geográfica de estas redes.

3.5. Contenidos de Orphanet: directorio de Orphanet de medicamentos huérfanos

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

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

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

La base de datos de medicamentos y sustancias contiene los siguientes datos (a finales de 2017):

Para Europa:

- **1.550** designaciones huérfanas ligadas a **1.193** sustancias que abarcan **566** enfermedades
- **288** autorizaciones de comercialización (de las cuales, **103** ya cuentan con una designación huérfana y **183** carecen de una designación huérfana previa), que abarcan **259** enfermedades

Para Estados Unidos:

- **760** designaciones huérfanas ligadas a **618** sustancias que abarcan **430** enfermedades
- **351** autorizaciones de comercialización (de las cuales, 344 ya cuentan con una designación huérfana y 7 carecen de una designación huérfana previa), que abarcan 318 enfermedades

3.6. Productos de Orphanet: serie de informes de Orphanet

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

Estos informes experimentan muchas descargas: en 2017, se descargaron más de 655.000 ORS (Tabla 6).

	Inglés	Francés	Alemán	Español	Italiano	Neerlandés	Polaco	Portugués
Listado de ER en orden alfabético	48.767	165.429	37.113	24.737	53.655	8.650	38.576	5.775
Prevalencia de las ER en orden alfabético	37.781	5.480	6.036	5.112	4.843	ND	ND	982
Listado de medicamentos huérfanos en Europa	15.999	3.585	1.607	1.826	2.327	452	ND	324
Prevalencia de las ER en orden decreciente o por nº de casos	7.964	7.432	3.106	10.806	4.342	ND	ND	1.770
Registros	19.108	ND	ND	ND	ND	ND	ND	ND
Reglas de codificación CIE10	8.030	ND	ND	ND	ND	ND	ND	ND
Reglas de linealización de Orphanet	837	ND	ND	ND	ND	ND	ND	ND
Infraestructuras para la investigación en ER en Europa	3426	ND	ND	ND	ND	ND	ND	ND
Vivir con una ER en Francia	ND	38.444	ND	ND	ND	ND	ND	ND

(ND = ORS no disponible en este idioma)

Tabla 6. Número de descargas de los informes Orphanet en 2017 por idioma

3.8. Servicios de Orphanet: portal web de Orphanet

El sitio web de [Orphanet](#) ofrece una página de inicio amigable y ergonómica que ha sido diseñada para facilitar el acceso a los numerosos servicios ofertados y mejorar su usabilidad, con un énfasis específico en la mejora de la accesibilidad para los usuarios con discapacidad visual (Figura 10b). En consecuencia, el tamaño de letra se ha agrandado y la información está organizada en bloques fácilmente identificables que brindan a los usuarios una mayor facilidad para navegar por el sitio, al tiempo que la función de búsqueda de una enfermedad se sitúa en el centro de la página de inicio.

Coincidiendo con la conmemoración del vigésimo aniversario de Orphanet en 2017 (Figura 10b), se lanzó un nuevo sitio web y gran parte del trabajo de rediseño tuvo lugar en 2016. Esta nueva versión tiene un diseño web adaptativo. Una nueva característica es el 'menú en hamburguesa' presente en todas las páginas, que permite a los usuarios acceder a cada uno de los productos y servicios provistos por Orphanet, sin importar en qué página se encuentren. El popular apartado "Informes de Orphanet", que aborda temas relevantes sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos, está destacado mediante un bloque de iconos. Finalmente, OrphaNews, el boletín de la comunidad de enfermedades raras y herramienta de difusión de la RD-ACTION, se identifica fácilmente mediante un bloque de iconos, al igual que Orphadata y ORDO.

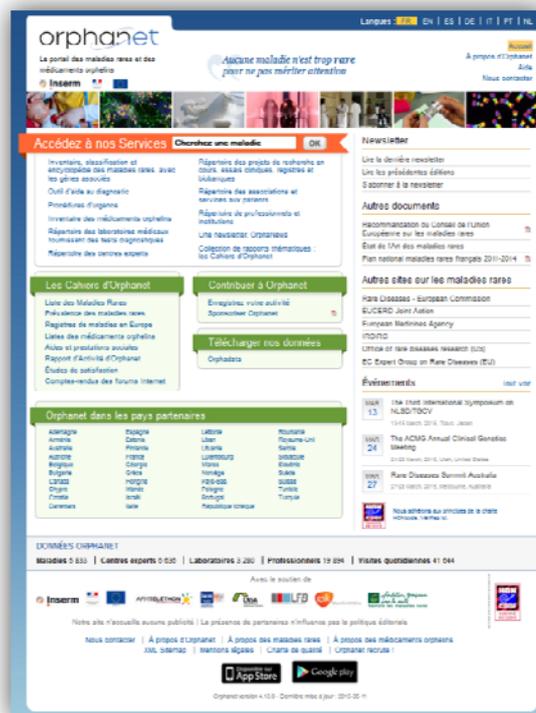


Figura 10a. Página de inicio del portal de Orphanet en 2016

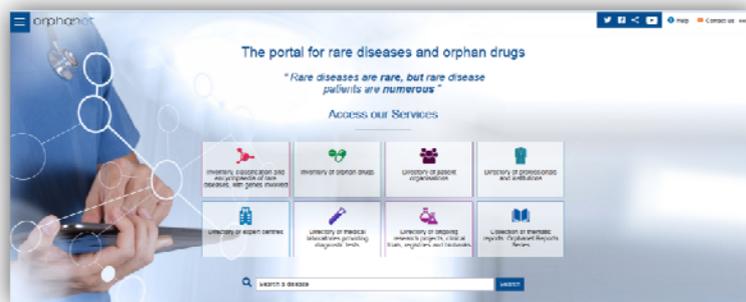


Figura 10b. Página de inicio del portal de Orphanet en 2017

Para facilitar la navegación a los usuarios, es posible desplegar un listado de los principales servicios en la página de "[Ayuda](#)". Éstos están categorizados para acomodar diferentes perfiles de usuario. La nueva apariencia del sitio web fue el primer paso en el proceso de mejora del acceso a los datos en el portal web de Orphanet.

La contribución por parte de expertos profesionales en el campo de las enfermedades raras a la base de datos de Orphanet puede hacerse de dos formas: a través de la plataforma de curación y por medio del servicio de registro en línea. En 2017, Orphanet puso a disposición la plataforma de gestión del conocimiento de Orphanet (<https://curation.orphanet.org/>). Esta plataforma permite a los expertos en el campo de las enfermedades raras contribuir a la curación de datos científicos en la base de datos de Orphanet de forma trazable y transparente. Los profesionales y las asociaciones también pueden proporcionar actualizaciones y agregar actividades al catálogo de recursos de expertos a través de una [cuenta segura](#): estos registros son procesados manualmente por los equipos locales de Orphanet y están sometidos a un control de calidad.

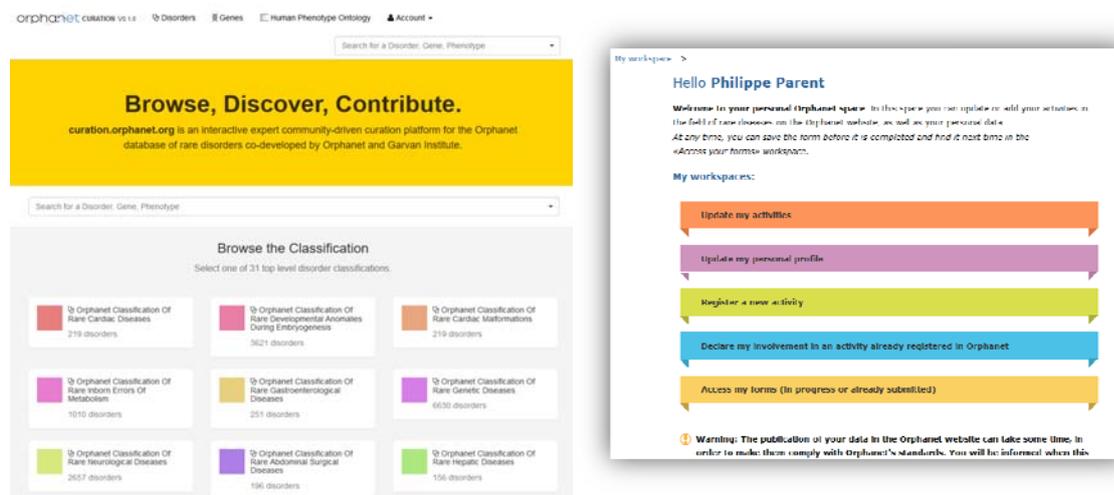


Figura 11. Plataforma de curación (izqda.) y herramienta de registro online (dcha.)

En 2017, se pusieron dos tutoriales a disposición de los usuarios para asistirlos en la búsqueda de enfermedades o genes utilizando el nuevo sitio web.

3.8.1. INDEXACIÓN POR MOTORES DE BÚSQUEDA

Según los datos de Google, la notoriedad del sitio www.orpha.net puede evaluarse por el número de resultados obtenidos al buscar por el nombre del sitio, que ofrece 12.800.000 respuestas.

Los usuarios acceden al sitio web www.orpha.net principalmente a través de motores de búsqueda, es decir, búsquedas orgánicas (54% de las visitas, según Google Analytics) y tan solo Google contabiliza casi el 83% de las consultas (Figura 12). Las búsquedas orgánicas corresponden a los listados de páginas resultantes del motor de búsqueda por su relevancia en cuanto a los términos de búsqueda, en contraste con los términos correspondientes a publicidad. Otros sitios que generan tráfico hacia Orphanet a través de referencias representan el 12% de las visitas. Las visitas restantes corresponden, en parte, a los medios sociales de comunicación.

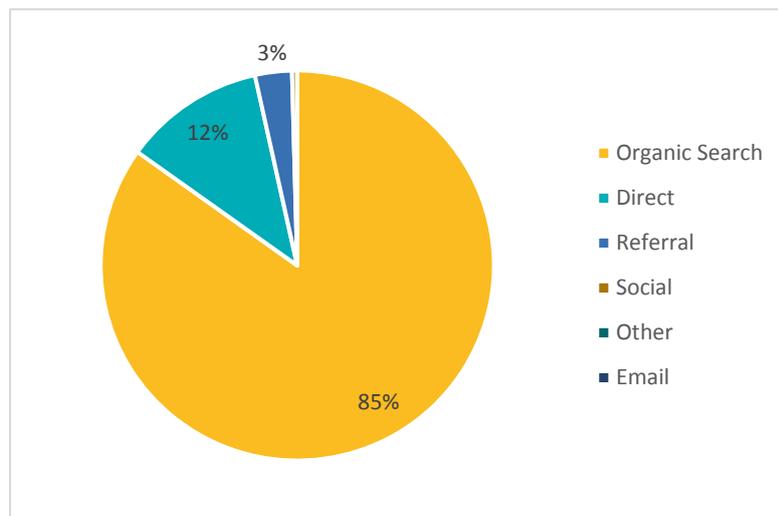


Figura 12. Distribución de las fuentes de tráfico

(Fuente: Google Analytics, desde el 1 de enero de 2017 hasta el 31 de diciembre de 2017)

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

Google Analytics permite a los usuarios rastrear las visitas realizadas desde dispositivos móviles (teléfonos inteligentes, tabletas...): estas visitas representaron el 54% de todas las visitas en 2017, reflejando un notable incremento en comparación con años anteriores (28% en 2016, 20% en 2014 and 2015, y 23% en 2013). Esta nueva versión tiene un diseño web adaptativo y, por lo tanto, ofrece mejores resultados desde cualquier dispositivo móvil.

3.8.2. AUDIENCIA DEL SITIO WEB

ORPHANET EN CIFRAS

- 30 mill. de páginas vistas
- 7,8 mill. de PDFs descargados
- Visitas desde 235 países

En 2017, se visitaron alrededor de 30 millones de páginas, lo que supone una media de 82.700 páginas por día (Figura 13).

La herramienta Google Analytics no incluye el acceso directo a los documentos PDF: en 2017 se descargaron 7,8 millones de PDF.

Los usuarios proceden de 235 países, situándose entre los diez primeros, Francia, Italia, Brasil, México, España, Alemania, Estados Unidos, Colombia, Canadá y Bélgica.

Audience Overview

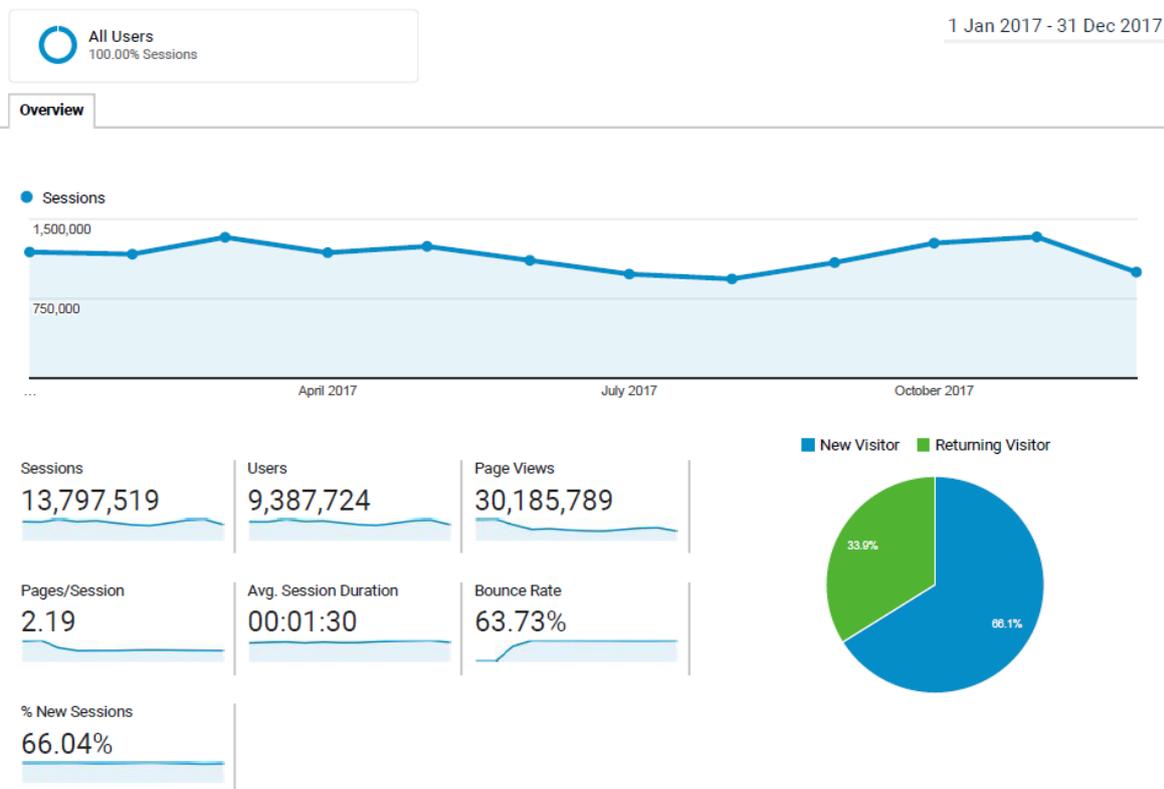


Figura 13. Consultas al sitio web de Orphanet en 2017

(Fuente: Google Analytics, desde el 1 de enero de 2017 hasta el 31 de diciembre de 2017)

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

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

El número de sesiones se mantuvo relativamente estable en comparación con 2016 (Figura 16), al igual que el número de usuarios. Mientras que el número de páginas visualizadas por sesión disminuyó de 3,49 a 2,19, la duración media de la sesión se incrementó en 2 segundos.

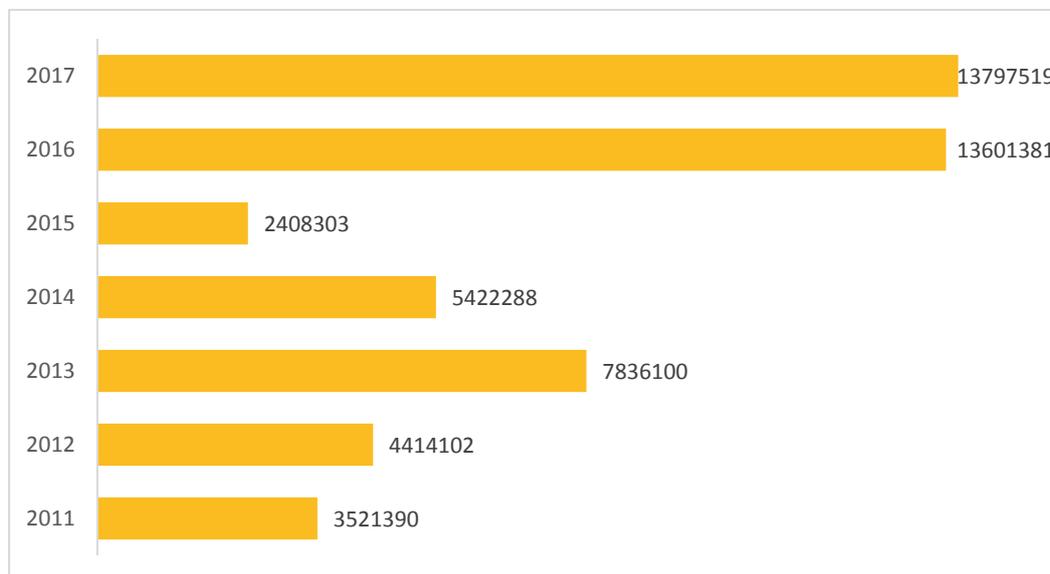


Figura 6. Evolución del número de sesiones desde 2011 (Fuente: Google Analytics)

3.8.3. LOS PORTALES NACIONALES DE ORPHANET

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

A fecha de 31 de diciembre de 2017, hay 37 portales nacionales en línea. Algunos de ellos se publican íntegramente en sus idiomas oriundos mientras que en otros países, la plantilla del portal nacional está en inglés y los textos obligatorios (Información general) están en sus respectivos idiomas nacionales.

3.9. Servicios de Orphanet: Ontología Orphanet de Enfermedades Raras

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



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

En 2017, ORDO se descargó 7.137 veces, lo que representa un descenso del 15% con respecto al año anterior.

3.10. Servicios de Orphanet: Orphadata

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



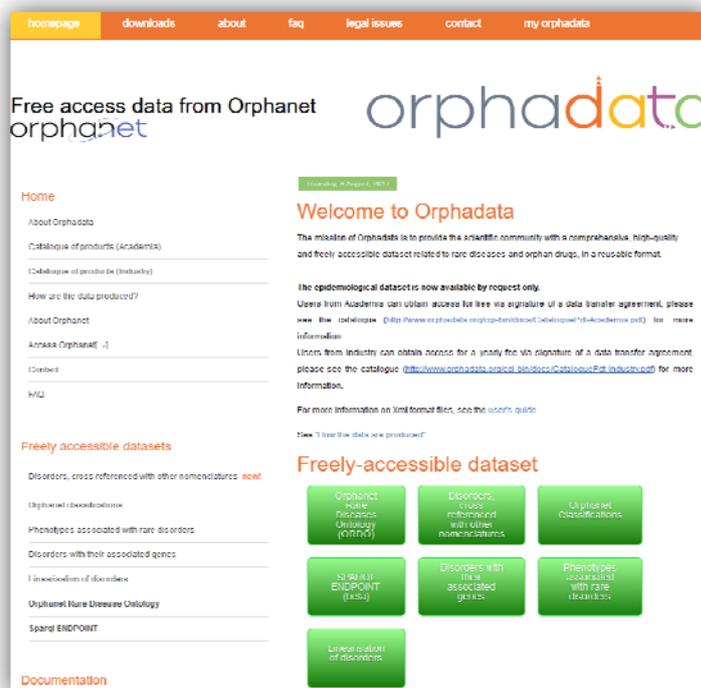


Figura 7. Captura de pantalla de la plataforma Orphadata

En este sitio web, todo el conjunto de datos de Orphanet es de acceso directo en un formato reutilizable desde junio de 2011. Los conjuntos de datos están disponibles en siete idiomas: inglés, francés, alemán, italiano, portugués, español y neerlandés, y en checo a partir de 2018. La nomenclatura en polaco está disponible en la plataforma desde 2017. Parte de los conjuntos de datos están disponibles libremente a través de una licencia de *Creative Commons*, y algunos están disponibles mediante la firma de un Acuerdo de Transferencia de Datos (ATD) para investigación académica (Tabla 7) o un acuerdo de licencia para organizaciones/empresas con ánimo de lucro (tabla 8).

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

Tabla 7. Productos de libre acceso en Orphadata

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

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

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

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

En 2017, **los productos de Orphadata fueron descargados más de 212.000 veces**, con una media de 17.690 veces por mes. Esto representa un incremento del 25% con respecto a 2016 (Figura 16).

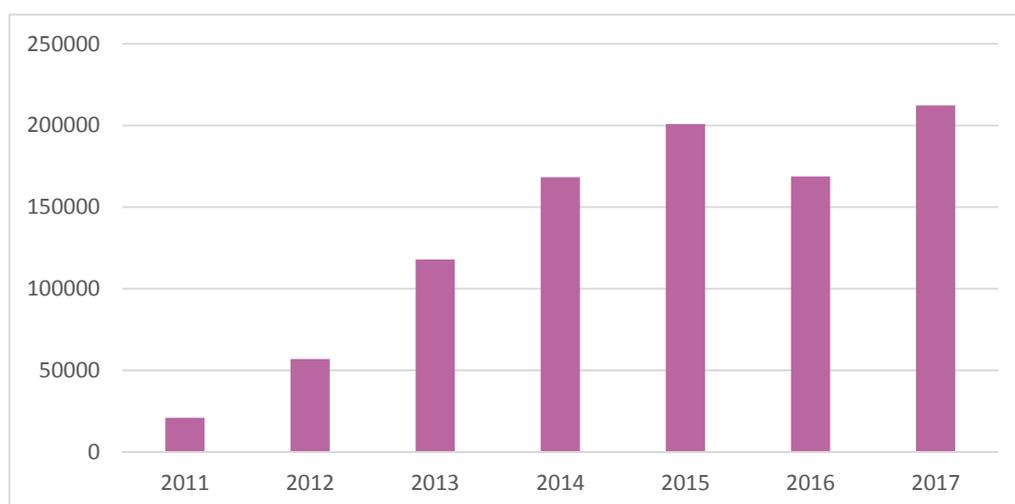


Figura 16. Número de descargas desde el sitio web de Orphadata desde mediados de 2011

El producto de Orphadata más solicitado en 2017 fue el inventario de enfermedades con la clasificación de enfermedades raras (figuras 17a y 17b).

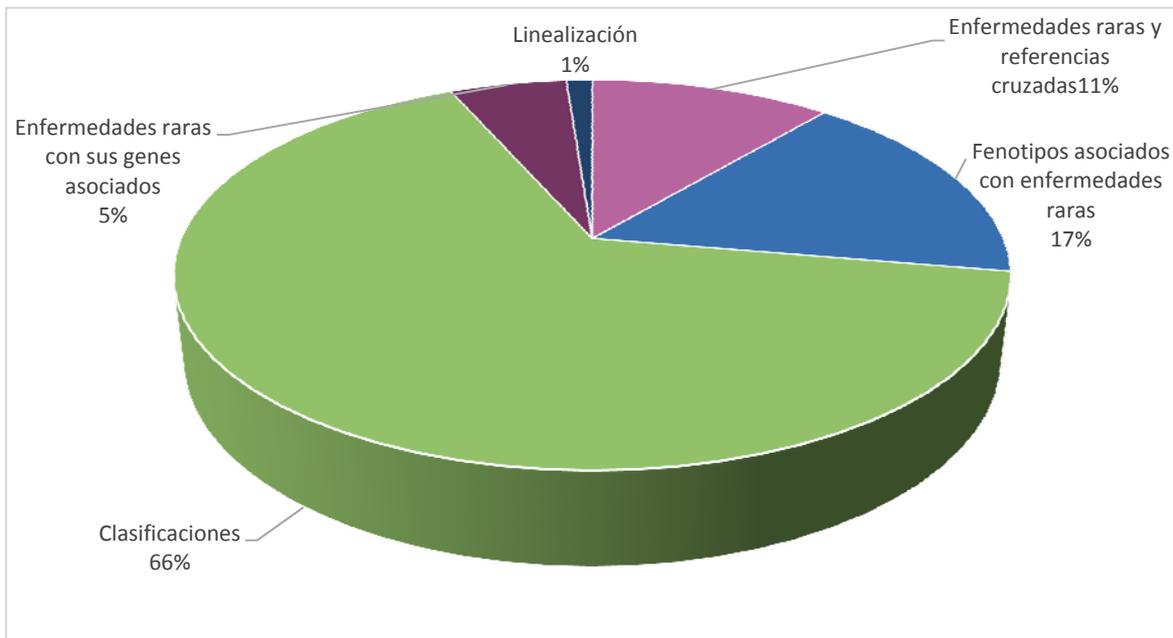


Figura 17a. Distribución de las descargas de conjuntos de datos de libre acceso de Orphadata en 2017 [209,028 descargas]

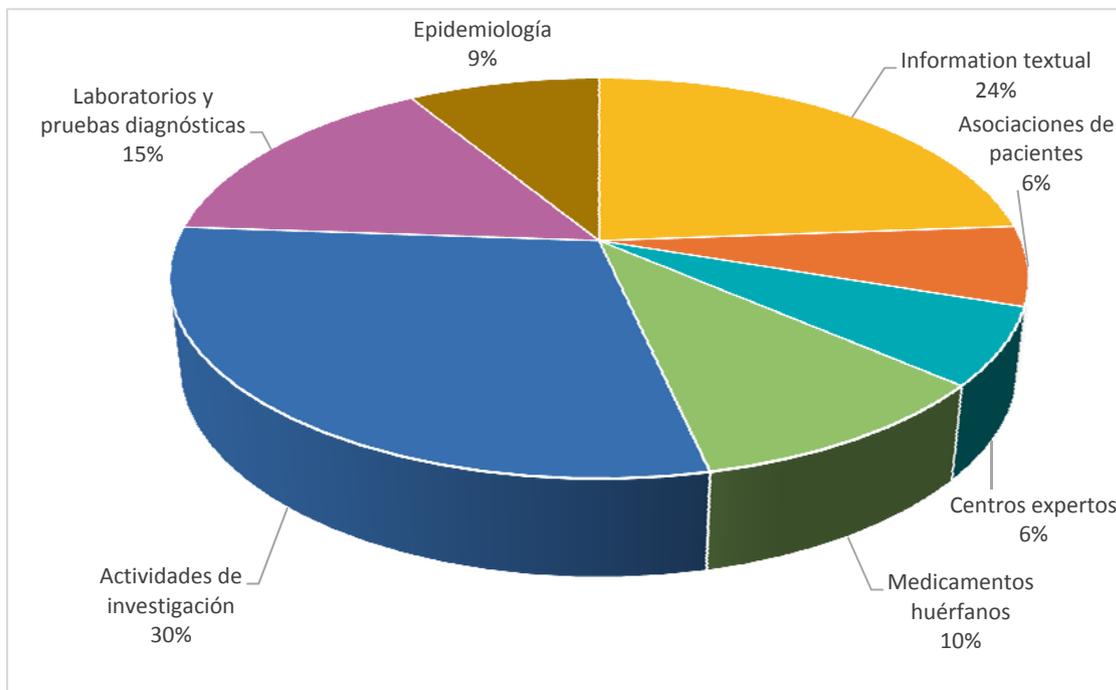


Figura 8. Distribución de las descargas de conjuntos de datos de Orphadata accesibles bajo demanda en 2017 [3.243 descargas]

3.10.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2017

En 2017, los productos disponibles de forma gratuita en Orphadata se pusieron a disposición en formato .JSON. También se incorporó a esta plataforma la nomenclatura en polaco.

3.11. Servicios de Orphanet: Boletín OrphaNews

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

Orphanews International está financiado por la DG SANTE RD-ACTION Joint Action N° 677024 de la Comisión Europea y es la herramienta de difusión de esta Acción Conjunta. [OrphaNews Francia](#) está financiado por la asociación francesa de distrofia muscular ([AFM](#)), mientras que [OrphaNews Italia](#) está financiado por Genzyme. A finales de 2016, el boletín fue transferido a una nueva herramienta (Figura 19) para mejorar la apariencia y la navegación del boletín y proporcionar mejores funcionalidades de búsqueda a través de un tesoro de palabras clave. Las primeras ediciones en este nuevo formato se publicaron a comienzos de 2017.



Figura 9. Página principal de OrphaNews en 2017



Figura 10. Página principal de OrphaNews en 2017

En 2017, [OrphaNews](#) en inglés contó con más de 12.000 suscriptores, mientras que [OrphaNews](#) en francés tiene más de 8.400 y [OrphaNews](#) en italiano más de 5.600.

3.12. Servicios de Orphanet: Aplicaciones móviles

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



Figura 11. Aplicación móvil Orphanet y aplicación móvil Orpha Guides

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

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

3.13. Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD) es una revista en línea de acceso abierto que aborda todos los aspectos de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. La revista publica artículos de revisión de calidad sobre enfermedades raras específicas. Además, la revista puede tener en cuenta artículos sobre informes de resultados de ensayos clínicos, tanto positivos como negativos, y artículos sobre temas de salud pública en el campo de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos. OJRD fue indexada en Medline a finales de su primer año de existencia (2006) y fue seleccionada por *Thompson Scientific* tan sólo dos años después de su publicación. Su factor de impacto a 5 años es de 4,185.

4. Usuarios

4.1. Encuesta de satisfacción de usuarios en 2017

En enero de 2018 se llevó a cabo una encuesta en línea durante 4 semanas. La satisfacción de los usuarios del portal fue evaluada solicitándoles cumplimentar un breve cuestionario. 5.263 usuarios respondieron a la encuesta.

Los siguientes resultados corresponden a las respuestas recogidas en todos los idiomas (alemán, español, francés, inglés, italiano, neerlandés y portugués). La información ampliada sobre los resultados de este estudio estará disponible en el Informe Orphanet dedicado a la [encuesta de 2017](#).

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

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

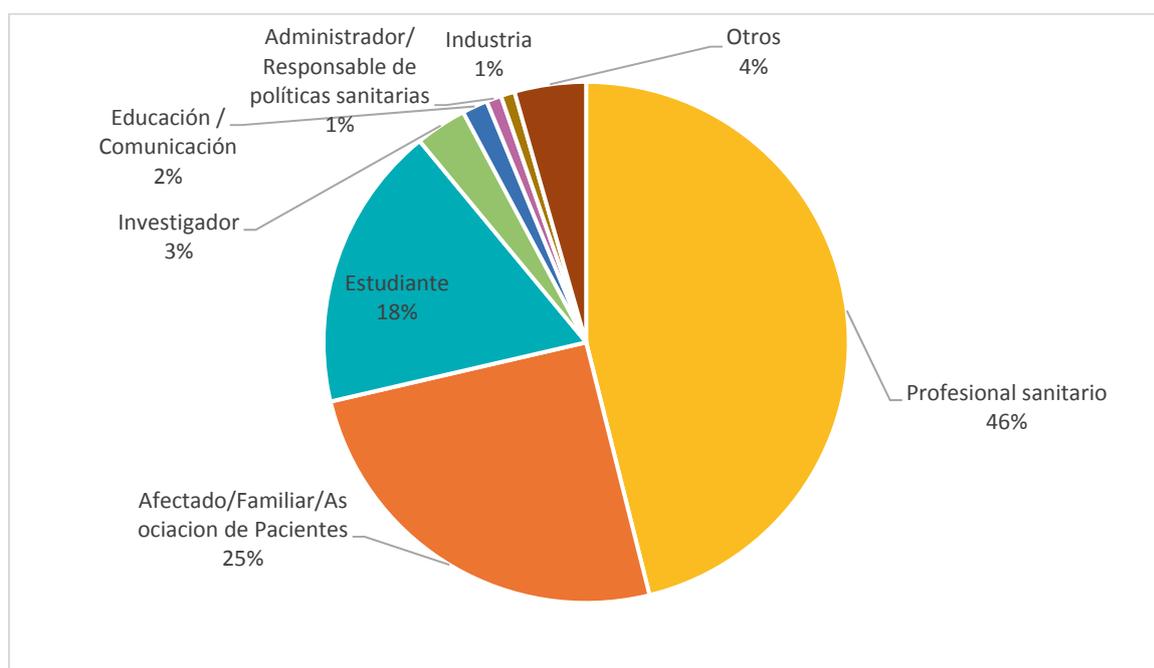


Figura 12. Tipo de usuarios de Orphanet (porcentaje del total de encuestados) n = 5.131

La categoría más numerosa de encuestados es la categoría de profesionales sanitarios (46%). El segundo colectivo más numeroso es el de afectados y su entorno (incluidas las organizaciones de pacientes, alianzas y grupos de apoyo) con el 25% de las respuestas. El tercer grupo más numeroso estuvo representado por los estudiantes (18%). La categoría "otros" incluyó a los

encuestados que trabajan en estándares de terminología o biocuración, así como categorías socioprofesionales no relacionadas y aquellos interesados en enfermedades raras pero que no declararon su categoría profesional.

¿Con qué frecuencia visita Orphanet?

Tan sólo era posible una respuesta. Alrededor del 50% de los encuestados son usuarios habituales, mientras que el 27% visitaba Orphanet por primera vez.

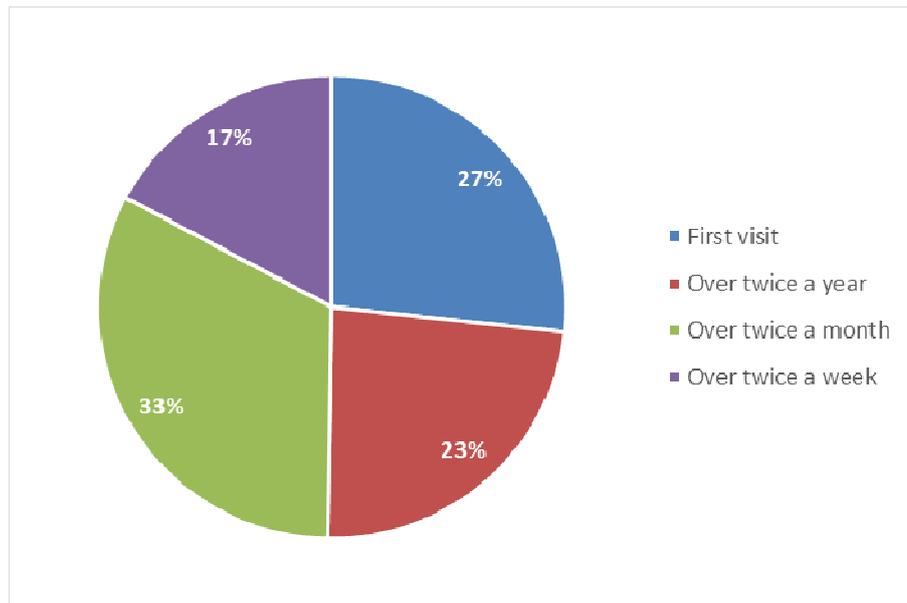


Figura 22. Frecuencia de visitas de los encuestados (n=4608)

En comparación con el año anterior (20%) se registra un incremento del 7% de nuevos usuarios. Sin embargo, hubo una ligera disminución del número de usuarios que consultó el sitio más de dos veces al mes (33% en comparación con el 37%), y una leve disminución del número de encuestados que indicó visitar el sitio dos veces por semana (17% en comparación con el 19%).

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

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

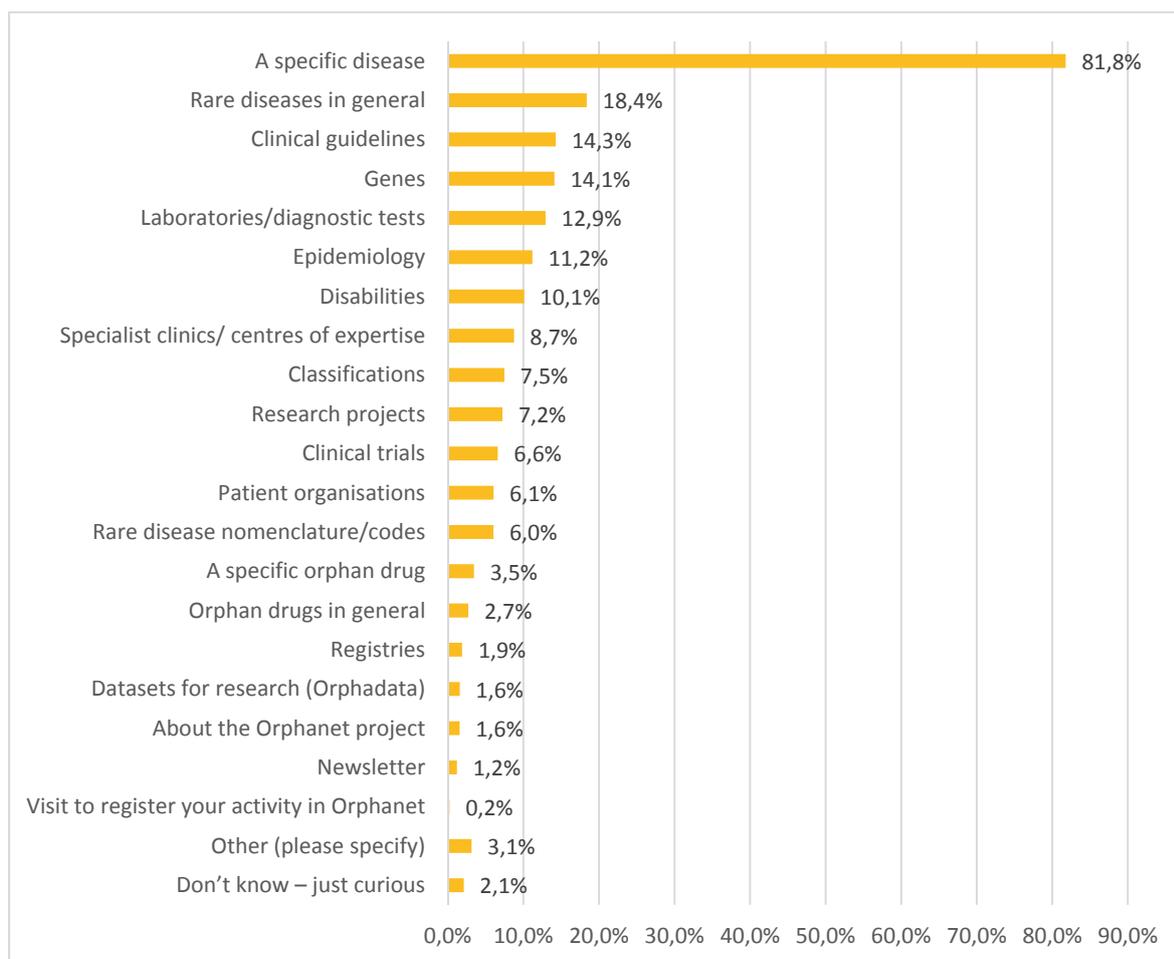


Figura 23. Información buscada por los encuestados durante su conexión a Orphanet (porcentaje del total de respuestas; n=4972)

Estos resultados muestran una clara tendencia: la mayoría de los encuestados buscaba información sobre una enfermedad rara concreta (82%). Además, los usuarios buscan información sobre enfermedades raras en general (18%), guías clínicas (14%), genes (14%), laboratorios/pruebas (13%) y epidemiología (11%). Un pequeño porcentaje de los encuestados estaba buscando información relativa a recursos expertos en particular: consultas especializadas (9%), proyectos de investigación (7%), ensayos clínicos (7%) y asociaciones de pacientes (6%). El 6% de los usuarios buscaba información relacionada con la nomenclatura y codificación de enfermedades raras. Las tendencias son estables respecto al año anterior.

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

La utilidad de los productos de Orphanet se evaluó mediante esta pregunta. Esta cuestión se planteó a todos los encuestados, excepto a aquellos que consultaban Orphanet por primera vez, ya que el propósito era evaluar la utilidad de las herramientas y servicios disponibles para las necesidades de los usuarios, basándose en su experiencia, además de valorar su conocimiento sobre la existencia de la variedad de productos disponibles. Para los 2.777 encuestados, tan sólo

era posible una respuesta por producto. El encuestado no está obligado a dar una respuesta para cada producto, pero puede hacerlo si lo desea. Se pidió a los encuestados que utilizaran una escala para evaluar los servicios según su utilidad, teniendo en cuenta el uso de los propios encuestados: ++, +, -, --. Además, se dieron otras dos opciones: “No utilizo este servicio”, y “No sabía que Orphanet ofrecía este servicio”.

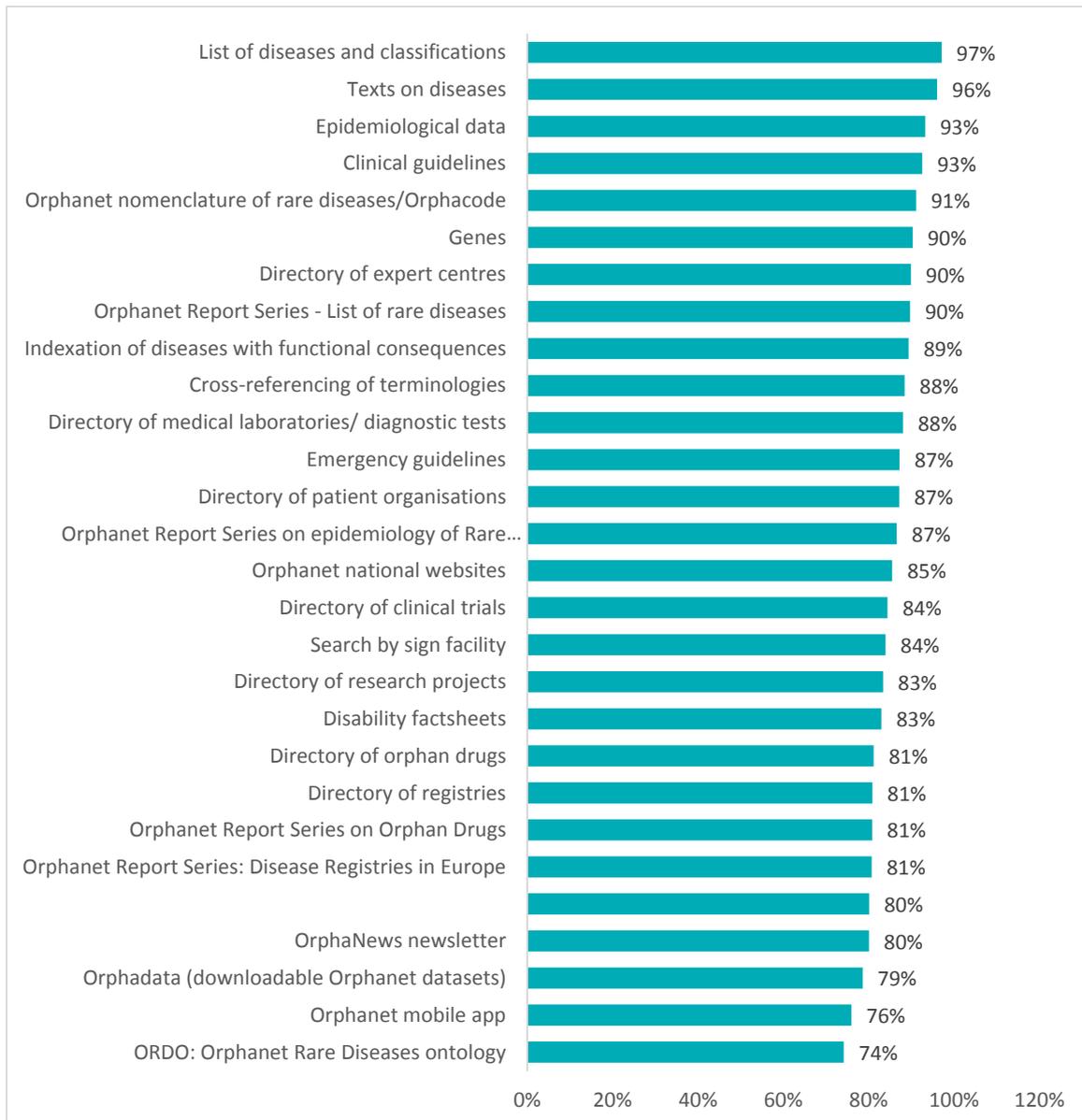


Figura 24. Productos más útiles ofrecidos por Orphanet según los encuestados (respuestas ‘++’ o ‘+’ de la escala de utilidad).

Los resultados muestran tendencias similares a las encuestas de años anteriores. Según los usuarios, los servicios más útiles de Orphanet son la lista de enfermedades y clasificaciones (97%) y los textos de las enfermedades (96%). Los datos relativos a la epidemiología de las enfermedades raras también son muy apreciados (93%), así como las guías clínicas (93%). La nomenclatura y codificación de enfermedades raras de Orphanet está muy bien valorada (el 91% de los encuestados conocía y utilizaba este servicio), al igual que el directorio de centros expertos (90%) e información sobre genes (90%). La indexación de las enfermedades con las consecuencias

funcionales de la enfermedad es también muy apreciada por el 89% de los encuestados. Las tendencias son similares a las del año anterior y muestran que, por lo general, los usuarios de Orphanet están muy satisfechos con los productos que usan y conocen.

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

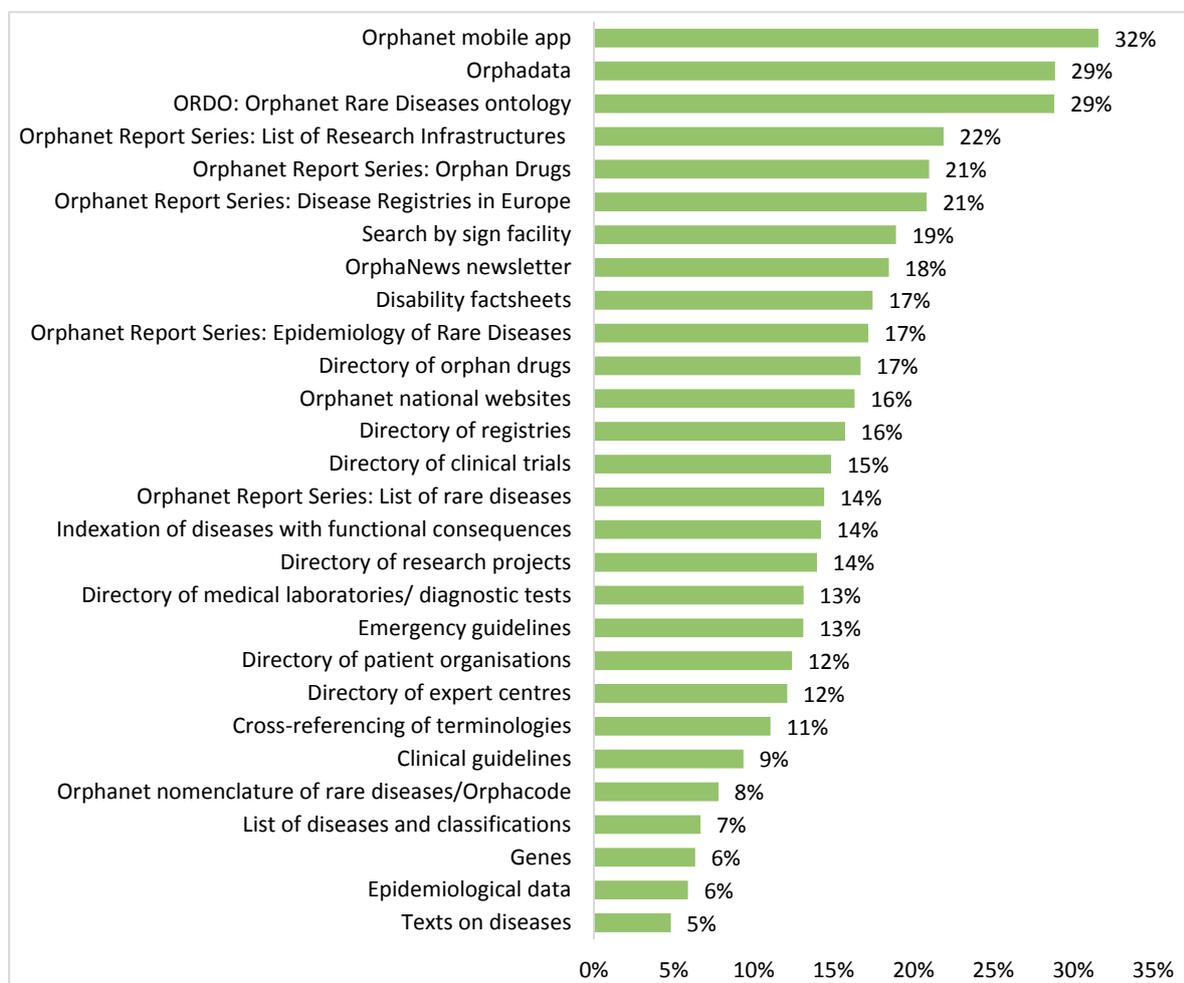


Figura 25. Productos de Orphanet menos conocidos (respuesta "No sabía que Orphanet ofrecía este servicio")

ORDO, la Ontología Orphanet de enfermedades raras lanzada en 2013, no es conocida por el 29% de los usuarios, aunque entre sus usuarios es muy apreciada (74%). El público objetivo de este servicio son investigadores, y en particular, aquellos del ámbito de la bioinformática, lo que puede explicar que sea relativamente desconocido para aquellos que respondieron a la encuesta. Cabe señalar que el grado de conocimiento de ORDO ha incrementado con respecto al año anterior (29% comparado con 38%).

De igual modo, Orphadata, el sitio web que permite a los usuarios descargar un conjunto de datos de Orphanet con fines de investigación, está bien valorado pero es uno de los servicios menos conocidos (29% de los encuestados). Este servicio se lanzó en 2011 y está orientado a la investigación, lo que puede explicar que no sea conocido o utilizado por la mayoría de los usuarios

del sitio web. Sin embargo, cabe señalar que el año pasado el 36% de los usuarios no conocía Orphadata, en comparación con el 29% de este año.

Como se vio anteriormente, la aplicación móvil de Orphanet es poco conocida (el 32% de los usuarios que respondieron a esta pregunta no sabía que existía, en comparación con el 36% de los encuestados en la encuesta del año pasado).

Los productos más conocidos siguen siendo los textos de las enfermedades, ya que tan sólo el 5% desconocía su existencia, al tiempo que únicamente el 6% de los encuestados desconocía los datos epidemiológicos que ofrece Orphanet o la información sobre genes, y el 7% desconocía la existencia del listado de enfermedades y la clasificación.

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

5. Redes: colaboraciones nacionales e internacionales de Orphanet

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

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

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

5.1. Planes nacionales o estrategias en enfermedades raras

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

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

Alemania

En 2017, Orphanet Alemania estuvo implicado en dos actividades que reciben apoyo financiero del Ministerio de Sanidad alemán: (1) [SE-ATLAS](#), un proyecto conjunto de la Universidad de Maguncia, Orphanet-Alemania y los Centros de Enfermedades Raras en Fráncfort y Tubinga, con el objetivo de innovar la presentación de los servicios de atención de salud para los pacientes con enfermedades raras en Alemania elaborando un mapa geográfico interactivo. (2) [PORTAL-SE](#) es un proyecto hermanado de las Universidades de Hannover, Friburgo, Maguncia, la Cámara de Médicos de Baja Sajonia y Orphanet-Alemania para conceptualizar un portal de información central que facilite el acceso a información relativa a todos los aspectos de la atención de las enfermedades raras para un determinado grupo de usuarios. Ninguno de los proyectos pretende crear una nueva base de datos. Orphanet-Alemania seguirá siendo la plataforma central de información a este respecto, según el Plan de Acción Alemán en Enfermedades Raras.

Países Bajos

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

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

Italia

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

La labor de Orphanet también quedó recogida en el Plan Nacional para Enfermedades Raras 2013-2016 y el Ministerio de Salud la identificó como la fuente de información de referencia para enfermedades raras y medicamentos huérfanos.

5.2. Nomenclatura y terminología

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

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

En 2014, el Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión Europea adoptó una [recomendación](#) como medida para mejorar la codificación de las enfermedades raras. En este documento, se alienta a los Estados Miembro a considerar y explorar la viabilidad del uso de los códigos ORPHA a nivel nacional e incluir un apartado sobre codificación de enfermedades raras en sus planes/estrategias nacionales para las enfermedades raras. Con el fin de brindar apoyo al elevado número de Estados Miembro que ha expresado su interés en utilizar los códigos ORPHA (como complemento a los sistemas de codificación existentes) se ha dedicado a ello un paquete de trabajo específico en la actual Acción Conjunta para las enfermedades raras RD-ACTION (www.rd-action.eu). Este paquete de trabajo ha realizado una [encuesta sobre situaciones de codificación actuales](#) en los Estados Miembro, un [documento de revisión de implementaciones](#)

[técnicas existentes para la codificación de ER](#), y un [procedimiento estándar y una guía para codificar con códigos ORPHA](#), así como una [versión beta de un archivo de codificación maestra](#) y [especificaciones para la implementación del mismo](#). También se han elaborado especificaciones para una aplicación de codificación integrada con Orphacodes.

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

Francia

En 2012, se decretó que la base de datos del sistema hospitalario francés usaría los códigos ORPHA para codificar a todos los pacientes hospitalizados. El objetivo es identificar mejor a los pacientes en el sistema sanitario, así como mejorar el conocimiento de sus rutas de atención sanitaria. El código ORPHA ha sido añadido en una parte específica del sistema de codificación, además del código CIE-10 derivado. Además, debido al desarrollo de los registros electrónicos sanitarios en Francia, el Ministerio de sanidad francés ha designado un comité asesor para la codificación de las ER en el que el equipo de Orphanet juega un papel importante. En enero de 2016⁵ se publicó una nota gubernamental dirigida a los centros de referencia y centros de competencia, lo que hace obligatoria la codificación de los pacientes con enfermedades raras con códigos ORPHA en el Repositorio de Datos de Enfermedades Raras de Francia [BNDMR](#). Orphanet y el BNDMR han desarrollado documentos de orientación para la codificación de enfermedades raras en el BNDMR. Esto ayudará a recopilar datos que se incluirán en el BNDMR, que se ha implementado parcialmente desde 2016. La codificación con códigos ORPHA se extenderá a otros sectores del sistema sanitario en el futuro.

Alemania

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

Países Bajos

El RIVM, Instituto Nacional de Salud Pública y Medio Ambiente, que coordina este proyecto en nombre del Ministerio, inició la comparación de la clasificación de enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (OMS; WHO-FIC Update and Revision Committee) con la clasificación de Orphanet. Los coordinadores del proyecto RIVM trabajan en estrecha colaboración con Orphanet Países Bajos en este proyecto, dentro del paquete de trabajo 5 de la RD-ACTION.

⁵ http://circulaire.legifrance.gouv.fr/pdf/2016/01/cir_40460.pdf

Italia

En 2017, los códigos ORPHA se integraron en los sistemas de información de salud e investigación de ocho regiones italianas.

5.2.2. COLABORACIÓN CON LA OMS

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

Orphanet ha sido escogida como la institución responsable de la preparación de la propuesta de la CIE-11 relativa a las enfermedades raras. En consecuencia, el Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras (RD-TAG) ha gestionado el proceso de preparación y revisión por pares de las propuestas para incluir las enfermedades raras en cada capítulo relevante de la versión electrónica de la CIE-11. En 2013, se lanzó la versión beta del CIE-11, que incluye una propuesta de inclusión de más de 5.000 enfermedades raras en la CIE-11. La versión beta está disponible [aquí](#) para su consulta pública. Hasta la fecha, hay 3.718 trastornos raros en la linealización conjunta de la CIE para las estadísticas de mortalidad y morbilidad (60% de todas las enfermedades raras en Orphanet). Los enlaces expertos a Orphanet se transmiten para mantener la información actualizada. Además, se está elaborando un archivo de mapeo con la correspondencia entre los códigos CIE-11 y ORPHA, que publicará Orphanet en el momento del lanzamiento oficial de la versión CIE-11.

5.2.3. COLABORACIÓN CON SNOMED INTERNATIONAL

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

5.2.4. COLABORACIÓN CON GENETIC AND RARE DISEASE INFORMATION CENTER DEL NIH-NCATS

Orphanet y el *Genetic and Rare Disease Information Center* (NIH-NCATS) establecieron una colaboración en 2016, siendo uno de los principales objetivos contribuir al esfuerzo mutuo para proporcionar a los usuarios de ambos sitios la información más completa y actualizada posible. En una primera fase, se alinearon las nomenclaturas Orphanet y GARD, para permitir la referencia cruzada entre los dos recursos. Estas alineaciones se pueden consultar en la ficha identificativa de la enfermedad de Orphanet, en la que también se incluyen la nomenclatura y el archivo de referencias cruzadas disponibles en Orphadata.

5.3. Catálogo de servicios

5.3.1. COLABORACIÓN CON RD-CONNECT

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

5.3.2. PORTAIL ROMAND DES MALADIES RARES

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

5.3.3. SE-ATLAS

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

5.4. Asociaciones y colaboraciones científicas

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

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

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

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

El **IRDiRC** (*International Rare Diseases Research Consortium*) se constituyó en abril de 2011 para fomentar la colaboración internacional en la investigación en enfermedades raras. El IRDiRC reunió a investigadores y organizaciones que invierten en la investigación de las enfermedades raras con el fin de lograr dos objetivos principales: disponer de 200 nuevas terapias para las enfermedades raras y contar con los medios necesarios para diagnosticar la gran mayoría de enfermedades raras antes del año 2020. En 2017, se lograron avances tan importantes que se adoptaron tres nuevos objetivos: (1) todos los pacientes que acuden a atención médica con una enfermedad rara sospechosa serán diagnosticados dentro de un año si su trastorno es conocido en la literatura médica; (2) 1.000 nuevas terapias aprobadas para enfermedades raras; y (3) desarrollo de metodologías para evaluar el impacto de los diagnósticos y terapias en los afectados por enfermedades raras. Orphanet recoge los datos sobre los proyectos de investigación financiados por aquellos miembros del IRDiRC que son agencias financiadoras de la investigación,

y es por ello que ha sido necesario expandir la cobertura de los datos a nuevos países, tales como Estados Unidos y Japón. Además, los datos de Orphanet están a disposición de los grupos de trabajo IRDiRC y sus comités científicos y se analizan para ellos bajo petición.

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

5.4.3. ASOCIACIÓN CON RARECARENET Y LA ACCIÓN CONJUNTA EN CÁNCERES RAROS (JARC)

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

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

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

Orphanet y EMBL-EBI se han aliado para el desarrollo de la **Ontología Orphanet de Enfermedades Raras** (ORDO), lanzando en 2014 una nueva versión de esta ontología (ORDO 2.0) en colaboración con el EBI; las versiones posteriores han sido producidas por Orphanet y son actualizadas dos veces al año.

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

Orphanet se ha convertido en la plataforma 30 del IFB (*Institut Français de Bioinformatique*). El IFB es una infraestructura bioinformática a nivel nacional que aúna plataformas de los principales agentes en el ámbito de la investigación en Francia: CNRS, INRA, INRIA, CEA y el INSERM, así como de los Institutos Curie y Pasteur y de las universidades francesas. En la actualidad, cuenta con 30 plataformas miembro, agrupadas en seis centros regionales en toda Francia. La misión principal del IFB es ofrecer servicios básicos y recursos en el campo de la bioinformática a científicos e

ingenieros que trabajan en el campo de ciencias de la vida. En particular, el IFB es el nodo francés de la infraestructura de investigación europea ELIXIR. ELIXIR es una infraestructura en red sobre información en ciencias de la vida, aglutinando organizaciones europeas líder en el manejo y salvaguarda de cantidades masivas de datos generadas a diario por la investigación financiada con fondos públicos. Como plataforma del IFB, Orphanet también forma parte de la infraestructura de investigación europea, ofreciendo datos y bio-ontologías de enfermedades raras que facilitan el avance de la investigación en este campo.

En concreto, Orphanet participa en la experiencia piloto de ELIXIR en el contexto del proyecto EXCELERATE: en 2016, Orphanet contribuyó elaborando un informe sobre el papel de Orphanet, en particular de la nomenclatura de Orphanet como vector de interoperabilidad en el campo de las enfermedades raras. Este proyecto tiene como objetivos construir un registro ELIXIR de recursos de datos y herramientas de análisis que son críticas para el desarrollo de la investigación en enfermedades raras, implementar un marco técnico para la comparación de estándares de servicios útiles para la comunidad de enfermedades raras, y colaborar con las comunidades de enfermedades raras en la organización y desarrollo de cursos de formación, talleres y otros eventos. Una de las principales metas de ELIXIR es avanzar para lograr la sostenibilidad de recursos y herramientas tales como las ofertadas por Orphanet, convirtiendo esta iniciativa en un paso estratégico en la dirección apropiada para asegurar el futuro de Orphanet. En este contexto, Orphanet y ORDO ya están citados en la plataforma ELIXIR [Biosharing](#), un recurso curado, informativo y educativo sobre estándares de datos interrelacionados, bases de datos y políticas en el ámbito de las ciencias biomédicas, medioambientales y de la vida.

5.4.6. COLABORACIÓN CON EL CENTRO DE INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES GENÉTICAS Y RARAS (NIH-NCATS)

En 2016 se estableció una colaboración entre Orphanet y el *Genetic and Rare Disease Information Center* (NIH-NCATS) con el objetivo de aunar esfuerzos para proporcionar a las partes interesadas la más completa y actualizada información sobre enfermedades raras. En una primera fase, se alinearon las nomenclaturas de Orphanet y GARD para permitir la referencia cruzada entre ambos recursos. En una segunda fase, se han incluido textos resumidos de Orphanet (junto con un enlace a la página de la enfermedad en Orphanet y el logotipo de Orphanet) en GARD para aquellas enfermedades para las cuales GARD no dispone de un texto. Esta colaboración mejorará la visibilidad de Orphanet en Estados Unidos y es sólo uno de los esfuerzos en curso para integrar la nomenclatura de Orphanet, en particular, en los diferentes recursos relacionados con enfermedades raras mantenidos por los NIH (por ejemplo, UMLS, ClinVar, MedGen, GTR).

5.4.7. ARMONIZACIÓN DE LA INFORMACIÓN FENOTÍPICA PARA UNA MEJOR INTEROPERABILIDAD EN EL ÁMBITO DE LAS ENFERMEDADES RARAS (HIPBI-RD)

El HIPBI-RD (www.hipbi-rd.net) es un proyecto de tres años financiado por la E-Rare 3 ERA-NET. El proyecto se basa en tres recursos ampliamente adoptados por la comunidad de ER: Orphanet, y su ontología ORDO, HPO y PhenoTips. Su objetivo es proporcionar a la comunidad un ecosistema informático integrado y específico para ER que armonice la manera en la que la información fenómica se almacena en bases de datos y en archivos de pacientes en todo el mundo, y de ese modo contribuir a la interoperabilidad. Este ecosistema consistirá en un conjunto de herramientas

y ontologías, optimizadas para trabajar de forma conjunta, y a disposición de facultativos y científicos a través de repositorios de software de uso común. Además, el ecosistema mejorará y agilizará la interpretación de las variantes identificadas a través del exoma y la secuenciación completa del genoma armonizando la forma en que se recopila la información fenotípica.

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

6. Financiación

El presupuesto de Orphanet en 2017 fue de aproximadamente 3,1 millones de euros, procedentes de 7 contratos diferentes para las actividades centrales del proyecto y de otros contratos en algunos de los países participantes (Figura 26).

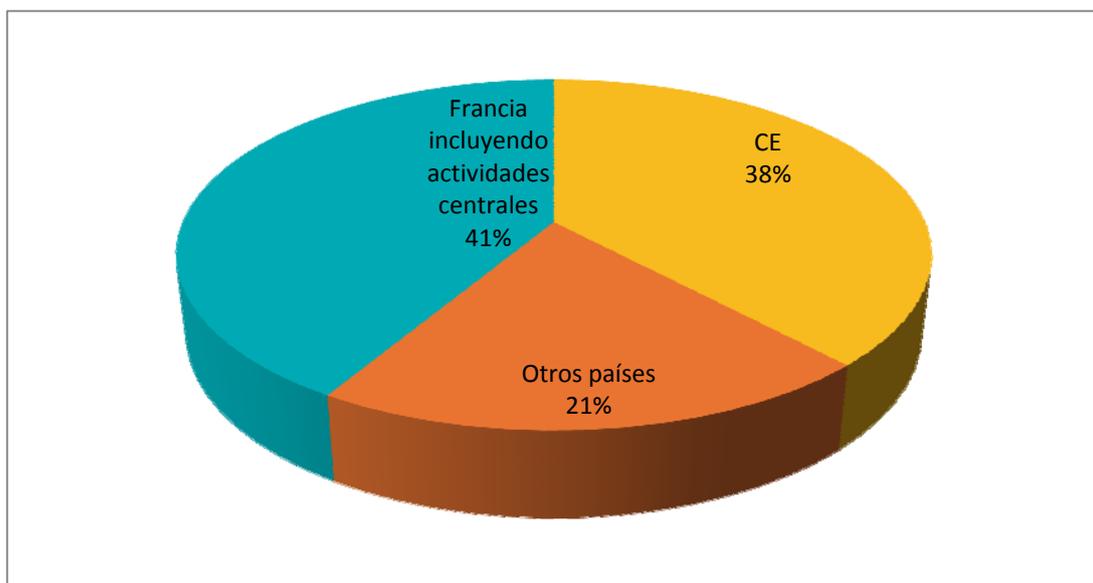


Figura 26. Presupuesto global de Orphanet en 2017

6.1. Financiación de las actividades centrales de Orphanet

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

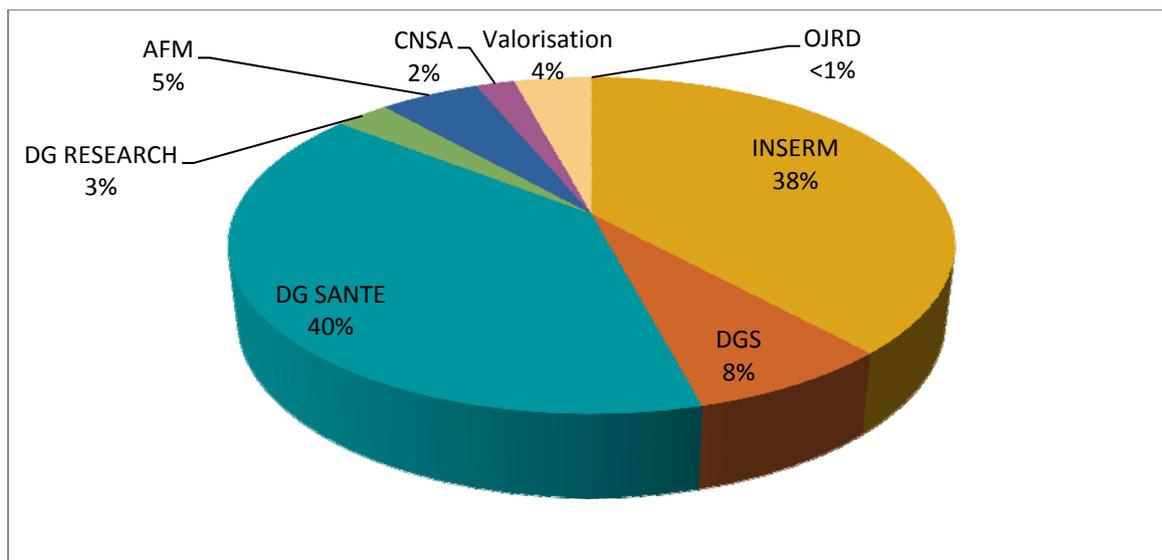


Figura 27. Financiación de las actividades centrales de en 2017

Este presupuesto (1,7 millones de euros aprox.) excluye los costes de infraestructura (oficinas y soporte informático) que son sustentados fundamentalmente por el INSERM (Figura 27).

6.1.1. FINANCIACIÓN EUROPEA

La Comisión Europea financia el inventario de enfermedades raras, la enciclopedia y la recopilación de datos de los servicios expertos en los países europeos (desde 2000, DG Health and Consumers Protection grant N°s S12.305098; S12.324970; SPC.2002269-2003220, 2006119, 20091215 y desde 2004, DG Research and Innovation grant N°s LSSM-CT-2004-503246; LSHB-CT-2004-512148; LSHB-CT-2006-018933; Health-F2-2008-201230, HEALTH-F2-2009-223355, DG Santé grant 20133305-Operating Grant Orphanet). En 2014, la subvención de DG Sanco 20102206 (Orphanet Europe Joint Action) se extendió un año sin financiación adicional. En 2015, Orphanet participó en la ECRIN Integrating Activity (ECRIN-IA, 284395), financiada por el 7º Programa Marco de la Unión Europea. A partir de 2016, Orphanet coordina el proyecto HIPBI-RD (convocatoria conjunta E-Rare3 ERA-NET). Orphanet también está involucrado en el Proyecto ELIXIR-EXCELERATE (Proyecto H2020 N° 676559). Orphanet participa desde 2018 en el proyecto H2020 Solve-RD (N° 779257).

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

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

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

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

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

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

	<p>Colaboración con la Organización Mundial de la Salud (OMS) en el proceso de revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades.</p>
	<p>HPO y Orphanet colaboran en la anotación enfermedad-fenotipo</p>
	<p>Intercambio de referencias con Genatlas, que colabora actualizando los datos de los genes implicados en enfermedades raras.</p>
	<p>Intercambio de referencias con UniProt KB, que colabora actualizando los datos de los genes ligados a proteínas implicadas en enfermedades raras.</p>

	<p>Intercambio de referencias con HGNC, que colabora actualizando los datos de los genes implicados en enfermedades raras.</p>
	<p>Intercambio de referencias con OMIM (The Online Mendelian Inheritance in Man). OMIM ha añadido a Orphanet en la lista de enlaces externos que ofrece en su sitio web.</p>
	<p>Intercambio de referencias con Reactome.</p>
	<p>Intercambio de referencias con Ensembl.</p>
	<p>Intercambio de referencias con the International Union of Basic and Clinical Pharmacology DataBase (IUPHAR-DB).</p>
	<p>La plataforma LOVD (<i>Leiden Open Variation Database</i>) se ha actualizado con enlaces a las páginas de los genes en Orphanet y Orphanet incluye enlaces cruzados a LOVD.</p>
	<p>EuroGentest financió la creación de un tesoro de signos clínicos para armonizar la nomenclatura internacional de fenotipos. EuroGentest colabora con Orphanet en el campo del control de calidad de laboratorios médicos.</p>
	<p>Orphanet y RD-Connect comparten información sobre biobancos y registros de pacientes. Orphanet ofrece a RD-Connect la nomenclatura de las ER.</p>
	<p>Orphanet y EMBL-EBI desarrollaron ORDO conjuntamente y en 2014 fue lanzada una nueva versión de su ontología (ORDO 2.0).</p>
	<p>Se está llevando a cabo una colaboración con Snomed International con el fin de incluir las ER que faltan en SNOMED-CT, y ofrecer una correspondencia entre los códigos ORPHA y los términos de SNOMED-CT.</p>
	<p>Orphanet es la 30 estructura bioinformática del Instituto Francés de Bioinformática, que es el nodo francés de ELIXIR. Orphanet participa en el Caso de Uso ELIXIR para Enfermedades Raras en el marco del Proyecto ELIXIR-EXCELERATE N ° 676559 del H2020</p>

	<p>Orphanet trabaja con el Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (GARD), gestionado por NIH-NCATS, con el fin de alinear sus nomenclaturas y mejorar la provisión de información textual sobre enfermedades raras.</p>
---	---

Tabla 10. Patrocinadores no financieros de las actividades centrales del proyecto

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

Las actividades nacionales de Orphanet también cuentan con el soporte de instituciones nacionales, contratos específicos y/o de otras contribuciones en especie. En los países europeos, la recopilación de datos a nivel nacional también está financiada por la Comisión Europea. De forma global, este presupuesto alcanza 1,4 millones de euros. Por favor, consulte la Figura 28 para tener una visión general de la financiación de las actividades nacionales.

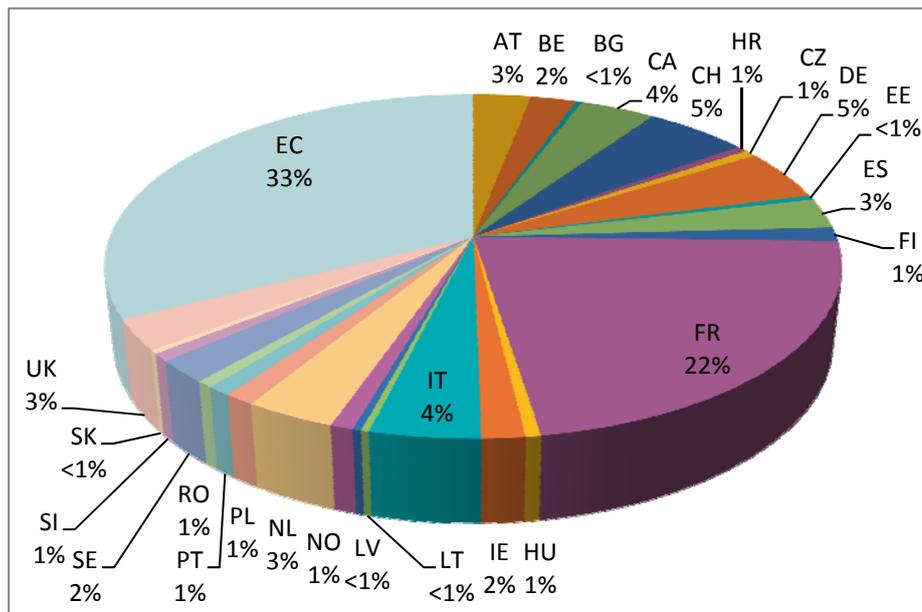


Figura 28. Fuentes de financiación para las actividades nacionales en 2017

6.2.1. PATROCINADORES QUE FINANCIAN LAS ACTIVIDADES NACIONALES

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

ALEMANIA	
	<p>La Facultad de Medicina de Hanover (MHH) contribuye a la recopilación de datos, y es un beneficiario en la RD-ACTION 677024</p>

	<p><i>Amedes Medizinische Dienstleistungen GmbH</i> es una empresa privada que financió a Orphanet Alemania en 2016.</p>
	<p><i>Förderverein Orphanet Deutschland e.V.</i> es una organización benéfica fundada por Orphanet Alemania para apoyar actividades nacionales, proporcionando fondos para el equipo.</p>
	<p><i>Humangenetik Freiburg</i> es una empresa privada que proporciona fondos para apoyar actividades nacionales</p>
	<p><i>Merck Family Foundation</i> es una entidad sin ánimo de lucro fundada por Merck Group, apoya la recopilación de datos nacionales.</p>
	<p><i>Sanofi Genzyme</i>, una compañía farmacéutica apoyó al equipo alemán financiando sus actividades en el marco del Día de las Enfermedades Raras 2017.</p>
	<p><i>B. Braun Stiftung</i>, una organización benéfica, apoya el conocimiento general de la base de datos mediante la financiación de sesiones nacionales de formación para expertos docentes sobre cómo utilizar la base de datos.</p>
<p>AUSTRIA</p>	
	<p>La Universidad de Medicina de Viena es beneficiario en la RD-ACTION 677024 y aloja a Orphanet Austria desde 2004. Además proporciona financiación a tiempo parcial (en especie) para el trabajo del coordinador nacional.</p>
	<p>El Ministerio de Sanidad austríaco provee fondos para la RD-ACTION 677024 desde junio de 2015.</p>
<p>BÉLGICA</p>	
	<p><i>Federal Public Service, Health, Food Chain Safety and Environment</i> es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>
	<p><i>Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique</i> es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>
	<p>Durante el periodo 2014-2016, el Instituto Nacional del Seguro de Enfermedad e Invalidez (NIHDI) proporciona apoyo financiero para el proyecto Orphanet por medio de un convenio con el Instituto Científico de Salud Pública (que acoge al equipo Orphanet).</p>

BULGARIA	
	La Asociación Búlgara para la Promoción de la Educación y la Ciencia (BAPES) acoge las actividades de Orphanet Bulgaria.
CANADÁ	
	El Instituto Canadiense de Investigación de la Salud es la institución que acoge a Orphanet Canadá, financia un puesto en el equipo gestor y proporciona soporte administrativo adicional al proyecto.
	El <i>Ministère de la Santé et des Services Sociaux</i> de Quebec financia un puesto de gestor del proyecto en Quebec y soporte administrativo.
	El Departamento de Genética Médica de <i>Mc Gill University Health Centre</i> es la institución que aloja a Orphanet Canadá y proporciona al coordinador médico.
	<i>Regroupement Québécois des Maladies Orphelines</i> proporciona al coordinador del proyecto y soporte administrativo.
	Pfizer Canadá financia diferentes eventos de Orphanet Canadá (Café Scientifique, Booth, Presentation) y ayuda a distribuir información de Orphanet Canada a través de su red.
	Care4Rare financia el contrato de un documentalista científico a tiempo parcial.
CROACIA	
	La Federación Croata de Enfermedades Raras HSRB es beneficiaria en la RD-ACTION 677024
ESLOVAQUIA	
	CUMS (<i>Univerzita Komenského v Bratislave</i>) es beneficiario en la RD-ACTION 677024
ESLOVENIA	
	El Centro Médico Universitario de Ljubljana es beneficiario en la RD-ACTION 677024

ESPAÑA	
	<p>El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER), Área de Enfermedades Raras (CIBERER), ha sido el socio de Orphanet en España desde abril de 2010 y es beneficiario en la RD-ACTION 677024. El CIBER (Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Economía y Competitividad) financia el sueldo de uno de los profesionales del equipo nacional así como sus principales actividades.</p> <p>El CIBER financió en 2017 los costes asociados a las actividades del equipo Orphanet, tales como la producción de folletos y la asistencia a reuniones donde se hizo difusión del proyecto.</p>
ESTONIA	
	<p>La Universidad de Tartu es beneficiaria en la RD-ACTION 677024</p>
FINLANDIA	
	<p>La Fundación Rinnekoti es beneficiaria en la RD-ACTION 677024.</p>
FRANCIA	
	<p>La Dirección General de Salud de Francia (DGS) financia la recopilación de datos en Francia para el catálogo de recursos de expertos.</p>
	<p>La <i>Association Française contre les Myopathies</i> financia OrphaNews France.</p>
	<p>La <i>Fondation Groupama pour la Santé</i> contribuye al desarrollo de la aplicación móvil.</p>
	<p><i>LFB Biomédicaments</i> ayuda a financiar el desarrollo y actualización de las guías de emergencia y de la enciclopedia francesa para el público general. LFB también ayudó a Orphanet a financiar sus celebraciones del 20 aniversario.</p>
	<p>La <i>Agence de la Biomédecine</i> financia el seguimiento del directorio de laboratorios, la creación de herramientas para la recogida, gestión y seguimiento de la actividad anual y la compilación de los datos recogidos en Francia.</p>
	<p>La <i>Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie</i> contribuye al desarrollo de la enciclopedia francesa para el público general con información sobre las consecuencias funcionales de las enfermedades raras, así como a la producción de fichas informativas sobre discapacidades poco frecuentes no necesariamente relacionadas con enfermedades raras.</p>

HUNGRÍA	
	<i>Országos tisztifőorvosi hivatal</i> - OTH es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
	<i>Semmelweis Egyetem</i> es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
IRLANDA	
	El Instituto de Sanidad irlandés financia al equipo de Orphanet Irlanda con la RD-Action para la contratación de un gestor del proyecto, un documentalista científico a media jornada y personal administrativo a tiempo parcial.
	<i>Shire Pharmaceuticals Ireland</i> financió la constitución de la Oficina Nacional de Enfermedades Raras y apoya a Orphanet Irlanda mediante la provisión de una subvención única sin restricciones.
ITALIA	
	El Ministerio de Sanidad italiano financia las actividades de Orphanet-Italia a través de la financiación de proyectos de investigación en curso.
	El Hospital Pediátrico <i>Bambino Gesù</i> es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
	<i>Genzyme Italia</i> financia OrphaNews Italia.
LETONIA	
	El Centro para la Prevención y Control de Enfermedades de Letonia (<i>Slimību Profilakses un Kontroles Centrs</i>) es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
LITUANIA	
	El Hospital Universitario de Vilnius, <i>Santariškių Klinikos</i> Centro de Genética Médica es beneficiario en la RD-ACTION 677024.

NORUEGA	
	La Dirección de Salud noruega acoge parte de las actividades de Orphanet Noruega y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales. Es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
	La Unidad Asesora Nacional Noruega para las Enfermedades Raras acoge parte de las actividades de Orphanet-Noruega y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales. Es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
PAISES BAJOS	
	<i>Leiden University Medical Center</i> (LUMC) es beneficiario en la RD-ACTION 677024. Acoge al equipo de Orphanet Países Bajos y cofinancia el trabajo del Prof. Dr. van Ommen
	<i>Centre for Medical Systems Biology</i> (CMSB) es una actividad conjunta de seis instituciones de los Países Bajos, liderada por LUMC y que incluye a VUMC. El CMSB cofinancia el trabajo del coordinador, Prof. Dr. van Ommen, y del presidente del Comité Científico Asesor, Prof. Dr. Cornel.
POLONIA	
	<i>Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka</i> (Children's Memorial Health Institute) es beneficiario en la RD-ACTION 677024. El CMHI apoya al equipo de Orphanet Polonia en todas sus actividades dentro y fuera de la institución (organizando conferencias para profesionales, padres y medios de comunicación, debates sobre enfermedades raras con todos los interesados y mejorando el acceso a medicamentos huérfanos).
	El Ministerio de Sanidad Polaco contribuye a la traducción de la enciclopedia de Orphanet al polaco y del sitio web internacional de Orphanet.
PORTUGAL	
	El Instituto de Biología Molecular y Celular (IBMC) es la institución que acogió a Orphanet Portugal desde 2009 hasta junio de 2015.
	El <i>Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar</i> (ICBAS) de la Universidad de Oporto, brindó apoyo al equipo de Orphanet desde 2009 hasta junio de 2015.
	La Dirección General de Salud (DGS), Ministerio de Sanidad portugués, es beneficiario en la RD-ACTION 677024.

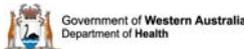
REINO UNIDO	
	<p>The <i>National Congenital Anomaly and Rare Disease Registration Service</i> (Public Health England) organiza las actividades de Orphanet UK y contribuye al proyecto asignando el tiempo de algunos profesionales desde agosto de 2014. Es beneficiario de la RD-ACTION 677024.</p>
REPÚBLICA CHECA	
	<p><i>Charles University</i> de Praga – 2ª Facultad de Medicina es beneficiaria en la RD-ACTION 677024.</p>
	<p>La Asociación Checa de Enfermedades Raras financia las actividades del equipo checo desde abril de 2012.</p>
	<p>La Sociedad de Genómica y Genética Médica Checa (www.slg.cz) apoya a Orphanet República Checa en la recopilación de información sobre laboratorios nacionales de diagnóstico genético, consultas expertas en enfermedades raras – dismorfología, consejo genético e información sobre grupos de apoyo a pacientes. Los profesionales de la genética trabajan con la asociación checa de pacientes con enfermedades raras (www.vzacna-onemocneni.cz), que representa a más de 30 asociaciones individuales. Mantienen una colaboración conjunta para el desarrollo de los Planes Nacionales Checos de Enfermedades Raras siguiendo la Estrategia Nacional Checa desde 2010. Los Planes Nacionales Checos primero, segundo y tercero (2012-2014, 2015-2017 y 2018-2020) se han desarrollado bajo el auspicio del Ministerio de Sanidad – Departamento de Servicios Médicos en colaboración con el Centro de Coordinación Nacional de Enfermedades Raras en el Hospital Universitario de Motol (www.nkcvo.cz).</p>
RUMANIA	
	<p><i>Universitatea de Medicina si Farmacie "Gr.T.Popa" Iasi</i> es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>
SUECIA	
	<p>Karolinska University Hospital, Departamento de Genética Clínica, Centro para las Enfermedades Raras, es beneficiario en la RD-ACTION 677024.</p>
SUIZA	
	<p>El Hospital Universitario de Ginebra es la institución que acoge a Orphanet Suiza, financia un puesto a tiempo parcial para el coordinador y ofrece apoyo administrativo al proyecto.</p>

	<p>Desde 2011, Orphanet Suiza está financiado por la Conferencia Suiza de Directores Cantonales de Salud Pública. En 2015, financió la contratación de un documentalista científico a tiempo parcial.</p>
TURQUÍA	
	<p>La Asociación de Empresas para la Investigación Farmacéutica da soporte incondicional a la traducción al turco del contenido del sitio web de Orphanet y de los documentos asociados. Apoyó la creación del sitio web de Orphanet Turquía, la preparación e impresión de folletos y la organización de actividades dirigidas a profesionales sanitarios y al público en general.</p>

Tabla 11. Patrocinadores que financian las actividades nacionales

6.2.2. PATROCINADORES INSTITUCIONALES QUE DAN SERVICIO A LAS ACTIVIDADES NACIONALES

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

ARMENIA	
	<p>El Centro de Genética Médica y de Atención Primaria acoge las actividades de Orphanet Armenia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.</p>
AUSTRIA	
	<p>Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) colabora en la RD-ACTION.</p>
AUSTRALIA	
	<p>La Oficina de Genómica en Salud Pública, Departamento de Salud de Australia Occidental, acoge las actividades de Orphanet Australia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.</p>
CHIPRE	
	<p>El Departamento de Servicios Médicos y Salud Pública es un socio colaborador en la Orphanet Europe Joint Action desde abril de 2011.</p>
CROACIA	
	<p>La Universidad de Zagreb contribuye al proyecto asignando tiempo del coordinador nacional.</p>

ESPAÑA	
	El Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) alberga al equipo de Orphanet-España
	La Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (FISABIO) albergó en 2017 a parte del equipo de Orphanet-España. FISABIO también es beneficiario en la RD-ACTION 677024.
IRLANDA	
	<i>Mater Misericordiae University Hospital (MMUH)</i> da soporte a Orphanet-Irlanda acogiendo la Oficina Nacional de Enfermedades Raras y Orphanet-Irlanda. La MMUH asigna horas de un genetista clínico a Orphanet-Irlanda, y proporciona apoyo técnico y recursos humanos.
Israel	
	<i>Sheba Medical Center, Tel Hashomer</i> de Israel acoge las actividades de Orphanet Israel y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales desde junio de 2014.
MARRUECOS	
	El Instituto Nacional de Higiene acoge las actividades de Orphanet Marruecos y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
Serbia	
	El Instituto de Genética Molecular e Ingeniería Genética de la Universidad de Belgrado, acoge las actividades de Orphanet Serbia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
TURKEY	
	La Universidad de Estambul acoge las actividades de Orphanet Turquía y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

Tabla 9. Patrocinadores institucionales que dan servicio a las actividades nacionales

6.2.3. PATROCINADORES NO-FINANCIEROS DE LAS ACTIVIDADES NACIONALES

ALEMANIA	
	<i>Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE) colabora con Orphanet Alemania en los servicios de información para pacientes.</i>
	<i>Kindernetzwerk e.V. - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen</i> provee información sobre las asociaciones de pacientes en Alemania.
	<i>Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.</i> apoya a Orphanet suministrando al equipo alemán direcciones e información de los laboratorios de diagnóstico.
	NAKOS apoya oficialmente a Orphanet.
	La Asociación de Sociedades Científicas Médicas de Alemania (AWMF) coopera con Orphanet Alemania ofreciéndole enlaces a sus guías de práctica clínica para la enciclopedia de Orphanet.
	DIMDI coopera con Orphanet Alemania en la inclusión de los términos de enfermedades desde la enciclopedia alemana en el código alfa de la ICD-10GM.
BÉLGICA	
	<i>RaDiOrg.be</i> , miembro de EURORDIS, colabora con Bélgica en el proceso de validación de las asociaciones de pacientes belgas en la base de datos de Orphanet.
	El equipo Orphanet, alojado por el Instituto Científico de Salud Pública, colabora internamente con el servicio de Enfermedades infecciosas en la población general para validar los datos de laboratorios de referencia y las pruebas para enfermedades infecciosas.
	<i>College Genetics</i> , que representa a los 8 centros genéticos reconocidos, colabora con el equipo Orphanet para mejorar y simplificar el proceso de registro y actualización de datos relacionados con pruebas genéticas en la base de datos de Orphanet.
	El Instituto Nacional de Seguros de Salud e Invalidez ofrece información sobre los centros de referencia reconocidos que trabajan bajo un convenio.

BULGARIA	
	La Asociación de Estudiantes de Medicina (ASM) de Plovdiv ha promovido activamente el uso de Orphanet en su comunidad. Juntos, <i>BAPES</i> y <i>ASM-Plovdiv</i> han organizado una serie de talleres dedicados a Orphanet.
	La Alianza Nacional Búlgara de Personas con Enfermedades Raras se ha asociado a <i>BAPES</i> con el propósito de promover el uso de Orphanet entre los afectados por enfermedades raras en Bulgaria, así como para listar las asociaciones de pacientes búlgaras en Orphanet.
CROACIA	
	<i>Rare Diseases Croatia</i> coopera con sus organizaciones miembro y con la Facultad de Medicina de la Universidad de Zagreb.
ESLOVAQUIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República Eslovaca apoya oficialmente a Orphanet.
ESLOVENIA	
	El Ministerio de Sanidad de Eslovenia apoya oficialmente a Orphanet.
ESPAÑA	
	El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad de España - Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) proporciona a Orphanet datos sobre proyectos de investigación nacionales financiados a través de las convocatorias de la Acción Estratégica en Salud.
	La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) colabora con Orphanet en la actualización de la información de las Asociaciones de Pacientes, la revisión de algunos textos incluidos en las Fichas de discapacidad y artículos para el público en general, y la difusión de los recursos de Orphanet.
ESTONIA	
	El Ministerio de Asuntos Sociales de Estonia apoya oficialmente a Orphanet.

FINLANDIA	
	El Ministerio de Asuntos Sociales y Sanidad de Finlandia apoya oficialmente a Orphanet
	<i>Terveysportti</i> (www.terveysportti.fi) es un servicio web para profesionales médicos publicado por <i>Duodecim Medical Publications Ltd</i> , que pertenece a la Sociedad Médica Finlandesa Duodecim. Orphanet fue incluido en las búsquedas de <i>Terveysportti</i> concernientes a las 300 “enfermedades raras más comunes”. Como resultado, Orphanet alcanzará una mayor notoriedad entre los profesionales de la salud finlandeses.
FRANCIA	
	El Ministerio de Salud apoya oficialmente a Orphanet.
	La <i>Haute Autorité de Santé</i> (HAS) y Orphanet cooperan en la publicación en línea de los protocolos nacionales para el diagnóstico y cuidado (NHDP) producidos por la HAS.
	La Agencia Nacional de Seguridad de los Medicamentos y Productos Sanitarios (ANSM) provee a Orphanet con información sobre ensayos clínicos en Francia.
	<i>Air France</i> ofrece a pacientes y profesionales un contingente de billetes de avión para asegurar el transporte de enfermos hasta los centros expertos y de expertos hasta los pacientes con enfermedades raras. Orphanet aporta su experiencia para examinar las solicitudes.
	Orphanet ha delegado en <i>Maladies Rares Info Services</i> el servicio de información telefónica sobre enfermedades raras y la respuesta a los mensajes electrónicos no solicitados recibidos por Orphanet.
HUNGRÍA	
	La Secretaría de Estado de Salud del Ministerio de Recursos Humanos de Hungría apoya oficialmente a Orphanet.
IRLANDA	
	Este Departamento de Salud apoya oficialmente a Orphanet e interviene en la gobernanza de Orphanet Irlanda.
	La <i>National Rare Diseases Office</i> (NRDO) aloja al equipo de Orphanet Irlanda. Orphanet es la principal fuente de información de recursos sobre enfermedades raras en la Línea Informativa de NRDO.

 <p>ROYAL COLLEGE OF PHYSICIANS OF IRELAND</p>	<p>El <i>Royal College of Physicians of Ireland</i>, Programa Nacional Clínico para las Enfermedades Raras, Grupo Asesor Clínico (presidente: Prof. Andrew Green) asesora científicamente a Orphanet-Irlanda.</p>
	<p><i>Rare Diseases Irlanda</i> (RDI) (que junto con MRCG e IPPOSI forman la Alianza Nacional Irlandesa para las Enfermedades Raras) colabora en la promoción de Orphanet y las actividades sobre enfermedades raras en Irlanda. El coordinador nacional de Orphanet es miembro de la Junta.</p>
 <p>Medical Research Charities Group Unity is our Strength!</p>	<p><i>Medical Research Charities Group</i> (MRCG) colabora dando respaldo y promoción a Orphanet y a las actividades irlandesas sobre enfermedades raras.</p>
 <p>IPPOSI Irish Platform for Patients' Organisations, Science and Industry</p>	<p>La Plataforma Irlandesa de Asociaciones de Pacientes, Ciencia e Industria (IPPOSI) colabora en la promoción de Orphanet y las actividades sobre enfermedades raras en Irlanda. IPPOSI está también activamente implicado en la implementación de la RD-ACTION en Irlanda, sirviendo de enlace entre el equipo Orphanet-Irlanda, eHealth y desarrolladores de software.</p>
ISRAEL	
 <p>State of Israel Ministry of Health</p>	<p>El Ministerio de Sanidad israelí apoya oficialmente a Orphanet.</p>
ITALIA	
 <p>ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ</p>	<p>El <i>Istituto Superiore di Sanità</i> apoya oficialmente a Orphanet.</p>
 <p>eleThon</p>	<p><i>Telethon</i> colabora con Orphanet en la recopilación de datos concernientes a proyectos de investigación.</p>
 <p>UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE ONLUS</p>	<p><i>Uniamo</i>, la Federación Italiana de Grupos de Apoyo en Enfermedades Raras, colabora con Orphanet en la organización y promoción de eventos dedicados a las enfermedades raras, con el fin de incrementar la sensibilización del público sobre esta cuestión.</p>
 <p>netgene project by BULLE</p>	<p><i>Netgene</i> colabora con Orphanet en la difusión de información sobre enfermedades raras.</p>
 <p>FARMINDUSTRIA</p>	<p><i>Farmindustria</i> contribuye con las publicaciones de Orphanet.</p>
 <p>Osservatorio Malattie Rare O.Ma.R.</p>	<p>El <i>Osservatorio Malattie Rare</i> (O.Ma.R.) colabora con Orphanet en la difusión de información sobre enfermedades raras y en la promoción de eventos.</p>

	La Junta Técnica Interregional para Enfermedades Raras italiana colabora con Orphanet en la recopilación de datos sobre los centros de referencia oficialmente reconocidos en Italia.
LETONIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República de Letonia apoya oficialmente a Orphanet.
	La Sociedad de Enfermedades Raras de Letonia promueve la igualdad de derechos y oportunidades para pacientes con enfermedades raras.
	<i>Palīdzēsim.lv</i> es una organización no gubernamental en Letonia que apoya financieramente a los niños y familias en la confirmación del diagnóstico de enfermedades raras enviando a pacientes o muestras biológicas al extranjero.
LITUANIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República de Lituania apoya oficialmente a Orphanet.
PAISES BAJOS	
	El Ministerio de Salud, Bienestar y Deporte de los Países Bajos apoya oficialmente a Orphanet.
	<i>Erfocentrum</i> ofrece información para el público en general sobre enfermedades genéticas, principalmente enfermedades raras. La colaboración se ha establecido para incrementar el número de textos en neerlandés disponibles en Orphanet y para la elaboración de un inventario de centros expertos neerlandeses designados para enfermedades raras a disposición de los profesionales sanitarios y del público en general.
	La VSOP (la organización que aglutina a organizaciones de familiares y pacientes de enfermedades genéticas, congénitas y raras) proporciona información sobre las asociaciones de pacientes con enfermedades raras y participa en la validación de información sobre los centros expertos neerlandeses designados para enfermedades raras.
	La Federación Neerlandesa de Centros Médicos Universitarios (NFU) es, en colaboración con Orphanet-Países Bajos y la VSOP, responsable del inventariado y la documentación sobre centros expertos neerlandeses para enfermedades raras.
POLONIA	
	La asociación de pacientes, <i>Ars Vivendi</i> , ofrece a los pacientes y a sus familiares información acerca de los servicios Orphanet y coopera con Orphanet-Polonia.

	<p>La Asociación Polaca de Pacientes con Mucopolisacaridosis y Enfermedades Raras proporciona a los pacientes y sus familiares información sobre los servicios de Orphanet y coopera con Orphanet Polonia.</p>
REPÚBLICA CHECA	
	<p>El Ministerio de Sanidad de la República Checa apoya oficialmente a Orphanet.</p>
RUMANIA	
	<p>El Ministerio de Sanidad colabora con Orphanet Rumania en la actualización de datos sobre el sistema médico rumano. Apoya oficialmente a Orphanet.</p>
	<p>Orphanet Rumania colabora con la Asociación Médica Rumana en la actualización de datos sobre profesionales de la salud.</p>
	<p>Orphanet Rumania colabora con la Sociedad Rumana de Genética Médica en la puesta en marcha de programas para el desarrollo de redes nacionales de diagnóstico, investigación y prevención en centros de medicina genética y promueve la colaboración con asociaciones de afectados por enfermedades genéticas/malformativas.</p>
	<p>Orphanet Rumania colabora con la Asociación Prader-Willi rumana con el fin de aunar los esfuerzos de los pacientes, especialistas y familiares para asegurar una vida mejor a las personas con enfermedades genéticas.</p>
REINO UNIDO	
	<p>El Departamento de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet.</p>
	<p><i>Ataxia UK</i> y Orphanet colaboran en el intercambio de información, en la validación y publicación en línea de proyectos de investigación sobre ataxias y en el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y <i>Ataxia UK</i>.</p>
	<p>Orphanet colabora con <i>Rare Disease UK</i> compartiendo datos y experiencias, mediante el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y <i>Rare Disease UK</i> así como contribuyendo al desarrollo de una estrategia para las enfermedades raras en el Reino Unido. Asimismo, <i>Rare Disease UK</i> valida, tras su publicación, la información recogida en Orphanet relativa a las asociaciones de pacientes en Reino Unido.</p>
	<p>Orphanet colabora con la <i>Genetic Alliance UK</i> compartiendo información y conocimientos, en el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y <i>Genetic Alliance UK</i>, fomentando la generación del conocimiento, mejorando la calidad de los servicios y la información disponible para los pacientes y sus familias y mejorando la calidad de vida de aquellos afectados por enfermedades genéticas. Asimismo, <i>Genetic Alliance</i> valida la información recogida en Orphanet tras su publicación en relación a las organizaciones de pacientes en el Reino Unido.</p>

SUECIA	
 <p>REGERINGSKANSLIET Ministry of Health and Social Affairs, Sweden</p>	El Ministerio de Sanidad y Asuntos Sociales de Suecia apoya oficialmente a Orphanet
SUIZA	
 <p>@HON Health On the Net Foundation Non Governmental Organization www.healthonnet.org</p>	<i>Health On the Net Foundation</i> es el propietaria del servidor web de www.orphanet.ch y brinda apoyo técnico para la recopilación de datos en línea de Orphanet Suiza.
 <p>PRORARIS Alliance Maladies Rares – Suisse Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz Allianza Malattie Rare – Svizzera</p>	<i>ProRaris</i> , la Alianza Suiza de Pacientes con Enfermedades Raras, ha establecido una estrecha colaboración con Orphanet Suiza para la identificación de servicios de información relevantes para pacientes y profesionales y para la organización y promoción de eventos dedicados a las enfermedades raras, con el fin de incrementar la sensibilización del público sobre esta cuestión particular.
 <p>IG Seltene Krankheiten CI Maladies rares CI Malattie rare</p>	Orphanet Suiza es miembro de la <i>Community of Interest for Rare Diseases</i> establecida en agosto de 2011. Esta comunidad aúna a todos los actores relevantes en el campo de las enfermedades raras en Suiza para desarrollar, en colaboración con la Oficina Federal de Salud Pública, una estrategia nacional de enfermedades raras.
TURQUÍA	
 <p>TURKEY Ministry of Public Health</p>	El Ministerio de Sanidad Turco apoya oficialmente a Orphanet, colaborando con Orphanet-Turquía en la recopilación de datos y en la difusión de Orphanet a nivel nacional.

Tabla 10. Patrocinadores no financieros para las actividades nacionales

7. Comunicación

7.1. Materiales de comunicación

En 2017, según necesidades, se actualizaron y distribuyeron folletos tamaño A5 para presentar Orphanet y sus servicios:

- Orphanet en 4 idiomas (alemán, español, francés e inglés)
- Orphadata (inglés)
- Aplicación para iPhone e iPad de Orphanet (inglés)
- Códigos ORPHA (inglés)
- Estructura y los principales productos de la base de datos de Orphanet (inglés)
- Ontología Orphanet de enfermedades raras (inglés)
- Registre su actividad como profesional con Orphanet (inglés)
- Recursos para ERNs (inglés)

También se editó un folleto A4 con el posicionamiento global de Orphanet y sus principales logros en 2016 que fue distribuido en diferentes congresos.

7.2. Invitaciones para la presentación de ponencias en congresos en 2017

Los representantes de Orphanet, como especialistas en el campo de las enfermedades raras, fueron invitados en 2017 a presentar el proyecto en más de 31 conferencias en todo el mundo. Las intervenciones se centraron en la presentación de la base de datos de Orphanet (27), políticas de Salud Pública (2) e investigación sobre enfermedades raras (2). Además, Orphanet estuvo representada en una variedad de jornadas nacionales e internacionales y sesiones de formación para dar a conocer los datos y herramientas de Orphanet, y para servir de enlace a otros proyectos enfocados en enfermedades raras.

7.3. Stands en congresos en 2017

Orphanet dispuso en 2017 de stands en los 11 congresos enumerados a continuación:

- The Finnish Medical Convention, 11 -13 January 2017, Helsinki
- IRDiRC 3rd Conference, 8-9 February 2017, Paris
- 61st Annual Meeting of the Society of Thrombosis and Hemostasis Research –Basel – February 15-18, 2017
- Rare Disease Day, International School of Geneva, 18 February 2017, Geneva
- Rare Disease Day, CHUV, 4 March 2017, Lausanne
- GfH2017, 29 -31 March 2017, Bochum
- Congress of the French Paediatrics Society, 19 May, Marseille
- Irish Society for Human Genetics Annual Conference, 15 September 2017, Dublin
- Conference of the American Society of Human Genetics, 18-20 October 2017, Orlando
- RARE 2018, 20-21 November, Paris
- Disability Awareness day, Mater Misericordiae University Hospital, 28 November 2017, Dublin

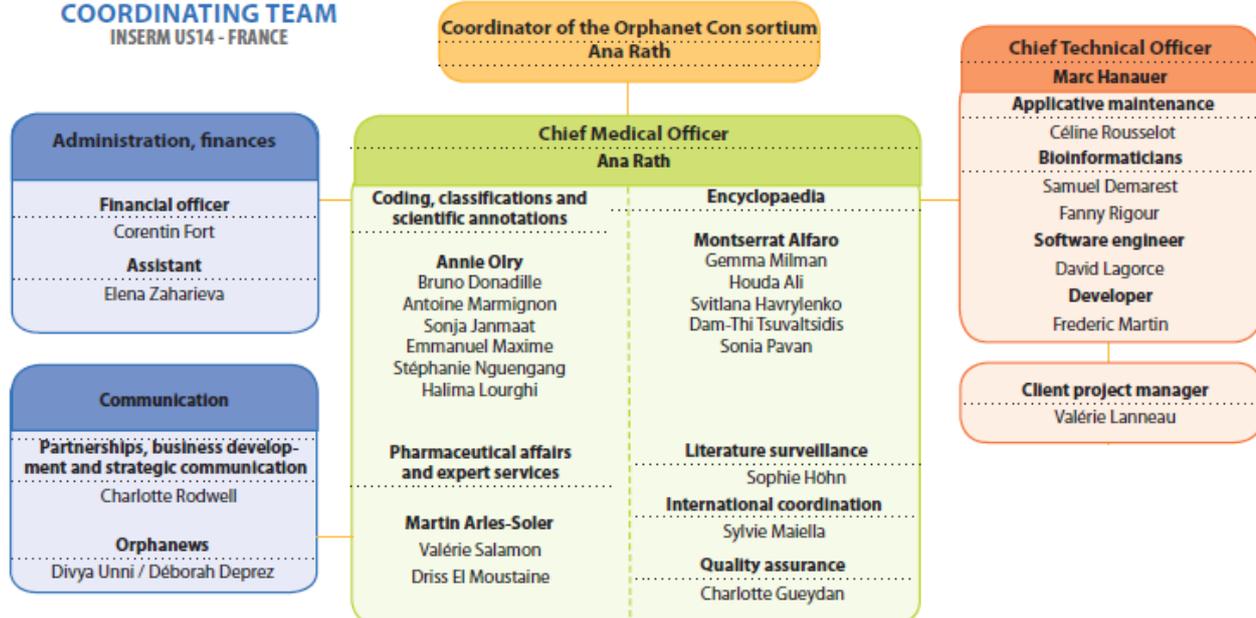
7.4. Redes sociales

El equipo coordinador de Orphanet mantiene una [página de Facebook](#) (3.780 suscriptores) y una [cuenta de Twitter](#) (@orphanet: 2.870 seguidores), así como el canal de Youtube de [Orphanet Tutorials](#).

Asimismo, el equipo de Orphanet Italia mantiene una [página de Facebook](#) (2.700 suscriptores) y un [canal de YouTube](#) y el equipo de Orphanet Alemania mantiene una página de Facebook (200 seguidores).

8. El equipo de Orphanet en 2017

COORDINATING TEAM INSERM US14 - FRANCE



ARGENTINA
Ministry of Health

Coordinator
Dr Romi Armando

ARMENIA
Center of Medical Genetics and Primary Health Care

Coordinator
Dr Kristine Hovhannesyian

Dr Tamari Sarkisian
Information scientist
Dr Davit Babykian

AUSTRALIA
Office Population Health genomics

Coordinator
Prof. Hugh Dawkins

Project manager
Caron Molster

Information scientist
Sarah Baxendale

AUSTRIA
Medizinische Universität Wien & Gesundheit Österreich GmbH

Coordinator
Dr Till Voigtländer

Project manager
Dr Ursula Unterberger

BELGIUM
Scientific Institute Public Health & Federal Public Service Health

Project manager
Dr Elfriede Swinnen

Information scientist
Annelies Mallezie
Paz Urbina

Translator
An Mannaert

BULGARIA
Bulgarian Association for Promotion of Education and Science

Coordinator
Prof. Rumen Stefanov

Project manager
Eva Popova

Information scientist
Galita Decheva

CANADA
Mc GILL University

Coordinator
Dr Michelle Innes (Can)
Dr Serge Melançon (Qc)

Project manager
Gail Ouellette (Qc)

Information scientists
Mayss Naccache (Can)
Brenda Mc Innes (Can)
Nancy Anoja (Qc)

CROATIA
Children Hospital Zagreb

Coordinator
Prof. Ingeborg Barisic

Rare Diseases Croatia*

Project Manager
Neven Obradović Kuridža

CYPRUS
Cyprus Ministry of Health MMC

Coordinator
Dr Violetta Anastasiadou

Project manager
Elpiniki Nikolaou & Maria Loizidou

Information scientist
Turem Delikurt
Ouranio Anastasiou

CZECH REPUBLIC
Charles University Prague - 2nd School of Medicine

Coordinator
Prof. Milan Macek

Information scientist
Marek Turnovec

ESTONIA
Tartu University

Coordinator
Prof. Vallo Tillmann

Project manager
Dr Rita Teek

Information scientist
Sille Vähtra
Klari noormets

FRANCE
INSERM US14

Coordinator
Ana Rath

Information scientists
Quentin Laurent
Florence Sauvage

French encyclopaedia
Janine Sophie Giraudet- Le Quintrec
Marie Daniel
Marie-Michèle Varin

Orphanews France
Sophie Hohn

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

Figura 29. Cuadro organizacional

Para cualquier consulta o comentario, por favor póngase en contacto con nosotros: orphanet@ciberer.es

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

La forma correcta de citar este documento es:

Orphanet – Informe de Actividad 2017, Informes de Orphanet, Septiembre 2018 (V1.1)

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/ActivityReport2017_ES.pdf