

orphanet

Il database internazionale sulle malattie rare e i farmaci orfani che unisce assistenza sanitaria e ricerca



patient associations
signs & symptoms
clinical trials
data
registries
experts
ORDO
encyclopaedia
classifications
coding
laboratories
handicap
genes
ontology
Orphanet
database
orphan drugs
mapping
rare diseases
registries
Orphacode
biobanks
terminologies
nomenclature
expert centres
Orphadata
diagnostic tests
epidemiology
guidelines
research
guidelines

Un consorzio globale che migliora la visibilità, la consapevolezza, l'informazione e le conoscenze nel campo delle malattie

www.orpha.net



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union



Inserm

La science pour la santé
From science to health



Global Alliance
for Genomics & Health
Collaborate. Innovate. Accelerate.

I numeri di Orphanet

Contenuti della banca dati e del sito

Sito a libero accesso disponibile in 7 lingue

30 milioni di pagine visualizzate nel 2017

7,8 milioni di documenti PDF scaricati nel 2017

Risorsa riconosciuta da IRDiRC e Sistema raccomandato da HVP



Malattie

- 6.151** malattie rare con identificativi univoci: i numeri ORPHA
- 3.898** geni per **3.739** malattie rare
- 2.963** malattie con annotazioni HPO
- 5.648** malattie con annotazioni di prevalenza/incidenza

Riassunti delle informazioni riguardanti le malattie rare in 12 lingue

Un repertorio dei servizi specialistici in 41 Paesi in tutto il mondo

4.595	inglese	22.184	professionisti
3.334	italiano	7.400	centri esperti
3.282	francese	2.599	organizzazioni di pazienti
3.165	tedesco	1.648	laboratori medici
3.169	spagnolo	44.129	test diagnostici
1.180	portoghese	1.745	laboratori di ricerca
662	olandese	2.637	siti che conducono progetti di ricerca
167	finlandese	2.506	siti che conducono sperimentazioni cliniche
831	polacco	727	registri di pazienti
423	greco	270	database sulle mutazioni
103	slovacco	142	biobanche
255	russo		

Dati tratti dalla Relazione sulle attività di Orphanet 2017



Circa **782.000 visitatori al mese** da **235 Paesi**

46 % professionisti sanitari

25 % pazienti, famiglie e gruppi di supporto

Ma anche **ricercatori, aziende, decisori politici, studenti**

I prodotti più apprezzati: **elenco delle malattie, testi sulle malattie, dati epidemiologici e linee guida cliniche ***

* Indagine annuale sugli utenti di Orphanet, gennaio 2018

Utenti

I principali risultati ottenuti nel 2017

IL 20° ANNIVERSARIO DI ORPHANET

Il 2017 ha segnato il **20° anniversario della creazione di Orphanet**.

Per celebrare questa occasione, il team di Orphanet, gli attuali rappresentanti e quelli passati, le istituzioni e i partner strategici sono stati inviati

a una cena-evento che si è tenuta a Parigi. I rappresentanti di INSERM e della Commissione Europea hanno pronunciato i discorsi di apertura, riaffermando il proprio sostegno a questa essenziale risorsa per la comunità dei malati rari. Ségolène Aymé, ospite d'onore della serata, ha ricevuto da Ana Rath, a nome degli attuali e dei precedenti team di Orphanet, un simbolo della riconoscenza e della gratitudine per il suo operato e il suo impegno in qualità di fondatrice di Orphanet.

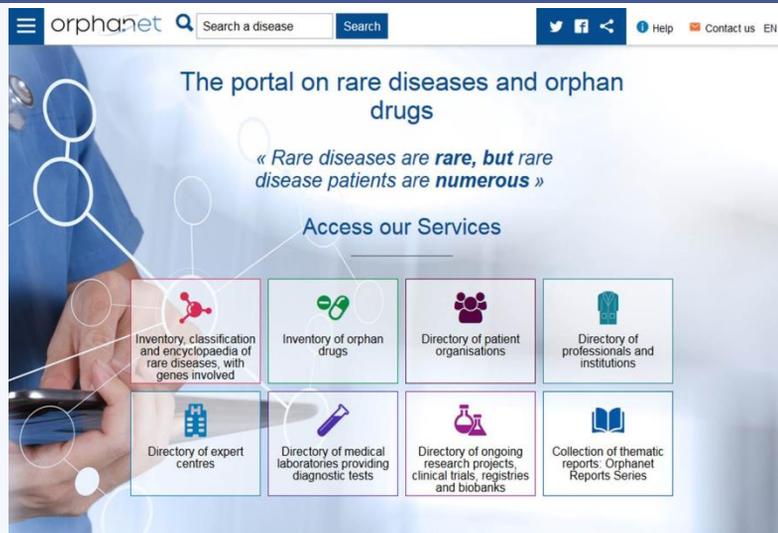


IL NUOVO VOLTO DEL SITO DI ORPHANET

Il 20° anniversario di Orphanet ha rappresentato anche l'occasione per un restyling completo del sito.

La nuova versione del sito di Orphanet è stata lanciata a marzo 2017. Scopo del nuovo sito è **rendere più facile la navigazione**. Il design più **intuitivo** facilita la consultazione dai diversi dispositivi, mentre il layout facilita la lettura dei dati.

Sono stati inoltre realizzati dei tutorial per guidare gli utenti nella navigazione del nuovo sito.



orphaNews
RD-Action newsletter for the rare disease community

Edition of 23 March 2017

/ EDITORIAL
20 March 2017
/ POLITICAL NEWS
/ SCIENTIFIC NEWS
/ AND ALSO...

20 March 2017

European Reference Networks: a new concept came to reality



The 3rd official European Reference Network (ERN) conference took place in Vilnius, Lithuania, on the 9th of March. The following day was dedicated to the kick-off meetings for the 24 thematic European Reference Networks (ERNs). This was a major event.

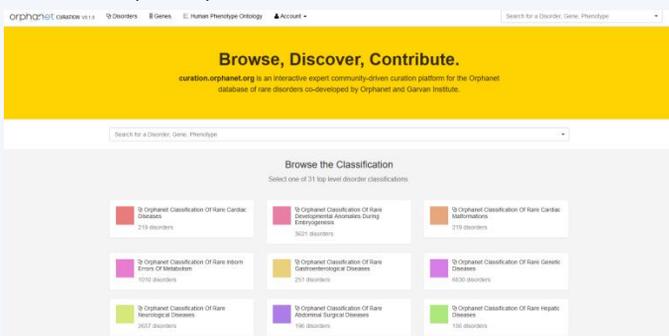
All'inizio del 2017, anche la **newsletter OrphaNews international è stata completamente ridisegnata**. Il nuovo front/back-office ha migliorato l'aspetto della newsletter, introducendo anche nuove funzionalità.

La navigazione è stata migliorata con la creazione di sezioni separate; oggi è più facile condividere gli articoli, mentre il design più intuitivo facilita la consultazione su una serie di dispositivi mobili. Ora gli utenti possono consultare gli archivi avvalendosi di un thesaurus di termini che rende più facile la ricerca di informazioni riguardanti un determinato argomento o malattia.

I principali risultati ottenuti nel 2017

LANCIATA LA PIATTAFORMA DI GESTIONE DELLE CONOSCENZE DI ORPHANET

All'inizio del 2017 è stata lanciata la **Piattaforma di gestione delle Conoscenze di Orphanet** <https://curation.orphanet.org/>. Sviluppata da alcuni partner del consorzio RD-Action in Australia e dall'Istituto Garvan, questa piattaforma permette agli esperti del settore delle malattie rare di **contribuire al mantenimento dei dati scientifici** all'interno del database di Orphanet in maniera tracciabile e trasparente. Ad aprile 2017 si è tenuto un workshop di RD-Action per la presentazione della piattaforma alle Reti di Riferimento Europee, che saranno i principali utenti finali dello strumento.



La piattaforma permette una diversa visualizzazione dei dati contenuti nel database di Orphanet, con icone accanto ai dati modificabili per facilitare la ricerca dei contributi degli esperti. I responsabili dei dati di Orphanet vengono informati del suggerimento ed è così possibile avviare una discussione tra esperti attraverso la piattaforma. Al momento gli esperti possono registrarsi attraverso la piattaforma, indicando le malattie di cui hanno esperienza e fornendo suggerimenti per **mantenere aggiornata la nomenclatura, le definizioni e gli abstract contenuti nel database di Orphanet**. Altri tipi di dati scientifici, come quelli riguardanti geni, fenotipi ed epidemiologia saranno aperti a suggerimenti in un secondo momento.

Le ERN sono state invitate formalmente a contribuire al mantenimento dei dati riguardanti i loro campi d'esperienza, utilizzando la piattaforma come parte delle attività di collaborazione con Orphanet per il 2017. I principali campi in cui sono state avviate collaborazioni includono la nomenclatura e le classificazioni di Orphanet e l'aggiornamento del repertorio dei servizi specialistici.

ORPHANET DIVENTA PARTNER DI SOLVE-RD: IL PROGETTO DI HORIZON 2020 CHE CERCA SOLUZIONI PER I CASI DI MALATTIE RARE IRRISOLTI

Guidato dall'Università di Tübingen, il consorzio Solve-RD www.solve-rd.eu, che ha ricevuto un finanziamento di 15 milioni di € nel quadro del programma Horizon 2020 della Commissione Europea, dal 2018 sarà impegnato per **migliorare la diagnosi delle malattie rare**, in stretta collaborazione con le Reti di Riferimento Europee (ERN) sulle malattie rare.

Il team coordinatore di Orphanet presso l'INSERM guida il pacchetto di lavoro che ha il compito di **raccogliere informazioni genetiche e fenotipiche standardizzate** riguardanti i casi irrisolti di malattie rare all'interno delle coorti delle ERN e dell'Archivio Europeo del Genoma, e di **sviluppare un'ontologia dei casi irrisolti** che interagirà con l'Ontologia delle Malattie Rare di Orphanet (ORDO) e il Modulo Ontologico HPO-ORDO (HHOM) al fine di formulare **nuove ipotesi diagnostiche**.



IL CANALE YOUTUBE DEI TUTORIAL DI ORPHANET

Nel 2017 Orphanet ha lanciato un canale YouTube contenente dei tutorial finalizzati ad **aiutare gli utenti a comprendere la nomenclatura delle malattie rare di Orphanet e a cercare una malattia/gene** sul sito. I video sono disponibili in inglese e francese; i sottotitoli in altre lingue verranno aggiunti progressivamente.



IL GIAPPONE ENTRA NEL CONSORZIO DI ORPHANET

Il Consorzio di Orphanet raggiunge ufficialmente l'Asia, dando il benvenuto al suo 41° Paese Membro, il **Giappone**. L'Agenzia per la Ricerca Medica e lo Sviluppo (AMED), attraverso il Centro Informatico per la Ricerca Taslazionale (TRI), è stata incaricata di questo compito e sta dando vita al team di Orphanet Giappone.

I principali obiettivi

AUMENTARE LA VISIBILITÀ

In una comunità ormai globale, abbiamo bisogno di comprenderci l'un l'altro, seppur parlando lingue diverse. È perciò essenziale disporre di una nomenclatura con riferimenti incrociati ad altre terminologie internazionali.

Per migliorare la visibilità delle malattie rare all'interno dei sistemi informatici, **Orphanet ha sviluppato, e continua a migliorare, una nomenclatura univoca e multilingue delle malattie rare**, attorno alla quale ha strutturato il resto del proprio database relazionale. A ogni malattia è assegnato un **numero ORPHA** univoco (anche detto ORPHA code); è fondamentale integrare questi codici nei sistemi informatici sanitari e di ricerca per garantire la visibilità delle malattie rare e per far sì che sistemi diversi possano interagire. Questa nomenclatura è allineata con altre terminologie: OMIM, ICD, SNOMED-CT, MedDRA, UMLS, MeSH, GARD. **Questi riferimenti incrociati costituiscono un passo fondamentale verso l'interoperabilità dei database.**

I pazienti affetti da malattie rare sono sparsi in tutto il mondo, esattamente come gli esperti di malattie rare. Orphanet **offre visibilità agli esperti e ai pazienti fornendo l'accesso a un repertorio di servizi specializzati in 35 Paesi, classificati per malattia**, come i centri esperti, i laboratori e i test diagnostici, le organizzazioni di pazienti, i progetti di ricerca e le sperimentazioni cliniche.

Questi dati favoriscono la creazione di reti, combattono l'isolamento e promuovono i corretti

FORNIRE INFORMAZIONI

Per **rispondere alle necessità di un pubblico globale**, Orphanet si avvale dell'**esperienza di professionisti di tutto il mondo**, per redigere la propria **enciclopedia delle malattie rare**, progressivamente tradotta nelle **8 lingue** del database (inglese, francese, spagnolo, italiano, tedesco, olandese, portoghese e polacco), con altri testi liberamente consultabili online in greco, slovacco, finlandese e russo.

Orphanet **integra e fornisce l'accesso a informazioni di qualità prodotte in tutto il mondo**, come le linee guida per la pratica clinica e le informazioni adatte al grande pubblico.

GENERARE CONOSCENZE

Per sviluppare e continuare a migliorare i dati scientifici del proprio database, Orphanet collabora con **esperti provenienti da tutto il mondo**: esperti nel campo dell'assistenza sanitaria e ricercatori, rappresentanti dei pazienti e professionisti del settore socio-sanitario.

La grande quantità di dati presenti in Orphanet e **il modo in cui sono strutturati, permettono di sviluppare ulteriori conoscenze**, favorendo la connessione di dati che talvolta possono sembrare pezzi sparsi di un puzzle incomprensibile. **L'integrazione dei dati aumenta il loro valore e li rende interpretabili.**

- **Orphanet fornisce standard per l'individuazione delle malattie rare**, in particolare attraverso la **nomenclatura di Orphanet**, strumento essenziale per l'interoperabilità.
- **Orphanet mette a disposizione dati integrati e riutilizzabili**, essenziali per la ricerca, sulla piattaforma www.orphadata.org e sotto forma di un **vocabolario strutturato delle malattie rare**, l'**Ontologia delle Malattie Rare di Orphanet (ORDO)**.
- Nel quadro del progetto ERA-NET E-Rare3 HIPBI-RD (www.hipbi-rd.net), finalizzato all'armonizzazione delle informazioni fenomiche per una maggiore interoperabilità nel campo delle malattie rare, il Modulo Ontologico HPO-ORDO rappresenta un ponte tra l'Ontologia del Fenotipo Umano e ORDO.



Queste importanti risorse contribuiscono ad accrescere l'**interoperabilità dei dati** sulle malattie rare in tutto il mondo e **nei campi dell'assistenza sanitaria e della ricerca**. Questi dati vengono attualmente integrati in diversi progetti e infrastrutture di bioinformatica in tutto il mondo, al fine di **migliorare la diagnosi e il trattamento**. Orphanet si impegna a fare rete con i propri partner in tutto il mondo per **ricomporre i pezzi di questo puzzle**.

Una risorsa politica fondamentale

I DATI DI ORPHANET INDIRIZZANO LA POLITICA SULLE MALATTIE RARE E RISPONDONO ALLE NECESSITÀ POLITICHE

 Orphanet coordina l'attuale Azione Congiunta Europea sulle Malattie Rare (RD-Action) www.rd-action.eu, e collabora con la Segreteria Scientifica di IRDiRC: **Orphanet e i suoi dati svolgono un ruolo fondamentale indirizzando le politiche sanitarie e di ricerca.** La presenza di Orphanet nei Paesi partner ha dimostrato di svolgere un ruolo fondamentale nell'accrescere la consapevolezza circa le malattie rare, in particolare nell'ambito delle agende politiche nazionali.

Si è così creato **un circolo virtuoso, che lega i dati di Orphanet alle politiche in materia di malattie rare:**

- Orphanet **indirizza le politiche** fornendo dati aggregati (i Quaderni di Orphanet), e dati per le **relazioni annuali sullo stato dell'arte delle politiche europee in materia di malattie rare** e la **situazione attuale della ricerca sulle malattie rare.** I dati di Orphanet si sono rivelati indispensabili nell'**implementazione di misure politiche**, come la designazione ufficiale dei centri esperti per le malattie rare a livello nazionale attraverso l'individuazione dei luoghi in cui si trovano esperti ed esperienze all'interno di ogni Paese.
- I dati di Orphanet possono **rispondere a necessità politiche:** ad esempio, i dati presenti in Orphanet sui laboratori che eseguono test per le malattie rare si sono evoluti per favorire l'esecuzione dei test oltre i confini nazionali.

- Nel 2009, il Consiglio Europeo ha raccomandato a tutti gli Stati Membri dell'UE di sviluppare **piani o strategie nazionali** per strutturare la propria risposta alle sfide poste dalle malattie rare. È stato inoltre sollecitato il contributo nazionale alla rete di Orphanet e, di conseguenza, molti **piani o strategie nazionali sviluppati sino ad oggi includono Orphanet e la codifica Orpha tra le misure fondamentali da adottare.**

- Orphanet è inoltre citato nella **Direttiva UE per l'assistenza sanitaria transfrontaliera (2011)** quale risorsa chiave per supportare *"i professionisti sanitari [...] nella corretta diagnosi delle malattie rare"*.

- **Le attività e risorse di Orphanet sono supportate anche da una serie di importanti raccomandazioni politiche** pubblicate da comitati di esperti presso la Commissione Europea, su questioni quali la codifica delle malattie rare, i centri esperti, le Reti di Riferimento Europee e i test genetici transfrontalieri.

- Nel 2017, è stato riconosciuto il **monopolio de facto** di Orphanet nel suo campo nell'ambito del Piano di Lavoro 2018 del Terzo Programma Europeo per la Salute (2014-2020), con particolare riferimento alla nomenclatura univoca delle malattie rare.

AL CENTRO DEL MONDO DELLE MALATTIE RARE: ORPHANET COME PIATTAFORMA INTEGRATA

Orphanet si trova al crocevia tra diverse realtà coinvolte nelle problematiche derivanti dalle sfide poste dalle malattie rare. Come piattaforma integrata e globale, ha il compito di **costruire i ponti necessari a far progredire le politiche, l'assistenza sanitaria e la ricerca fornendo informazioni, dati e conoscenze su scala globale.** La capacità di Orphanet di creare reti svolge un ruolo fondamentale nel **collegare diversi Paesi e lingue diverse**, così come **diversi tipi di esperienza** che provengono da diversi ambiti (assistenza sanitaria, ricerca, genetica, ambito medico-sociale e organizzazioni di pazienti).

La rivoluzione scientifica e informatica attualmente in corso offre nuove **possibilità per un'ulteriore integrazione dei dati in Orphanet, al fine di facilitare la comunicazione tra i mondi dell'assistenza sanitaria e della ricerca.** Questa stessa rivoluzione offre anche a Orphanet l'opportunità di diventare realmente globale e rispondere meglio alle necessità dei suoi utenti provenienti da tutto il mondo e appartenenti a diversi gruppi di portatori di interesse.

Orphanet svolgerà questo ruolo nel quadro del prossimo Programma Congiunto Europeo sulle Malattie Rare **Co-Fund**, che partirà nel 2019 e sarà coordinato da INSERM.

Il nostro impegno per la comunità globale dei malati rari

Le malattie rare non conoscono confini e le sfide per le persone che ne sono affette sono simili sebbene le malattie possano essere diverse e colpire persone che si trovano in diverse parti del mondo. Nessuna nazione o continente può affrontare da solo le sfide poste dalla diagnosi, dal trattamento e dall'assistenza dei pazienti rari.

Si tratta di una sfida globale e tutti i portatori di interesse devono collaborare a livello globale per affrontarla e fornire risposte adeguate. Le sinergie derivanti dalle collaborazioni tra gruppi di portatori d'interesse in tutti i continenti sono fondamentali per vincere questa sfida.

Per politiche globali sono necessari dati globali. Orphanet continuerà a portare avanti la sua missione al servizio della comunità mondiale:

- **garantendo un accesso equo a informazioni di qualità, essenziali per l'empowerment delle persone affette da malattie rare e per la creazione e il miglioramento delle conoscenze scientifiche sulle malattie rare**
- **promuovendo un linguaggio comune e i mezzi necessari a integrare i dati sulle malattie rare per porre rimedio alla frammentazione della ricerca in questo campo**
- **fornendo dati essenziali per lo sviluppo delle politiche sulle malattie rare e rimanendo in ascolto dei bisogni dei portatori di interesse riguardanti i dati su queste malattie**

“Il Consorzio di Orphanet supporta il lavoro del Comitato delle ONG per le Malattie Rare e supporterà, al meglio delle sue abilità, gli sforzi finalizzati a migliorare il riconoscimento e l'inclusione delle malattie rare negli Obiettivi di Sviluppo Sostenibile dell'ONU e a dare ancor più voce alla ricerca e alle istituzioni mediche in tutte le successive discussioni politiche sulle malattie rare a livello delle Nazioni Unite”

Consiglio Direttivo di Orphanet, 4 novembre 2016



Per maggiori informazioni sui nostri obiettivi, sui risultati e le partnership, consultate la Relazione annuale sulle attività di Orphanet all'indirizzo www.orpha.net

Partecipa anche tu!

Puoi aiutare Orphanet a migliorare i suoi servizi alla comunità dei malati rari in molti modi:

- **Contribuisci:** dai visibilità alle tue attività riguardanti le MR e registrati tramite la home page di Orphanet
- **Controlla i dati:** gli esperti possono contribuire dandoci la loro opinione sui nostri dati all'indirizzo <http://curation.orpha.net>
- **Sostienici:** sponsorizza una delle attività di Orphanet
- **Dacci il tuo parere:** partecipa al nostro sondaggio annuale degli utenti

CONTATTI

INSERM US14 – Orphanet
Plateforme Maladies Rares

96, rue Didot

75014 Paris, FRANCE

+33 1 56 53 81 37

contact.orphanet@inserm.fr

www.orpha.net

@Orphanet

