



orphanet

Rapport d'Activité 2012

Rapport d'Activité 2012

Table of content

1.	BILAN DES ACTIONS 2012	3
2.	LE CONSORTIUM ORPHANET	5
2.1.	L'action conjointe "Orphanet Europe"	5
2.2.	L'expansion du consortium.....	6
2.3.	Liste des partenaires et domaines d'activités	6
3.	ORPHANET : PRODUITS ET SERVICES	9
3.1.	Le site d'Orphanet	9
3.2.	Inventaire des maladies rares.....	11
3.3.	Inventaire des gènes.....	12
3.4.	L'encyclopédie Orphanet.....	14
3.5.	L'annuaire des ressources expertes	17
3.6.	L'annuaire des médicaments orphelins	19
3.7.	Orphadata	20
3.8.	Les Cahiers d'Orphanet.....	21
3.9.	Newsletters	22
3.10.	Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)	23
4.	UTILISATEURS	23
4.1.	Référencement par les moteurs de recherche	23
4.2.	Audience du site.....	24
4.3.	Type d'utilisateurs et d'utilisation	24
5.	COLLABORATIONS NATIONALES ET INTERNATIONALES D'ORPHANET	30
5.1.	Collaboration avec l'OMS	30
5.2.	Collaboration avec les Autorités de Santé	30
5.3.	Collaborations scientifiques et partenariats	30
6.	FINANCEMENTS.....	31
6.1.	Financement de l'activité centrale d'Orphanet.....	31
6.2.	Partenariats financiers et non-financiers soutenant l'activité au niveau national.....	34
7.	COMMUNICATION	48
7.1.	Supports de communication.....	48
7.2.	Invitations à des conférences en 2012	48
7.3.	Stand dans des congrès en 2012	48
8.	L'ÉQUIPE D'ORPHANET – DÉCEMBRE 2012	50

1. Bilan des actions 2012

1.1. Objectif

L'objectif général d'Orphanet est de fournir à la communauté un ensemble complet d'informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins, afin de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares.

1.2. Activités en 2012

Orphanet est devenu le portail de référence mondiale sur les maladies rares et les médicaments orphelins, pour tous publics.

Orphanet propose un ensemble de services gratuits et en libre accès :

- Un inventaire des maladies rares et une classification de ces maladies d'après les classifications expertes publiées. Chaque maladie est indexée avec la Classification Internationale des Maladies (CIM version 10) de l'Organisation Mondiale de la Santé et l'*Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM), base de données américaine des gènes et maladies génétiques développée par l'université John Hopkins. Orphanet a développé son propre codage (codage ORPHA), créant pour chaque maladie une carte d'identité qui comprend sa classe de prévalence, sa classe d'âge d'apparition, son mode d'hérédité et les gènes associés (toutes les maladies n'ont pas encore leur carte d'identité remplie).
- Une encyclopédie professionnelle couvrant plus de 4000 maladies rares, écrite par des rédacteurs scientifiques et validée par des experts de renommée internationale. Systématiquement écrite en anglais, elle est traduite en allemand, italien et espagnol, finlandais, français, portugais et polonais. De plus, pour certaines maladies, des recommandations pour la prise en charge en cas d'urgence ont été produites et traduites.
- Un inventaire des médicaments orphelins à tous les stades de développement depuis la désignation orpheline jusqu'à la mise sur le marché.
- Un répertoire des ressources spécialisées dans les 37 pays partenaires, apportant de l'information sur les centres experts (en France les centres de référence et de compétences), les laboratoires de diagnostic, les projets de recherche, les essais cliniques, les registres, les réseaux, les plateformes technologiques et les associations de malades.
- Une palette de services :
 - Un service d'aide au diagnostic permettant la recherche de maladies par signes et symptômes.
 - Une lettre d'information électronique bimensuelle, OrphaNews, qui présente les actualités scientifiques et politiques sur les maladies rares et les médicaments orphelins, en langues française, anglaise et italienne.
 - Une collection de rapports de synthèse, les Cahiers d'Orphanet, portant sur des sujets transversaux, directement téléchargeables depuis le site.
- Des articles de qualité publiés par d'autres journaux ou sociétés savantes. Plus de 830 articles ont été publiés sur le site d'Orphanet avec la permission de leurs auteurs et éditeurs, dont notamment des recommandations de bonne pratique nationales et internationales produites par des sociétés savantes, publiées dans des journaux à comité de relecture.
- Une encyclopédie grand public couvrant plus de 123 maladies, écrite par Orphanet en partenariat avec les centres de référence et les associations de malades concernés.

Actuellement, Orphanet est le seul projet à établir un lien entre les maladies, l'information textuelle existant à leur sujet (notamment par des liens avec d'autres sites d'information) et les services appropriés pour les patients.

Orphanet est donc le site dédié aux maladies rares le plus complet en termes de documents référencés.

1.3. Principales réalisations de 2012:

- Une nouvelle page d'accueil a été lancée à l'été 2012. Cette nouvelle version a pour but de répondre aux besoins des utilisateurs du site qui demandaient une page d'accueil moins chargée et plus conviviale.
- Tous les pays qui constituent le consortium Orphanet ont leur site national. Celui-ci est soit entièrement publié dans la ou les langue(s) nationale(s), soit la trame est en anglais et des textes communs sont traduits dans la ou les langue(s) nationale(s). Au total, ce sont 14 nouveaux sites nationaux qui ont été publiés en 2012.
- Le consortium s'est étendu vers l'Australasie: l'Australie-Occidentale a rejoint Orphanet en 2012. Des négociations ont débuté avec l'Argentine, le Brésil, la Chine, le Chili, le Japon et la Russie.
- A partir du 1^{er} Décembre 2012, le code Orphanet a été utilisé dans le PMSI (Programme médicalisé des systèmes d'information) en France, afin de mieux repérer les patients atteints de maladies rares dans le système de santé et améliorer la connaissance de leur parcours de soins.
- Les serveurs d'hébergement Orphanet ont déménagé de Paris vers le plus grand centre de données civiles de France basé à Montpellier, le CINES, afin d'améliorer l'architecture des serveurs et d'augmenter le niveau de sécurité.
- Un référencement croisé des maladies a été effectué avec les terminologies médicales suivantes : UMLS, MeSH, MedDRA and SNOMED CT.
- Un référencement croisé des gènes a été effectué avec les bases de données scientifiques Ensembl, Reactome and IUPHAR.
- L'ontologie des maladies rares est maintenant disponible sur Bioportal.
- L'encyclopédie des maladies rares a été étendue et mise à jour. Depuis 2012, elle est disponible en finlandais et en polonais, en plus de l'anglais, du français, de l'allemand, de l'italien, de l'espagnol et du portugais.
- Le répertoire des centres experts, laboratoires de diagnostic, essais cliniques, projets de recherche, réseaux, registres et associations de malades a été élargi et mis à jour.
- Une enquête sur les centres d'expertise listés dans Orphanet a été organisée afin de vérifier s'ils répondent aux critères de qualité définis par le Comité d'experts sur les maladies rares de l'Union européenne (EUCERD).
- Un Cahier d'Orphanet présentant la liste des maladies rares classées par ordre alphabétique en français et en anglais a été créé.
- Un Cahier d'Orphanet sur les centres experts pour les cancers rares de l'adulte en France a également été créé.
- Les Cahiers d'Orphanet (Prévalence des maladies rares, médicaments orphelins, vivre avec une maladie en France : Aides et prestations, les rapports d'activités et les enquêtes de satisfaction) ont été mis à jour.
- Le rapport d'activité 2011 a été traduit en anglais, italien, espagnol et polonais.

2. Le consortium Orphanet

2.1. L'action conjointe "Orphanet Europe"

La base de données Orphanet est perçue au niveau international comme une ressource précieuse, car elle est la seule source de données validées sur les maladies rares. Elle est ainsi mentionnée dans les documents de la Commission européenne sur les maladies rares ("Rare diseases: Europe's challenge" - 11 Novembre 2008) ainsi que dans la recommandation du Conseil (2009/C151/02) relative à une action dans le domaine des maladies rares (8 Juin 2009) comme la source d'information sur les maladies rares et comme un outil stratégique pour la mise en place d'un plan ou de toute stratégie nationale sur les maladies rares, que chaque État membre est encouragé à développer pour la fin 2013. En avril 2011, Orphanet a ainsi franchi un seuil important en devenant une action conjointe (Joint Action) entre les États membres de l'Union européenne (UE), un instrument qui combine le financement de la Commission européenne avec celui de chacun des États membres participants (MS), ainsi qu'avec la Suisse, un partenaire collaborateur. L'action conjointe, financée à hauteur de 7 200 000 euros sur trois ans a débuté le 1^{er} Avril 2011.

L'objectif principal de l'action conjointe est de renforcer la présence d'Orphanet dans chaque pays participant afin de diffuser l'information sur les services experts et de mettre à disposition des malades et des professionnels des données validées, si possible dans la langue nationale.

Pour assurer une gouvernance optimale de l'action conjointe et une gestion efficace du flux de travail, et aussi pour refléter la participation des autorités de santé des États membres, la gouvernance d'Orphanet est organisée en trois comités :

- le Conseil d'administration composé des coordinateurs nationaux
- Le Comité de pilotage composé de représentants des organismes de financement ou des autorités de santé ayant contribué au financement du projet central (la base de données des maladies, l'encyclopédie, la structure de base de données, les infrastructures et la coordination des activités).
- Le Comité consultatif international composé d'experts internationaux.

Ces conseils garantissent la cohérence du projet, son évolution par rapport aux évolutions technologiques et aux besoins de ses utilisateurs, ainsi que sa durabilité. Dans le cadre de l'action conjointe, Orphanet cherche à devenir plus coût/efficace, plus convivial et à s'inscrire dans la durée.

Le 23 mai 2012 s'est tenue la première réunion annuelle des partenaires participants à l'action conjointe. Elle a eu lieu à Bruxelles. Le financement futur d'Orphanet a été discuté avec les représentants de la Commission européenne. Plusieurs options ont été analysées, mais le sujet est toujours en cours de discussion au niveau européen.

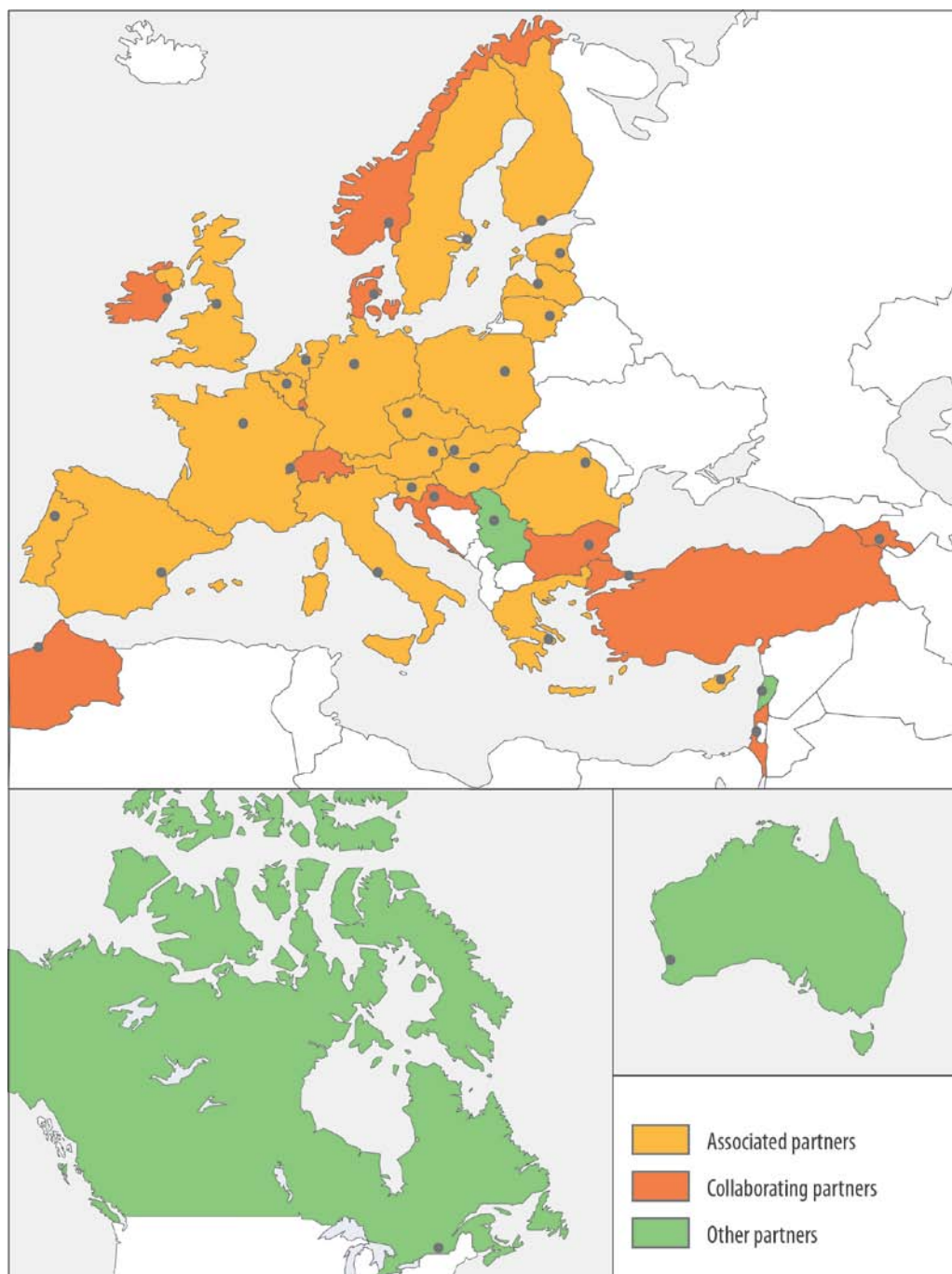
La traduction du contenu d'Orphanet dans la langue nationale est également gérée par les équipes nationales quand elles disposent d'un budget suffisant. Actuellement, la Belgique, l'Allemagne, l'Italie, l'Espagne et le Portugal sont en charge de la traduction du contenu du site entier dans leur langue nationale, alors que les équipes finlandaise et polonaise traduisent l'encyclopédie.

La gestion du site national, point d'entrée sur le portail Orphanet, est également effectuée par chaque équipe nationale dans sa (ses) langue(s) nationale(s).

Liste des institutions partenaires d'Orphanet:

Allemagne :	Hannover Medical School
Arménie :	Center of Medical genetics and Primary Health of Armenia
Autriche :	Health Austria GmbH Medical University of Vienna
Australie :	Office of Population Health Genomics Departement of Health, Gouvernement of western Australia.
Belgique :	Federal Public Service health, Food Chain Safety and Environment Institute of Public Health, WIV-ISP
Bulgarie :	Bulgarian association for Promotion of Education and Science
Canada :	CIHR Institute of Genetics
Croatie :	Zagreb University
Chypre :	Archibishop Makarios II Hospital
Danemark :	University Hospital of Aarhus
Espagne :	Centre for Biomedical Network Research on Rare Diseases Ministry of Health and Social Policy
Estonie :	University of Tartu
Finlande :	The Family Federation of Finland (Väestöliitto)
France :	National Institute of Health and Medical Research
Grèce :	Institute of Child Health Athens
Hongrie :	National Institute for Health Development
Irlande :	National Centre for Medical Genetics
Israël :	Schneider Children's Memorial Medical Hospital
Italie :	Bambino Gesù Hospital, Rome
Lettonie :	Centre for Disease Prevention and Control
Liban :	Saint Joseph Beirut University
Lithuanie :	Vilnius University Hospital, Centre for medical genetics
Luxembourg :	Ministry of Health of Luxembourg
Maroc :	Department of Medical Genetics, National Institute of Hygiene in Morocco
Norvège :	Department for Rehabilitation and RD, Norwegian directorate of Health
Pays-Bas :	University Hospital Leiden, Leiden University Medical Center
Pologne :	The Children's Memorial Health Institute
Portugal :	Institute of Molecular and Cell Biology
République Tchèque :	2 nd Faculty of Medicine, Charles University in Prague
Roumanie :	Medical University of pharmacy "Gregory T. Popa"
Royaume-Uni :	The University of Manchester
Serbie :	Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering-Belgrade University

Slovénie :	University Medical Centre Ljubljana
Slovaquie :	Children's University Hospital in Bratislava
Suisse :	CMU, Institute of Medical Genetics
Suède :	Karolinska Institute
Turquie :	Department of Human and Medical Genetics, University of Istanbul



Les pays partenaires d'Orphanet

3. Produits et Services d'Orphanet

Les entrées dans la base de données Orphanet correspondent aux maladies rares, aux formes rares de maladies communes ou dans certains cas particuliers, des maladies non rares considérées comme orphelines de par leur diagnostic ou leur prise en charge qui reste particulièrement difficile, et pour lesquelles des informations sont très souvent demandées à Orphanet.

La mise à jour de la base de données est basée sur une veille scientifique des revues internationales, ce qui aide à identifier de nouveaux syndromes, gènes ou traitements, à mettre à jour les classifications des maladies, et qui constitue la base pour la production de textes divers (encyclopédie, recommandations...). Tous les textes sont produits en collaboration avec des experts reconnus au niveau international, des sociétés savantes, et/ou des associations de malades.

Toutes les équipes qui composent le consortium Orphanet sont responsables de la collecte, de la validation et de la publication de données sur les essais cliniques, laboratoires de diagnostic, centres experts, projets de recherche en cours, registres et associations nationales de malades.

Pour publier des données qui soient pertinentes et exactes (complètes, valides, en accord avec d'autres données de la base de données), une validation et un contrôle qualité des données sont réalisés par l'équipe coordinatrice, et des mises à jour régulières sont effectuées avec les équipes des autres pays via un intranet.

3.1. Le site d'Orphanet

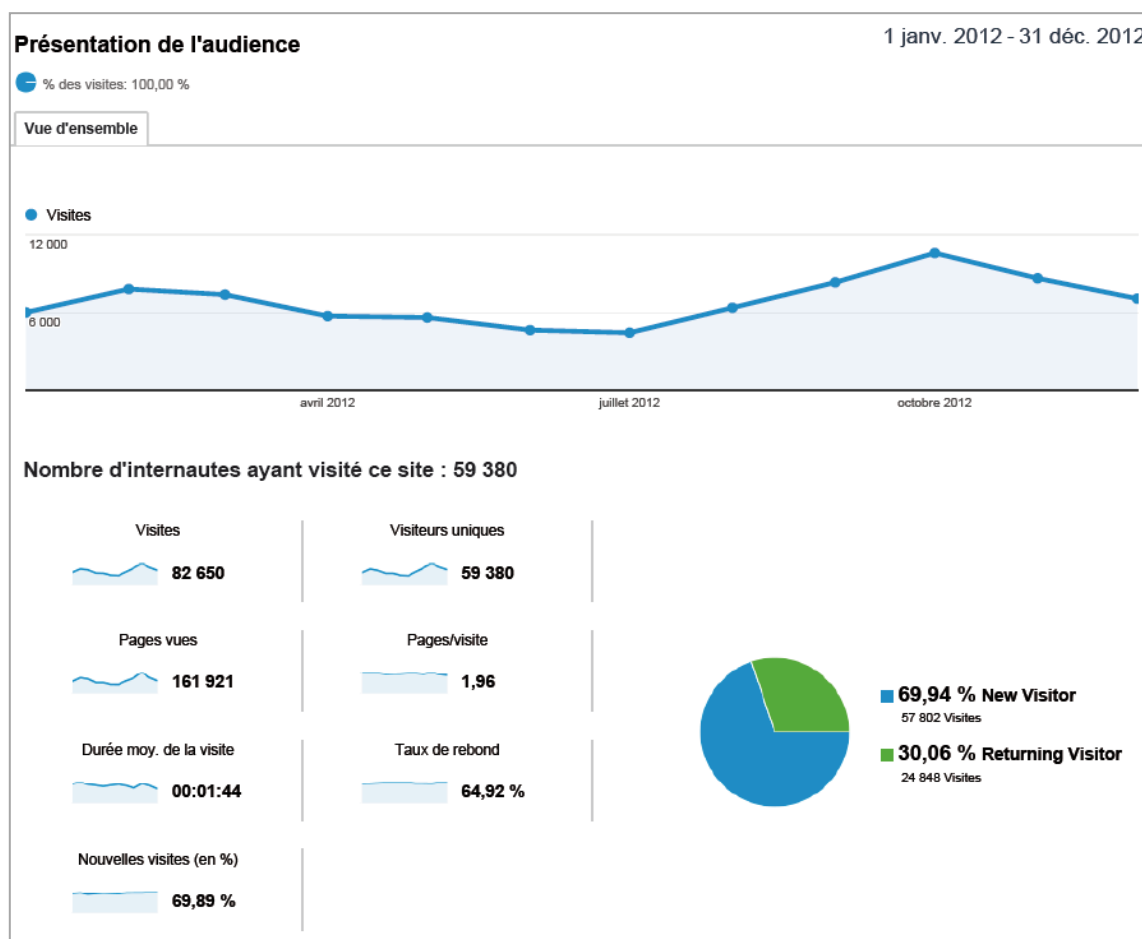
Le site web Orphanet propose une page d'accueil claire et conviviale avec un accès simplifié aux nombreux services offerts par Orphanet. L'ergonomie de la page d'accueil Orphanet a été conçue notamment pour améliorer sa lisibilité. Ainsi, les personnes présentant une déficience visuelle peuvent consulter cette page et accéder par ce biais à toute l'étendue de la base de données d'Orphanet. L'écriture a été grossie et des blocs organisent l'information de manière à ce que les utilisateurs se repèrent plus facilement. La fonction de recherche par nom de maladie reste le centre de cette page, dans le bandeau orange. Les Cahiers d'Orphanet, rapports de synthèse thématiques ou comptes rendus, sont mis en avant dans un cadre qui leur est spécialement dédié. Enfin, Orphanews, le bulletin officiel de la Commission d'experts de l'Union Européenne sur les Maladies Rares (EUCERD) est facilement identifiable, en haut à droite.

Pour aider les utilisateurs à trouver leur chemin sur le site web, une liste de nos principaux services est proposée sur la page "Aide". Les services y sont présentés en fonction des différents profils des utilisateurs, qui y retrouvent les services les plus pertinents pour leur usage du site.

3.1.1. LES SITES NATIONAUX ORPHANET

Pour qu'Orphanet puisse devenir un instrument dans la mise en place des plans nationaux ou des stratégies pour les maladies rares, le portail international en six langues s'est enrichi de la mise en place de sites par pays dans la ou les langues nationale(s). Ces sites nationaux consacrés à chaque pays partenaire leurs permettent d'avoir un point d'entrée vers le site international dans leur propre langue. Les pages nationales proposent des informations sur les événements nationaux et donnent accès à des documents de politique nationale concernant les maladies rares et les médicaments orphelins. Au-delà de l'information nationale, ces pages donnent accès à la base de données internationale en six langues.

Au 31 Décembre 2012, 37 sites nationaux étaient en ligne, représentant 14 nouveaux sites par rapport à 2011 : Arménie, Australie, Belgique, Canada, Croatie, Chypre, Danemark, Hongrie, Lettonie, Liban, Luxembourg, Maroc, Norvège et Roumanie. Certains de ces sites nationaux sont complètement publiés dans leur langue nationale alors que pour d'autres, seulement les textes communs obligatoires (informations générales) sont dans la langue nationale.



Vue d'ensemble des visites dans les 37 sites nationaux Orphanet en 2012

L'augmentation globale du nombre de visites, tous sites confondus, reflète le nombre croissant de sites nationaux publiés, mais aussi la meilleure connaissance de l'existence de ces points d'entrée nationaux par les utilisateurs.

3.1.2. LES SERVEURS INFORMATIQUES D'ORPHANET

De 2007 à 2012 les serveurs nécessaires au fonctionnement de l'ensemble des sites et services d'Orphanet étaient hébergés par le DSI (Département des Systèmes d'Information) de l'Inserm.

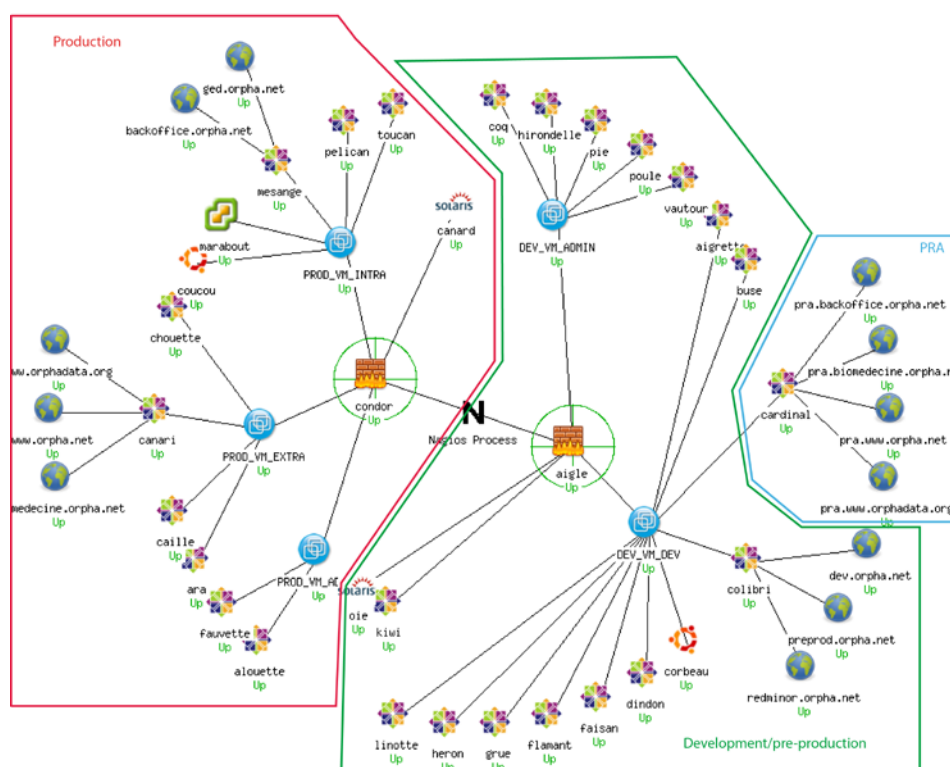
La demande croissante (le site www.orpha.net faisant actuellement plus d'un million de pages vues par mois) et la nécessité de développer de nouveaux services dans une architecture technique plus adaptée ont rendu indispensables une réorganisation complète et l'achat de nouveaux serveurs plus puissants ainsi que les licences d'exploitations adaptées.

Nous avons donc décidé de sortir l'ensemble de nos serveurs du DSI de l'Inserm et d'augmenter nos capacités par la mise en place de nouvelles machines. Pour ce faire nous avons choisi un centre d'hébergement reconnu et signé, pour l'hébergement de nos serveurs de production, une

convention avec le plus grand centre public de données en France, le CINES (Centre Informatique National de l'Enseignement Supérieur). Afin d'assurer la sécurisation de la structure nous avons également privilégié une solution à moindre coût pour l'hébergement des serveurs de développement qui nous permette à la fois d'avoir une connexion excellente entre les serveurs de production et les serveurs de développement, et des environnements de sauvegarde. Nous avons ainsi choisi de garder un hébergement à l'Inserm, dans des locaux géographiquement proches du CINES et disposant d'une connexion fibre vers celui-ci.

Cette organisation permet aujourd'hui de disposer de nombreux environnements de production, de backoffice, de pré-production, de sauvegarde et des environnements de développement. Cela nous a permis également d'étendre notre PRA (Plan de Reprise d'Activité) du site Orphanet à l'ensemble des services de production.

Les opérations de migration ont eu lieu entre mars et septembre 2012. La bascule des services s'est faite sans interruption de l'accès au site Orphanet et avec moins d'une semaine de perturbation pour l'ensemble des autres services. Nous avons également sécurisé l'accès aux outils de backoffice utilisés par les équipes en France et à l'international. Nous avons pour ce faire mis en place des serveurs VPN (Virtual Private Network) et déployé des clients VPN dans l'ensemble des équipes réparties dans 37 pays.



Architecture informatique d'Orphanet

3.2. Inventaire des maladies rares

Orphanet fournit un inventaire complet des maladies rares, qui est mis à jour mensuellement en fonction des nouvelles publications.

L'inventaire des maladies rares est classé selon un système de classification poly-hiérarchique des maladies rares. Ce système se compose des classifications organisées selon la spécialité médicale et/ou chirurgicale qui prend en charge les aspects spécifiques de chaque maladie rare dans le

système de santé. Le cas échéant, une distinction est faite entre les maladies de l'enfant et celles de l'adulte. Les maladies ont été classées au sein de chaque spécialité en fonction de critères cliniques ou bien des critères étiologiques suivant leur pertinence diagnostique ou thérapeutique. Le système de classification d'Orphanet emploie deux sources non-exclusives : les sources documentées et les avis d'experts. Le système de classification d'Orphanet est un processus évolutif qui est régulièrement mis à jour et qui peut être consulté sur le site web et téléchargé sur Orphadata au format XML (www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product3.inc.ph).

Depuis 2012, l'ontologie des maladies rares (OntoOrpha) peut être consultée sur le site Bioportal (<http://purl.bioontology.org/ontology/OntoOrpha>).

3.2.1. INDEXATION DES MALADIES RARES

Les maladies rares sont indexées avec les codes CIM-10.

L'indexation par signes cliniques utilise un thésaurus créé en interne et se fait dans le but de nourrir l'outil d'aide au diagnostic d'Orphanet.

Les maladies sont également liées à un ou plusieurs numéro(s) OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) ainsi qu'à la liste des publications indexées dans des revues scientifiques par une requête spécifique PubMed grâce à l'alignement des termes Orphanet avec les descripteurs MeSH.

La « carte d'identité » des maladies a été améliorée avec des références croisées et des données épidémiologiques supplémentaires. Les informations sur l'alignement de la nomenclature Orphanet avec le United Medical Language System (UMLS), MeSH, MedDRA et SNOMED CT sont maintenant disponibles en ligne et peuvent être téléchargées via Orphadata.

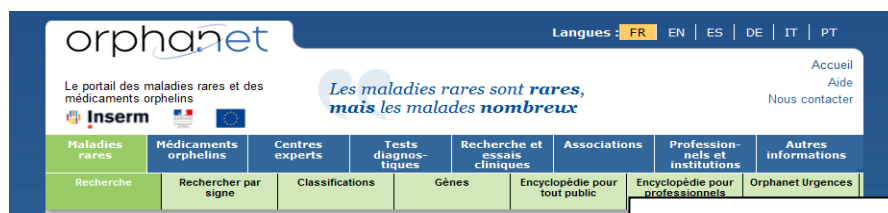
3.3. Inventaire des gènes

Les gènes impliqués dans les maladies rares (des gènes causaux et des gènes de prédisposition) sont référencés dans la base de données. Les gènes sont associés à une ou plusieurs maladies, à un ou plusieurs tests génétiques, registres de mutations et/ou projets de recherche dans la base de données. Les données qui sont enregistrées comprennent : le nom principal et le symbole du gène (à partir de HGNC), ses synonymes, et ses références HGNC, UniProtKB, GenAtlas et OMIM (référencement croisé avec ces sites). De plus, les gènes sont désormais croisés avec Ensembl (une base de données de l'EBI qui maintient l'annotation automatique sur certains génomes eucaryotes), Reactome (une base de données de l'EBI des mécanismes physiologiques qui est en libre accès, open-source et évaluée par des experts) et IUPHAR (*The International Union of Basic and Clinical Pharmacology*).

3.3.1. FONCTIONNALITÉS SUPPLÉMENTAIRES DE 2012

- La relation entre un gène et une maladie est maintenant qualifiée en fonction du rôle que jouent les gènes dans la pathogenèse de la maladie. Un gène peut être identifié comme causal, modificateur (mutations germinales ou somatiques), facteur principal de susceptibilité ou jouant un rôle dans le phénotype (pour les anomalies chromosomiques). Ces annotations constituent un service unique, apportant une valeur ajoutée pour les chercheurs.

La base de données des maladies contient **8 945** maladies ou groupes de maladies et leurs synonymes.



Épidémiologie

- 4251 maladies indexées avec données de prévalence
- 4177 maladies indexées avec mode d'hérédité
- 4161 maladies indexées avec âge d'apparition de la maladie

5749 maladies indexées avec la CIM 10
4006 maladies indexées avec OMIM
2200 maladies indexées avec UMLS
961 maladies indexées avec MedRA
1689 maladies indexées avec SNOMED CT
1759 maladies indexées avec MeSH

:: Syndrome de Joubert

Numéro Orphanet	: ORPHA475	CIM-0	: Q04.3
Synonyme(s)	Syndrôme de Joubert classique Syndrôme de Joubert pur Syndrôme de Joubert type A Syndrôme de Joubert-Boltshauser	OMIM	: 213300 [↗] 610688 [↗] 612291 [↗] 614173 [↗] 614424 [↗] 614644 [↗] 614615 [↗] 614970 [↗]
Prévalence	: 1-9 / 100 000	UML	: -
Hérédité	: Autosomique récessif	MeSH	: -
Âge d'apparition	: Néonatal/petite enfance	MedRA	: -
		SNOMED CT	: -

RÉSUMÉ

Le syndrome de Joubert (SJ) est caractérisé par une malformation congénitale du tronc cérébral et une agénésie ou une hypoplasie du vermis cérébelleux entraînant des troubles respiratoires, un nystagmus, une hypotonie, une ataxie et un retard du développement moteur. La prévalence est estimée d'environ 1/100 000. Au cours de la période néonatale, la maladie se manifeste souvent par une respiration irrégulière (apnées et/ou apnées épisodiques) et un nystagmus. Par la suite, la petite enfance, une hypotonie peut se manifester. Une ataxie cérébelleuse (démarche titubante et déséquilibrée) peut apparaître plus tard. Un retard du développement moteur est fréquent. Les facultés intellectuelles sont variables, allant d'un déficit intellectuel sévère à une intelligence normale. L'examen neuro-ophtalmologique peut révéler une apraxie oculomotrice. Des convulsions surviennent chez certains patients. Un examen attentif du visage met en évidence un faciès caractéristique : une grosse tête, un front proéminent

une bouche ouverte (ou début de forme) plutôt ovale, peut présenter une pupille triangulaire avec les commissures inclinées vers le haut et des mouvements rythmiques de la langue et, occasionnellement, des grimaces.

Les autres manifestations peuvent inclure une dystrophie musculaire et une polydactylie. Le syndrome est génétiquement transmis par un gène dominant sur le chromosome 17p11.2-p11.2 (*PMP22*, HNP11 (2q31), CEP290 (12q21), TMEM68 (8q21), ZNF263 (3p21.31-31.2) et CCZD2A (4p15) et deux locus sur les chromosomes 17p11.2-11.2 (*CORSS2/BBS2*) ont été, à ce jour, associés à cette autosomique récessive).

Le diagnostic repose sur les constatations cliniques, l'absence d'anomalies électroencéphalographiques, l'ataxie, retard du développement et apraxie oculomotrice; l'imagerie par résonance magnétique (IRM), du « signe de l'hypoplasie du vermis cérébelleux » et des malformations osseuses. Le diagnostic différentiel inclut les maladies de Joubert, les malformations du vermis cérébelleux sans ataxie, la malformation de Dandy-Walker, l'hypoplasie du vermis, l'apraxie oculomotrice de types I et 2 (AOAI, AOAL), les anomalies de la glycosylation (CDG), le syndrome 3C-A2, les anomalies du vermis cérébelleux, les syndromes oro-facio-digitaux de types II et III, les anomalies du vermis cérébelleux, les syndromes de Meckel-Gruber (voir ces termes). Le diagnostic prénatal est basé sur les constatations cliniques, l'absence d'anomalies électroencéphalographiques et d'examen d'imagerie (échographie fœtale) et la confirmation par des études moléculaires. Les tests identifiés chez les familles pour qui la maladie est connue sont disponibles, en particulier pour les couples avec au premier enfant un enfant atteint du S3 lors d'une future grossesse et pour ceux qui ont eu un enfant atteint du S3 lors d'une future grossesse et dont l'enfant est porteur d'un variant pathologique.

L'éducation doit être pluridisciplinaire et symptomatique. Une éducation spécialisée, une ergothérapie, et une orthophonie peuvent améliorer le développement moteur. Le pronostic est favorable pour les enfants atteints de formes moins sévères doivent être surveillés.

L'encyclopédie Orphanet contient :

- 2950 résumés en français
- 3557 résumés en anglais
- 2785 résumés en allemand
- 2950 résumés en italien
- 2642 résumés en espagnol
- 480 résumés en portugais

2876 gènes liés à 2904 maladies

- 2798 gènes interfacés avec Swissprot
- 2841 gènes interfacés avec OMIM
- 2827 gènes interfacés avec Genatlas
- 2876 gènes interfacés avec HGNC

2300 maladies indexées avec Pubmed

4969 liens externes pour 2,910 maladies

2705 maladies indexées avec signes cliniques

Dr Carmen ESPINOS
Pr Francesc PALAU
Dernière mise à jour : Avril 2009

Contribuer



Informations supplémentaires

Article de revue pour professionnels [EN \[↗\] \(2010\)](#)

Génétique pratique [EN \[7\]](#) (2007,pdf)

Article pour tout public	FR [↗] (2007,pdf)
--------------------------	-----------------------------------

Guide pour le test génétique	FR [↗] (2009,doc)
------------------------------	-----------------------------------

EN [7] (2011,pdf)

Revue de génétique clinique [EN \[↗\] \(2012\)](#)

Get Adobe® Reader®

 **Inserm**   Avec le soutien de

Avec le soutien de

386 articles en français dont 123 destinés au grand public et 45 recommandations de bonnes pratiques en urgence
1213 articles en anglais dont 13 recommandations de bonnes pratiques en urgence

3.4. L'encyclopédie Orphanet

Deux encyclopédies distinctes sont publiées sur le site Orphanet : une pour les professionnels de santé et une pour le grand public.

3.4.1. L'ENCYCLOPÉDIE PROFESSIONNELLE

- **Les résumés**

Les résumés Orphanet sont des textes uniques donnant une brève description de la présentation clinique, l'évolution, les possibilités diagnostiques et thérapeutiques, ainsi que des informations utiles à l'orientation des malades, concernant les maladies rares. Ils sont produits par l'équipe éditoriale d'Orphanet et expertisés par des spécialistes des différentes maladies dans le monde entier.

Depuis 2012, les résumés sont structurés en 10 sections différentes: définition de la maladie, épidémiologie, description clinique, étiologie, méthodes diagnostiques, diagnostics différentiels, conseil génétique (si applicable), diagnostic anténatal (si applicable), prise en charge et pronostic.

Pour des maladies très rares, des résumés plus courts (ne comportant pas toutes les sections), voire des définitions sont produits. Des requêtes PubMed *ad hoc* complètent l'information en donnant accès aux publications sur chacune des maladies.

Les résumés sont régulièrement mis à jour, en fonction des avancées scientifiques, mais aussi des ressources humaines disponibles.

Ils sont rédigés en anglais et systématiquement traduits dans les cinq autres langues du site (français, italien, espagnol, allemand et portugais). De plus, au 31 Décembre 2012, plus de 100 résumés en finlandais et en polonais ont été produits.

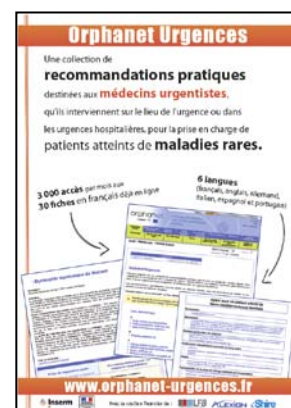
- **Articles de génétique pratique**

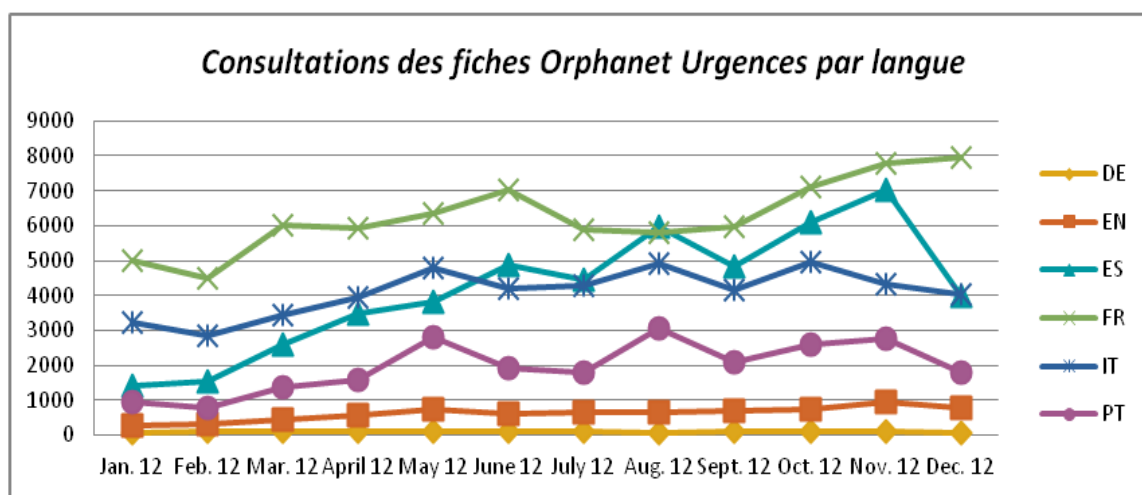
Ces articles sont co-produits par Orphanet et l'European Journal of Human Genetics (EJHG), le journal officiel de la Société européenne de génétique humaine. Les articles, librement accessibles, sont publiés dans le EJHG (Nature Publishing Group) et accessibles à partir d'Orphanet.

- **Fiches Orphanet Urgences**

Les fiches Orphanet Urgences s'adressent aux praticiens de l'urgence pré-hospitalière ainsi qu'aux équipes hospitalières des services d'urgences. Ces fiches synthétiques et pratiques sont élaborées conjointement avec les centres de référence et les associations de patients, et sont soumises à un comité de lecture composé de médecins issus de sociétés savantes (Société Française de Médecine d'Urgences, Service d'Aide Médicale Urgente de France, Société Française de Pédiatrie et Société Nationale Française de Médecine Interne). Les recommandations des fiches sont désormais revues également par un groupe de travail du service d'appui et de régulation (SRA) de l'Agence de biomédecine pour valider la section « don d'organes et de tissus ». Actuellement, 45 fiches urgences sont disponibles en ligne.

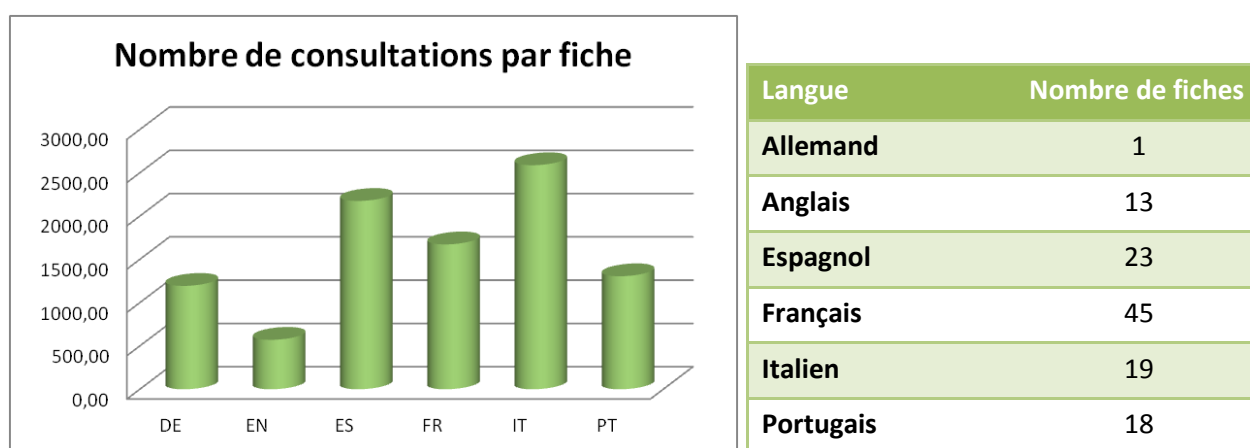
Les fiches Orphanet Urgences sont produites en français et progressivement traduites dans les cinq autres langues (anglais, allemand, italien, espagnol, portugais). En décembre 2012, 13 fiches étaient disponibles en anglais, 23 en espagnol, 19 en italien, 18 en portugais et 1 en allemand. Par rapport à 2011, il y a 31 nouvelles fiches urgences.





Consultations des fiches urgences par langue en 2012

En 2012, les fiches Orphanet Urgences ont été vues plus de 200 000 fois, contre 67 000 en 2011, représentant une augmentation de 200 %. Cette augmentation globale reflète l'expansion de la collection dans les différentes langues.



Nombre de consultations par langue et par fiche

Le nombre de consultations de ces fiches montre que cette collection est un succès dans plusieurs langues comme le français, l'espagnole, l'italien et le portugais. Malgré le fait qu'il n'y ait qu'une seule fiche disponible en allemand, celle-ci est très consultée. D'autre part, le nombre décevant de consultations en anglais peut être expliqué par l'existence d'un plus grand nombre de documents équivalents dans cette langue, produits par les sociétés savantes. Pour éviter une perte inutile de temps et d'énergie, particulièrement précieux dans le monde des maladies rares, Orphanet est actuellement en train d'établir des collaborations avec ces sociétés savantes afin de pouvoir fournir des liens vers ces ressources de qualité déjà existantes.

3.4.2. LIENS À DES RESSOURCES EXTERNES

Dans le but d'augmenter le nombre d'articles de revues disponibles en ligne et de diffuser des articles de qualité répondant aux critères d'Orphanet, l'équipe éditoriale est également en charge d'identifier les articles susceptibles d'être publiés sur le site, produits par d'autres revues ou sociétés

savantes. Les autorisations du détenteur du copyright sont demandées afin de donner accès au texte intégral.

On peut distinguer trois groupes de ressources externes accessibles à partir du site Orphanet:

- **Articles de revue pour professionnels**

Des articles de bonne qualité publiés dans des journaux scientifiques peuvent être liés à une maladie et publiés sur le site Internet d'Orphanet, avec la permission du détenteur du copyright. Au 31 Décembre 2012, 5 articles de revues (excluant ceux publiés dans l'Orphanet Journal of Rare Diseases) étaient disponible sur le site.

- **Revue de génétique clinique**

Ce sont des descriptions de maladies qui se focalisent sur les aspects génétiques avec une implication pour le diagnostic, la gestion et le conseil génétique.

Ces revues sont liées à une maladie et affichées sur le site Orphanet avec l'autorisation du détenteur du copyright. Au 31 Décembre 2012, la collection des revues de génétique clinique comprenait 547 articles en provenance de Genereviews.

- **Recommandations de bonne pratique**

Ces fiches sont des recommandations pour la prise en charge des patients, émises par des organismes officiels. Il y a deux sortes de recommandations de bonnes pratiques : des recommandations d'anesthésie et des recommandations pour la pratique clinique. Elles sont toutes deux produites par des sociétés savantes et publiées dans des revues scientifiques ou sur des sites web d'organismes de santé. Ces recommandations sont liées à une maladie et affichées sur le site Orphanet avec la permission du détenteur du copyright. Au 31 Décembre 2012, 112 recommandations de bonne pratique étaient disponibles sur le site.

- **Guide pour les tests génétiques**

Cette collection comprend des recommandations ayant pour objectif de disséminer les bonnes pratiques dans la réalisation de tests génétiques. Ces recommandations incluent les *Gene Cards* (publiées dans l'European Journal of Human Genetics) et des fiches de l'Association nationale des praticiens en génétique médicale (ANPGM). Au 31 décembre 2012, 138 recommandations étaient disponibles sur le site web d'Orphanet.

3.4.3. L'ENCYCLOPÉDIE GRAND PUBLIC

Les documents de la collection encyclopédie Orphanet grand public sont des documents de synthèse destinés aux malades et leurs familles et au grand public en général. Ils présentent l'état de l'art sur une maladie rare, son diagnostic, sa prise en charge et ses conséquences sur la vie du malade.

L'objectif, cette année, était de continuer la production de ces documents en enrichissant leur contenu par la présentation des limitations fonctionnelles et restrictions de participation à la vie en société entraînées par ces maladies, des mesures d'accompagnement et des interactions avec l'environnement nécessaires à l'amélioration de ces situations, le tout afin de fournir aux malades et leurs familles des données leur permettant de mieux connaître les situations de handicap entraînées par les maladies rares. En 2012, ces textes ont commencé à être traduits en espagnol.

De plus, des textes pour le grand public produits par des centres spécialisés ou des associations de patients (dans le respect d'une méthodologie fiable) dans une autre langue sont sélectionnés et si l'autorisation est accordée, sont également publiés sur le site Orphanet.

Au 31 Décembre 2012, 123 textes en français étaient en ligne. Les documents de cette encyclopédie ont été téléchargés plus de 382 000 fois par mois, ce qui correspond à plus de 4 millions de téléchargements en 2012.

3.5. L'annuaire des ressources expertes

Orphanet fournit un annuaire des :

- Centres experts
- Laboratoires médicaux
- Associations de malades
- Essais cliniques
- Registres de patients
- Registres de mutations
- Biobanques
- Projets de recherche en cours

Les données recueillies auprès de sources non officielles sont soumises à validation, telle que définie par chaque pays, avant leur publication afin d'assurer la pertinence des données pour la communauté des maladies rares.

Pour les sources officielles, aucune validation n'est requise avant leur publication.

Mensuellement, un deuxième cycle de validation est effectué de manière centrale sur les critères de pertinence pour le projet, la cohérence avec les données provenant d'autres pays et l'indexation avec les systèmes de classification des maladies. Enfin, une troisième phase de validation est effectuée sur les données publiées en ligne, suivant un processus défini au niveau national.

Le but de ce processus par étapes est de produire des données de haute qualité et exactes (complètes, valides, en accord avec d'autres données de la base de données et uniques). De nouvelles procédures ont été introduites afin de permettre un suivi du processus de validation.

Une fois que l'information répond aux normes de qualité d'Orphanet, elle est publiée en ligne. Régulièrement, des modifications mineures peuvent être apportées et les données publiées sont vérifiées et mises à jour (au moins une fois par an).

Orphanet collecte des données dans 37 pays :

Allemagne, Arménie, Australie, Autriche, Belgique, Bulgarie, Canada, Chypre, Croatie, Danemark, Espagne, Estonie, Finlande, France, Grèce, Hongrie, Irlande, Israël, Italie, Lettonie, Liban, Lituanie, Luxembourg, Maroc, Norvège, Pays-Bas, Pologne, Portugal, République Tchèque, Roumanie, Royaume-Uni, Serbie, Slovaquie, Slovénie, Suède, Suisse, Turquie.

La collecte des données et leur mise à jour annuelle sont sous la responsabilité des équipes des pays disposant d'un financement suffisant pour rémunérer un professionnel dédié, ou de l'équipe de coordination lorsque cela ne peut être assuré au niveau national. Les pays suivants assurent leur propre collecte et mise à jour des données nationales : Allemagne, Autriche, Belgique, Canada-Québec, Espagne, Finlande, France, Italie, Pays-Bas, Portugal, République Tchèque, Royaume Uni et Irlande, Suisse.

L'annuaire des ressources dans 37 pays recense les données sur :

2704 laboratoires dédiés à la recherche
 4861 projets de recherche liés à 2136 maladies
 2611 essais cliniques pour 618 maladies dans 29 pays
 634 registres de patient
 616 registres de mutation
 112 banques biologiques

2467 associations de malades

17728 professionnels sont indexés dans la base

6078 consultations médicales

1645 laboratoires cliniques dédiés au diagnostic
 32344 examens de laboratoires de diagnostic liés à 3,205 maladies et 2196 gènes

3.5.1. FONCTIONNALITÉS SUPPLÉMENTAIRES DE 2012

Jusqu'à présent, les résultats d'une recherche d'une ressource experte pour une maladie donnée sur Orphanet (c'est-à-dire de centres experts, de projets de recherche, d'essais cliniques, d'associations de patients), étaient triés par défaut en fonction de leur localisation géographique (par pays, puis région, puis ville). Les résultats englobaient à la fois ceux spécifiques pour la maladie elle-même et ceux pour les « maladies filles » (autres maladies appartenant au même groupe) et les « maladies mères » (maladies ou groupes de maladies englobant la maladie recherchée) sans distinction.

En 2012, un nouvel outil nommé le « tri par spécificité » (encadré en rouge) permet d'afficher les résultats d'une requête en fonction de leur niveau dans la classification : s'affichent donc en premier les résultats correspondant exactement à la maladie recherchée (encadré en bleu), classés par localisation géographique, puis viennent les résultats des ressources liées à des maladies juste au-dessus ou juste en-dessous dans la classification (encadré en vert), elles-mêmes triées par localisation géographique, et ainsi de suite... Ce nouveau système est à présent la présentation par défaut sur le site d'Orphanet, mais il reste également possible d'organiser les résultats en fonction de la localisation géographique uniquement.

144 Réponse(s)

Trier par Spécificité

144 Consultation(s) spécialisée(s)

Consultation(s) spécialisée(s)	
Rett syndrome clinic - UZLeuven University Hospitals Leuven - Gasthuisberg Plus d'Informations	BELGIQUE [VLAAMS BRABANT] [LEUVEN]
Centre of expertise for Rett syndrome Azienda Ospedaliera "San Paolo" - Università degli Studi di Milano Plus d'Informations	ITALIE [LOMBARDIA] [MILANO]
Rett syndrome clinic University Hospital of Wales NHS Trust Plus d'Informations	ROYAUME-UNI [South Glamorgan] [CARDIFF]
Swedish National Rett Center Rett Center - Jamnland County Council Plus d'Informations	SUEDE [Jämtlands län län] [FRÖSÖN]
Rare neurologic diseases and developmental disorders clinic Universitätsklinikum Tübingen Plus d'Informations	ALLEMAGNE [Baden-Württemberg] [TÜBINGEN]
Autism and other related disorders clinic Hospital Universitari Vall d'Hebron, Area Materno Infantil Plus d'Informations	ESPAGNE [Cataluña] [BARCELONA]
National competence unit for autism Oslo University Hospital, Kikhusplank Plus d'Informations	NORVEGE [Østlandet] [OSLO]

3.5.2. VALIDATION DES DONNÉES QUALITÉ DES LABORATOIRES MÉDICAUX

Les laboratoires médicaux qui sont listés dans Orphanet sont ceux qui offrent des tests permettant le diagnostic d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares, ainsi que ceux réalisant des tests génétiques quelle que soit la prévalence de la maladie concernée. Ces laboratoires médicaux doivent être accrédités et ceci implique une procédure, mise en oeuvre par un organisme officiel, qui reconnaît que la personne ou la structure est compétente pour accomplir une tâche déterminée (ISO 9000, 2000 Quality management systems – fundamentals and vocabulary). Les accréditations de laboratoires médicaux sont revues par Eurogentest et par les experts du domaine médical.

De plus, les laboratoires médicaux peuvent se soumettre à un contrôle de qualité externe (CQE ou EQA) où un ensemble de réactifs et de techniques sont évalués par une source extérieure et les résultats du laboratoire testé sont comparés à ceux d'un laboratoire de référence (OMS). Cela permet à un laboratoire de comparer ses performances pour un test individuel ou une technique à celles d'autres laboratoires.

La participation aux contrôles de qualité externes (CQE) est fournie annuellement par CF network, CEQA et EMQN avec le consentement des laboratoires. Depuis 2012, pour les autres organismes de CQE, l'information est validée par Orphanet à la réception d'un certificat de participation. Sinon la participation est signalée comme non validée grâce à ce signe [!].

3.6. L'annuaire des médicaments orphelins

La liste des médicaments orphelins comprend toutes les substances qui ont reçu une désignation orpheline pour une maladie considérée comme rare en Europe, qu'elles aient ou non ensuite été développées en médicament avec une autorisation de mise sur le marché. La base de données Orphanet inclut également les médicaments sans désignation orpheline mais qui ont obtenu une autorisation de mise sur le marché délivrée par l'EMA (European Medicines Agency, procédure centralisée) avec une indication spécifique pour une maladie rare. Certains médicaments (substance et/ou nom commercial) sont inclus dans la base de données Orphanet parce qu'ils sont testés dans un essai clinique sur une maladie rare, mais ils n'ont pas de statut réglementaire.

Les médicaments ayant un statut réglementaire en Europe sont collectés à partir des rapports publiés par les deux comités de l'EMA : le COMP (Committee for Orphan Medicinal Products) et le CHMP (Committee for Medicinal Products for Human use).

Les médicaments orphelins sont publiés sur le site internet d'Orphanet dans l'onglet « médicaments orphelins » et les données sont également publiées dans un Cahier d'Orphanet (Listes des médicaments orphelins) tous les trois mois.

La base de données des médicaments orphelins et substances contient :

- 1090 substances liées à plus de 1137 désignations orphelines (en Europe et aux États-Unis)
- 144 autorisations de mise sur le marché européen (dont 68 après désignation orpheline et 76 sans désignation orpheline préalable)
- Plus de 150 autorisations de mise sur le marché américain
- Ces substances ont une désignation/indication pour plus de 500 maladies rares

3.7. Orphadata

La notoriété grandissante d'Orphanet en tant que référence en matière d'information sur les maladies rares a engendré un nombre croissant de demandes d'extractions de données de la base de données. Pour répondre à ces demandes, un site permettant de télécharger les données sur les maladies rares et les médicaments orphelins dans un format réutilisable a été créé. Orphadata a été lancé en Juin 2011 (www.orphadata.org) et contribue à l'avancement de la R&D dans le domaine des maladies rares et facilite l'adoption de la nomenclature Orphanet par les systèmes d'information en santé.

Il a été développé dans le cadre du projet-portail de maladies rares, qui est financé par DG Recherche et Innovation (RTD) et le contrat de l'action conjointe "Orphanet Europe" financé par DG Sanco. Les données proposées sont une extraction partielle des données stockées dans Orphanet. Le site est mis à jour mensuellement avec mention de la date de la dernière mise à jour. Le site est exclusivement en anglais, mais les données sont le cas échéant accessibles en six langues (anglais, français, allemand, italien, portugais et espagnol).

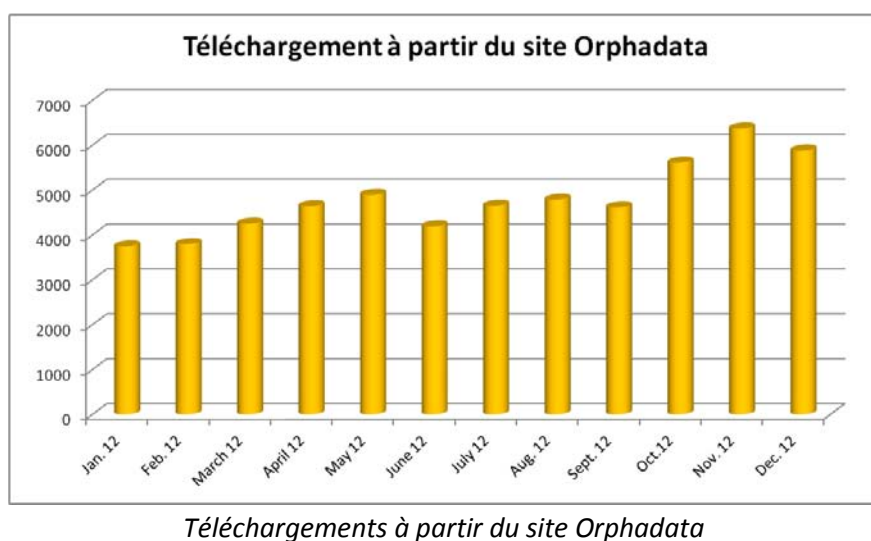
Les produits qui sont accessibles gratuitement sont :

1. Liste des maladies et alignements avec d'autres terminologies
2. Données épidémiologiques
3. Classifications Orphanet
4. Liste des maladies avec leurs signes cliniques
5. Thésaurus des signes cliniques
6. Liste des maladies avec leurs gènes associés

D'autres produits tels que les informations textuelles, les associations de patients, les consultations expertes, les laboratoires cliniques, les médicaments orphelins et les activités de recherche sont soit disponibles gratuitement (Institut académique) soit de manière payante (Industrie) après la signature d'un accord de transfert de matériel (MTA).

Un guide utilisateurs est à la disposition des internautes sur le site d'Orphadata.

Depuis Janvier 2012, les produits Orphadata ont été téléchargés plus de 57 000 fois, avec une moyenne de 4 800 fois par mois.



3.8. Les Cahiers d'Orphanet

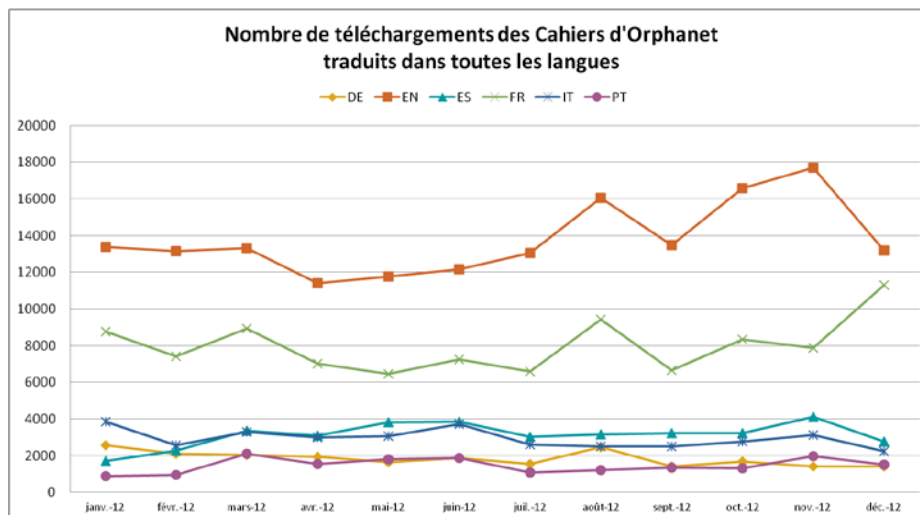
Les Cahiers d'Orphanet, collection de rapports de synthèse sur des sujets transversaux en accès libre sur le site d'Orphanet, sont élaborés à partir de l'extraction de données de la base mises en forme de manière à les rendre accessibles à tous. De nouveaux rapports sont régulièrement mis en ligne et sont mises à jour périodiquement. Ces Cahiers sont publiés sous forme de documents PDF accessibles depuis la page d'accueil et chacune des pages du site.

La collection des Cahiers d'Orphanet comporte :

- 5 Cahiers sur la thématique **Maladie rares** :
 - o Liste des maladies rares classées par ordre alphabétique (*disponible en Français et Anglais*)
 - o Prévalence ou nombre de cas publiés classés par ordre alphabétique des maladies (*disponible dans les 6 langues d'Orphanet*)
 - o Maladies classées par prévalence décroissante ou par nombre de cas publiés (*disponible dans les 6 langues d'Orphanet*)
 - o Disease Registries in Europe (*en Anglais uniquement*)
 - o European collaborative research projects funded by DG Research and by E-Rare in the field of rare diseases & European clinical networks funded by DG Sanco and contributing to clinical research in the field of rare diseases (*en Anglais uniquement*)
- 1 Cahier sur les **Médicaments Orphelins**
- 6 Cahiers sur la **Politique de Santé** (*en Français uniquement*) :
 - o Vivre avec une maladie rare en France: Aides et prestations
 - o Liste des consultations de génétique en France
 - o Liste des laboratoires de cytogénétique et génétique moléculaire en France
 - o Centres de référence labellisés et centres de compétences désignés pour la prise en charge d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares :
 - Liste des centres de référence coordonnateurs
 - Classement par groupe de maladies des consultations des centres de référence et des centres de compétences
 - Classement par région des consultations des centres de référence et des centres de compétences
 - o Centres experts pour cancers rares de l'adulte
- Des **Comptes-Rendus**
 - o Rapport d'Activité d'Orphanet (*en Français, Anglais, Italien, Espagnol et Polonais*)
 - o Orphanet 2010 Users Satisfaction Survey (*en Anglais uniquement*)
 - o OrphaNews Europe 2010 Reader Satisfaction Survey (*en Anglais uniquement*)
 - o Comptes-rendus des Forums des associations (*en Français uniquement*)

Les nouvelles versions de ces publications sont annoncées dans OrphaNews.

La série de Cahiers d'Orphanet est fortement téléchargée : en 2012, plus de 810 000 Cahiers d'Orphanet ont été consultés. Cela représente une augmentation de 15% par rapport à 2011 (autour de 710 000 téléchargements).



Nombre de téléchargements des Cahiers d'Orphanet traduits dans toutes les langues

La comparaison du nombre de téléchargements des Cahiers d'Orphanet traduits dans les 6 langues montre que les versions anglaise et française sont les plus fortement téléchargées.

3.9. Newsletters

L'actualisation de la base de données repose sur une veille bibliographique permanente dont les nouveautés sont publiées dans une lettre d'information électronique bimensuelle, OrphaNews, à laquelle l'abonnement est gratuit. OrphaNews présente un aperçu des actualités scientifiques et politiques sur les maladies rares et les médicaments orphelins ainsi que l'avancement des travaux français et européens, en langue française, anglaise et italienne. Cette newsletter représente un outil de communication entre Orphanet et la communauté scientifique.

Actuellement 14 500 personnes sont abonnées à OrphaNews Europe, 8 500 à OrphaNews France et 2 500 à OrphaNews Italia. OrphaNews Europe est la newsletter officielle de la Comité d'experts sur les maladies rares de l'union européenne (EUCERD).

3.9.1. FONCTIONNALITÉS SUPPLÉMENTAIRES DES NEWSLETTERS EN 2012

Pour résoudre le problème de la dispersion de l'information et de répondre aux besoins spécifiques des différentes parties prenantes, l'outil de recherche de Google, API est maintenant disponible sur le site d'OrphaNews (encadré en rouge dans la capture d'écran ci-dessous). Cette application permet de rechercher de manière simple et dynamique dans les pages d'Orphanews, et de retrouver facilement un article dans les archives de la newsletter.

Orphanews est une lettre d'information en français sur les maladies rares et les médicaments orphelins.
Publiée tous les quinze jours et accessible sur l'interface française d'Orphanet et par abonnement, elle s'adresse à toutes les personnes concernées de près ou de loin par les maladies rares.
Orphanews présente un aperçu des actualités récentes sur ces pathologies : découverte de gènes, explication de mécanismes pathologiques, recherches cliniques, prise en charge thérapeutique, politique de recherche et de santé, vie des associations, colloques...

Abonnement (mettre son e-mail pour s'abonner ou se désabonner)

S'abonner Se désabonner

Accéder à la dernière newsletter en ligne. Edition du : 20 Mars 2013

Rechercher dans les archives d'OrphaNews France:

Google Recherche personnalisée

Rechercher

fourni par Google™

3.10. Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)

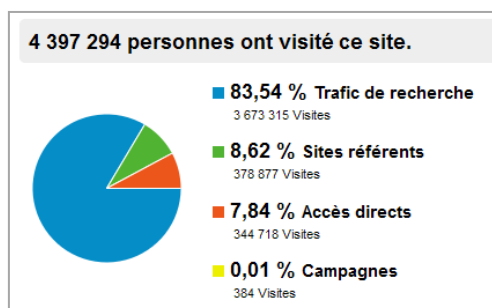
Orphanet Journal of Rare Diseases est un journal en ligne, en accès libre qui traite de tous les aspects des maladies rares et les médicaments orphelins. La revue publie des articles de synthèse de haute qualité sur des maladies rares spécifiques. En outre, la revue considère pour publication des articles sur les rapports des résultats d'essais cliniques, que ce soit positifs ou négatifs, et des articles sur les questions de santé publique dans le domaine des maladies rares et les médicaments orphelins. OJRD a été indexé dans Medline à la fin de sa première année d'existence (2006) et a été sélectionné par Thompson Scientific, après seulement deux ans de publication. Son facteur d'impact est actuellement de 5.07. En 2012, 285 publications ont été soumises à la revue. Parmi celles-ci, 103 ont été acceptées pour publication.

4. Utilisateurs

4.1. Référencement par les moteurs de recherche

D'après Google, la notoriété du site www.orpha.net peut être appréciée d'après le nombre de résultats obtenus en utilisant le nom du site comme requête, qui est de 1 230 000 réponses.

L'accès au site d'Orphanet se fait majoritairement via les moteurs de recherche (83,6% des visites selon Google Analytics) et Google représente à lui seul 95,1% des requêtes. Les sites générant du trafic vers Orphanet représentent quant à eux 8,6%. Le reste des accès se fait de manière directe (bookmarks, 7,8%).



Répartition des sources de trafic

Source : Google Analytics - période du 1^{er} Janvier 2012 au 31 décembre 2012

La richesse de notre site permet de drainer une quantité importante de visites par un corpus conséquent de mots-clefs (plutôt que sur quelques mots-clefs prédominants). Le mot-clef principalement utilisé pour accéder à notre site est simplement « Orphanet », qui représente 5,1% des visites. Notre référencement est de type « long tail » (avec plus de 958 500 mots-clefs différents ayant généré du trafic).

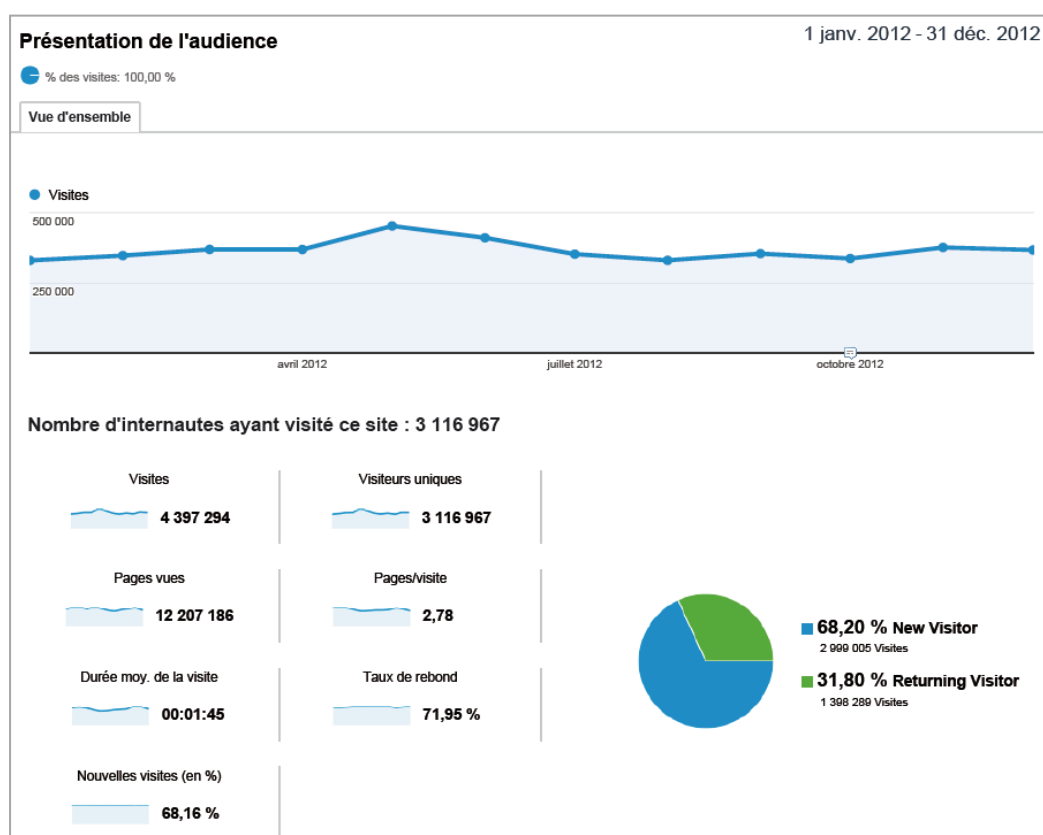
Depuis novembre 2009, Google Analytics offre la possibilité de tracer les consultations faites à partir d'appareils mobiles (téléphones, tablettes tactiles...). Ces consultations représentent 12% des consultations totales en 2012 soit 525 769 visites. En décembre 2011, elles représentaient 4,96% des visites totales (173 692 visites).

4.2. Audience du site

En 2012, plus de 12,2 millions de pages ont été vues, donc en moyenne autour de 33 350 pages vues par jour. Ce chiffre a augmenté de 8% par rapport à 2011 (11,2 millions de pages vues en 2011).

L'outil Google Analytics ne comprend pas l'accès direct aux documents PDF. Pourtant, cela reste un point d'entrée et génère un volume constant de visites: chaque mois, 850 000 documents PDF sont consultables sur le site Orphanet. Cela représente plus de 10 millions de téléchargements en 2012, environ comme en 2011 (10,5 millions).

La répartition géographique des utilisateurs montre encore des sources très variées (211 sources énumérées). Les dix premiers pays sont la France, l'Italie, l'Allemagne, l'Espagne, les États-Unis, le Brésil, le Canada, la Suisse, la Belgique et le Mexique.



Consultations du site Orphanet en 2012

Source : Google Analytics - période du 1^{er} Janvier 2012 au 31 décembre 2012

4.3. Type d'utilisateurs et d'utilisation

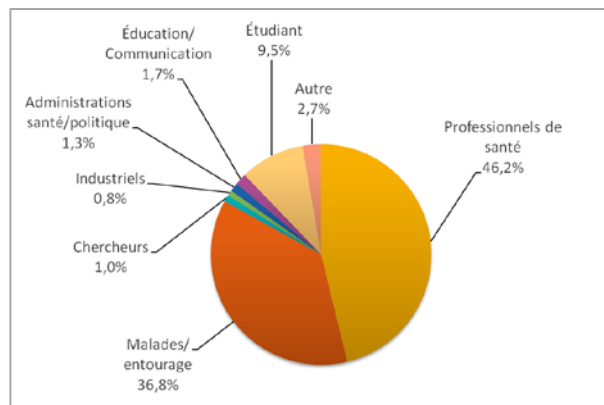
Une enquête de fréquentation et de satisfaction des usagers sur les différents services existants, en particulier sur les nouvelles prestations proposées, a été réalisée en décembre 2012. Cette enquête en ligne a été menée auprès de 1500 utilisateurs du site francophone. Elle montre que nous servons tous les types de public, la moitié étant constituée d'utilisateurs réguliers qui sont satisfaits. La moitié des usagers sont des professionnels de santé.

Q1 : A quel titre consultez-vous le site d'Orphanet AUJOURD'HUI ?

(Une seule réponse possible)

Cette question a pour but de déterminer le profil des utilisateurs du site Orphanet.

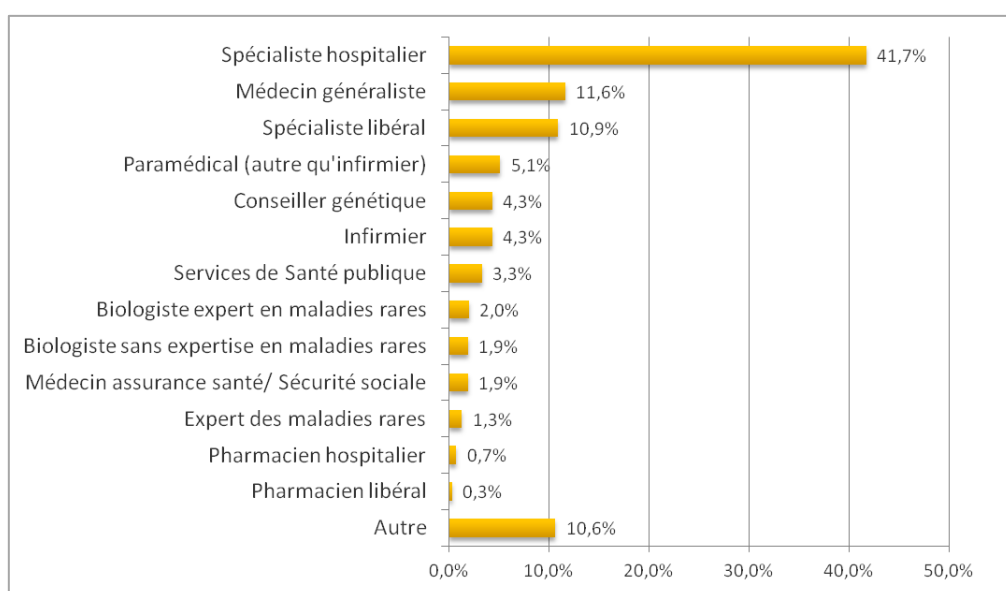
Professionnels de santé	46,2%	693
Malades/entourage	36,8%	552
Étudiant	9,5%	142
Éducation/Communication	1,7%	25
Administrations santé/politique	1,3%	19
Chercheurs	1,0%	15
Industriels	0,8%	12
Autres	2,7%	42
Total	100,0%	1500



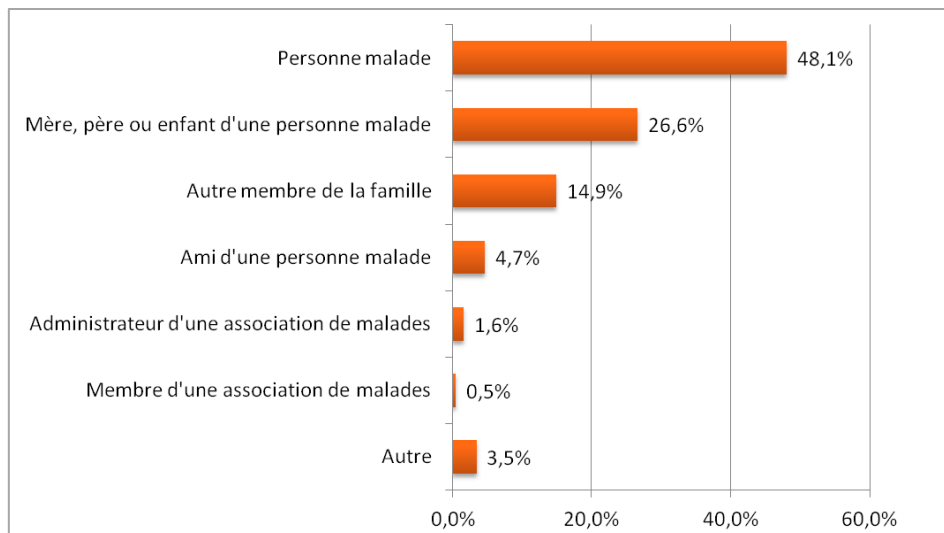
Profil des utilisateurs du site Orphanet

Dans la catégorie « Autres », nous retrouvons des particuliers non malades et ne faisant pas partie de leur entourage (15), des personnels paramédicaux (4) (infirmière, psychologue et assistante sociale), des traducteurs médicaux (4), des associations (2), un journaliste, un documentaliste, un généticien, une secrétaire médicale et une auxiliaire de vie scolaire.

Cette distribution montre que deux principales catégories se détachent : les professionnels de santé (46.2%) et en particulier les médecins spécialistes hospitaliers (qui représentent 20% des visiteurs ayant répondu à notre enquête) ; et les patients et leur entourage (36,8%) dont les patients eux-mêmes représentent presque la moitié des répondants de ce groupe.



Profil des professionnels de santé utilisant le site Orphanet

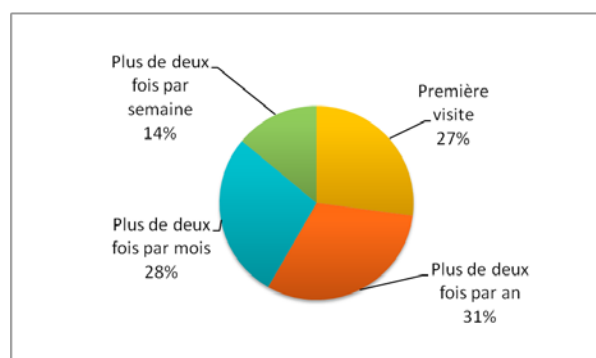


Profil des malades/entourage utilisant le site Orphanet

A quelle fréquence visitez-vous le site Orphanet?

(Une seule réponse possible)

Plus de la moitié des utilisateurs ayant répondu à notre enquête sont des utilisateurs réguliers du site Orphanet. Un tiers des répondants venait sur le site pour la première fois.

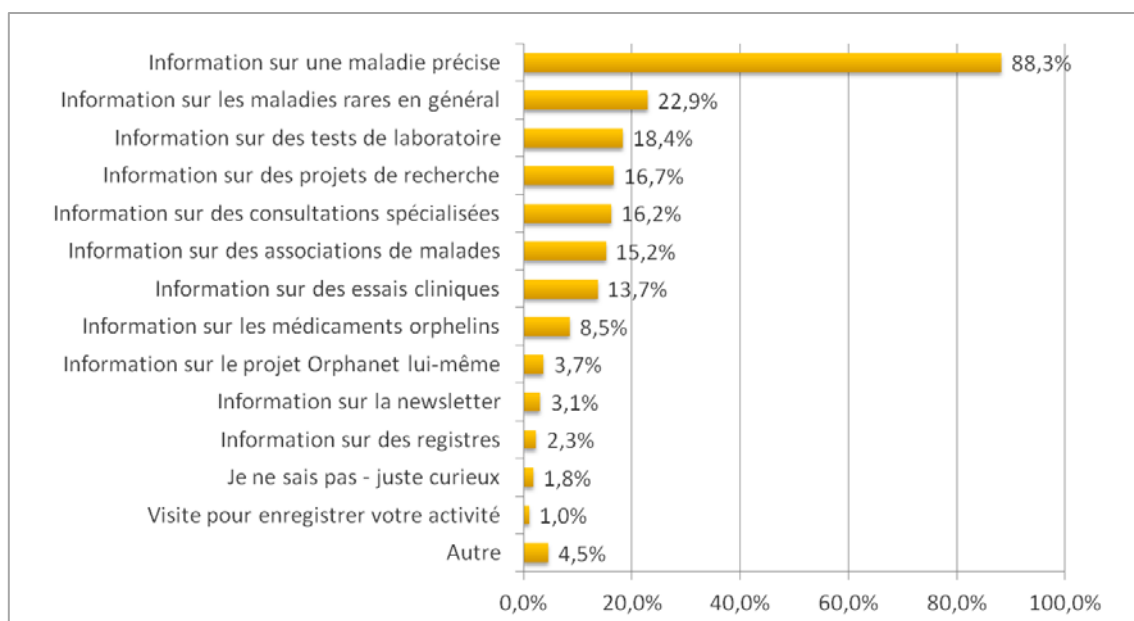


Fréquentation du site Orphanet

Quel type d'information recherchez-vous lors de CETTE CONNEXION?

(Plusieurs réponses possibles)

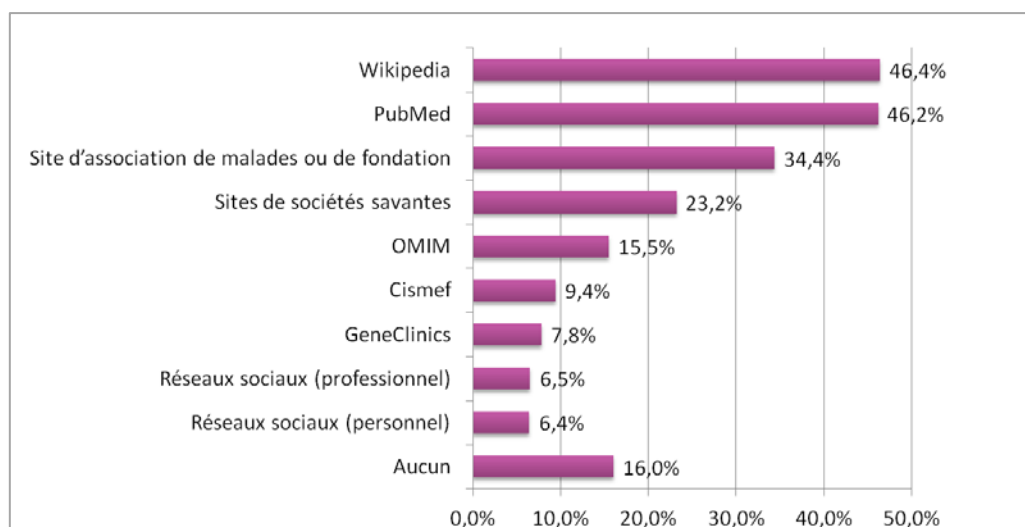
Dans leur très grande majorité, les personnes venaient chercher une information sur une maladie précise (88%), 23% sur les maladies rares en général, 18% des visiteurs recherchaient une information sur des tests de laboratoire et environ 15% sur un projet de recherche, sur une consultation spécialisée, sur une association de malades ou encore sur un essai clinique.



Profil des informations recherchée lors d'une connexion à Orphanet

Utilisez-vous régulièrement un des sites suivants pour vous informer sur une maladie rare?

(Plusieurs réponses possibles)



Profil des sites utilisés régulièrement pour s'informer sur une maladie rare

Près de 50% des personnes ayant répondu à l'enquête de satisfaction consultent également Wikipedia ou Pubmed pour s'informer sur une maladie rare ; les sites d'association de malades ou de fondation arrivent en troisième position avec près de 35%. Pubmed est massivement consulté par les médecins spécialistes (85%), les professionnels de santé (70%), les chercheurs (73%) et l'est un peu moins par les médecins libéraux (44%). En revanche, les patients ont peu recours à Pubmed pour s'informer sur une maladie rare (9%).

Il ressort également de l'analyse par type de public que Wikipedia reste une source d'information importante aussi bien pour les patients (46%), les professionnels de santé (43%), les chercheurs (82%) que pour les médecins libéraux (39%) ou les médecins spécialistes (50%).

Comment évaluez-vous l'utilité POUR VOUS des services listés ci-dessous:

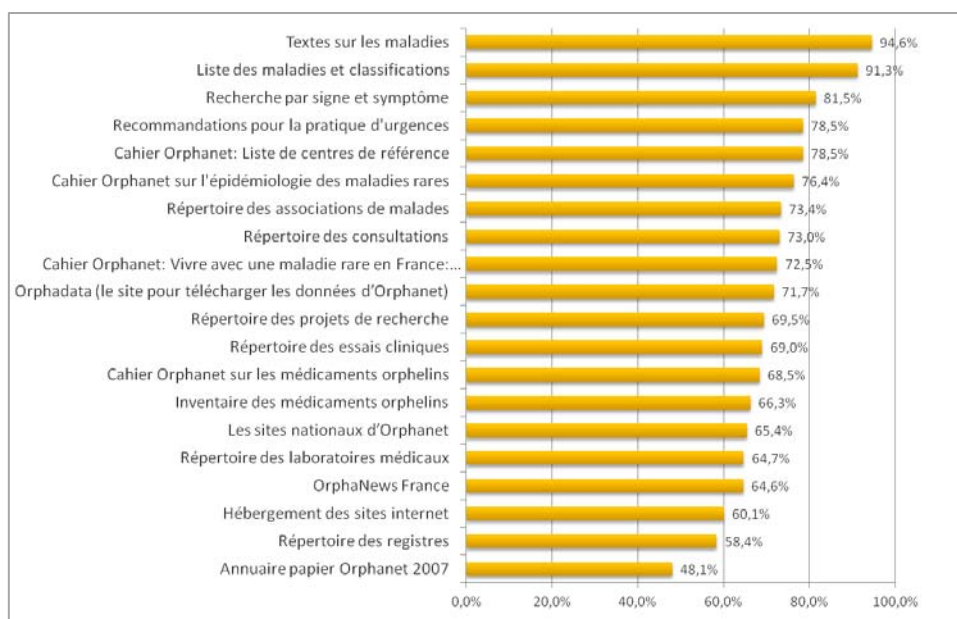
(Une seule réponse possible)

L'utilité des produits proposés par Orphanet est très largement appréciée.

	Très utile	Utile	Assez utile	Pas utile	Pas d'opinion	Je ne savais pas qu'Orphanet offrait ce service
Textes sur les maladies	849	298	61	5	23	43
Liste des maladies et classifications	731	316	82	18	46	86
Recherche par signe et symptôme	465	333	130	51	111	189
Recommandations pour la pratique d'urgences	388	296	138	49	153	255
Cahier Orphanet: Liste de centres de référence	374	300	136	49	169	251
Répertoire des associations de malades	351	349	200	54	159	166
Cahier Orphanet sur l'épidémiologie des maladies rares	326	314	150	48	153	288
Répertoire des projets de recherche	306	301	212	55	176	229
Répertoire des consultations	301	325	165	66	181	241
Cahier Orphanet: Vivre avec une maladie rare en France: Aides et prestations	290	244	125	78	202	340
Répertoire des essais cliniques	288	306	211	56	181	237
Répertoire des laboratoires médicaux	274	270	212	85	182	256
Inventaire des médicaments orphelins	266	279	198	79	190	267
Cahier Orphanet sur les médicaments orphelins	246	264	156	79	213	321
Les sites nationaux d'Orphanet	215	246	161	83	252	322
Orphadata (le site pour télécharger les données d'Orphanet)	208	218	108	60	189	496
OrphaNews France	192	228	145	85	231	398
Hébergement des sites internet	165	227	166	94	269	358

Il ressort de ces réponses que les produits Orphanet sont très appréciés par nos utilisateurs même si certains produits ne sont pas suffisamment connus.

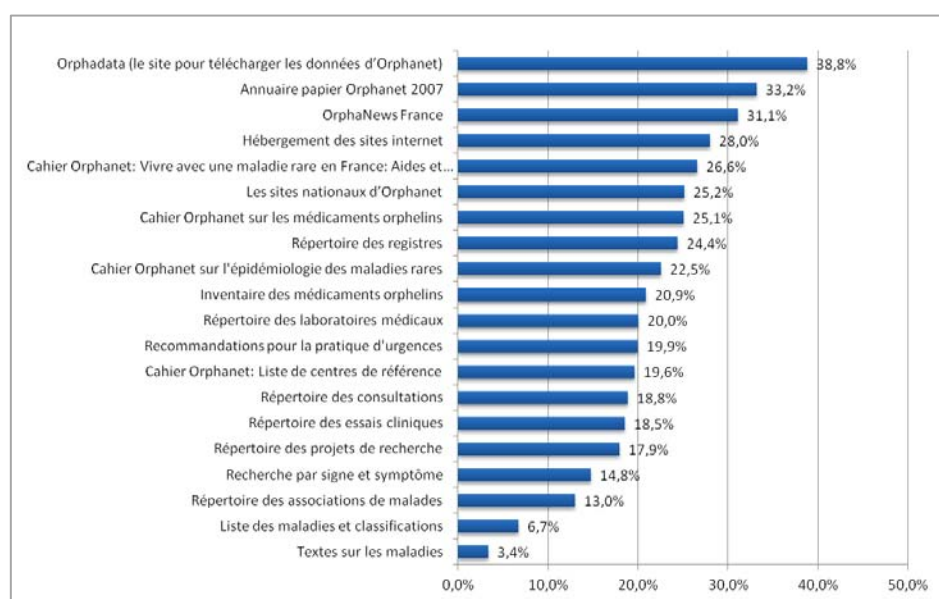
Le schéma suivant présente l'utilité des produits (réponses « utile » et « très utile ») selon les répondants de l'enquête. Les réponses « sans opinion » ont été retranchées de ce résultat afin de représenter plus fidèlement l'utilité estimée des services en fonction de leur connaissance par les utilisateurs. Le service phare d'Orphanet reste la mise à disposition de textes sur les maladies rares (94,6%), ainsi que la liste des maladies et les classifications (91,3%). Les cahiers Orphanet sont aussi grandement appréciés.



Profil des services Orphanet les plus utilisés

Une analyse d'une catégorie nouvellement introduite (réponses « Je ne savais pas qu'Orphanet offrait ce service ») est présentée dans le schéma ci-dessous. Cette étude souligne le fait que certains produits d'Orphanet sont mal connus de nos utilisateurs. En effet, Orphadata, le site web qui permet aux chercheurs de télécharger les données d'Orphanet est très apprécié mais est mal identifié par les utilisateurs. Ceci est compréhensible car ce service est récent (2011), orienté pour la recherche et n'est donc pas utile pour la majorité des utilisateurs. Les malades et leur entourage représentent la catégorie qui connaît le moins les services Orphanet.

Un tiers des répondants déclarent ne pas connaître OrphaNews France même si les professionnels de santé, les chercheurs et les industriels semblent mieux connaître l'existence de ce produit que les patients.



Profil des services Orphanet les plus méconnus

5. Collaborations Nationales et Internationales d'Orphanet

5.1. Collaboration avec l'OMS

Orphanet collabore avec l'OMS à la révision de la Classification internationale des maladies (CIM). La préparation de la première version de la nouvelle classification en ce qui concerne les maladies rares a été confiée à Orphanet. La proposition est maintenant accessible en ligne pour être consultée par la communauté :

<http://apps.who.int/classifications/icd11/browse/f/en>.

Toutes les opinions d'experts collectées lors de ce processus de révision ont été implémentées dans les classifications d'Orphanet.

5.2. Collaboration avec les Autorités de Santé

5.2.1. LES PLANS NATIONAUX POUR LES MALADIES RARES

Les équipes Orphanet participent à la préparation des Plans nationaux pour les maladies rares en tant qu'experts au niveau national.

5.2.2. ADOPTION DE LA NOMENCLATURE ORPHANET DANS LE SYSTÈME D'INFORMATION DE SANTÉ

Afin d'améliorer la traçabilité des maladies rares dans les systèmes d'information de santé et d'accroître la reconnaissance de chaque maladie rare dans les systèmes de santé et de remboursement nationaux, Orphanet a développé son propre codage (code ORPHA), composée d'un nombre ORPHA unique et stable pour chaque maladie rare. Depuis Décembre 2012, il a été implémenté dans le PMSI (Programme médicalisé des systèmes d'information), base de données du système hospitalier français où le numéro ORPHA est utilisé pour coder tous les patients hospitalisés atteints de maladies rares. L'objectif est de mieux identifier les patients dans le système de soins de santé afin d'améliorer la connaissance de leurs filières de soins. L'Allemagne et la Lettonie élaborent également leur plan national maladies rares et prévoient une initiative similaire.

5.3. Collaborations scientifiques et partenariats

Orphanet est un partenaire d'EuroGentest 2 jusqu'en 2013. Un atelier s'est tenu les 27 et 28 Septembre 2012 afin d'évaluer les normes qui seront utilisées pour que les maladies rares soient visible dans les systèmes d'information de santé et de proposer des normes à la communauté de la recherche clinique pour la description des phénotypes. Il a été convenu que, compte tenu de la multitude des besoins dans le domaine des maladies rares, une terminologie pour toutes les applications serait irréaliste. Les participants ont recommandé de considérer les codes Orphanet et OMIM comme les standards pour la communauté maladies rares, mais de continuer les référencements croisés avec la CIM et SNOMED CT afin de faciliter l'interopérabilité entre les bases de données. Le groupe d'experts a aussi proposé de mettre en place un Consortium International de Terminologies pour les Phénotypes (ICPT).

Le partenariat conclu avec GlaxoSmithKline (GSK) a été renouvelé en 2012. La société, qui possède une division dédiée aux maladies rares, souhaite soutenir le développement de la base de données des maladies et d'Orphadata, qui sont considérés comme des ressources stratégiques d'intérêt pour l'industrie.

Un partenariat a été formé avec l'*European Bioinformatics Institute* (EBI) fin 2011 afin d'effectuer un référencement croisé des données d'Orphanet avec leurs données génomiques et biologiques (Ensembl et Reactome). Ceci est actuellement effectif.

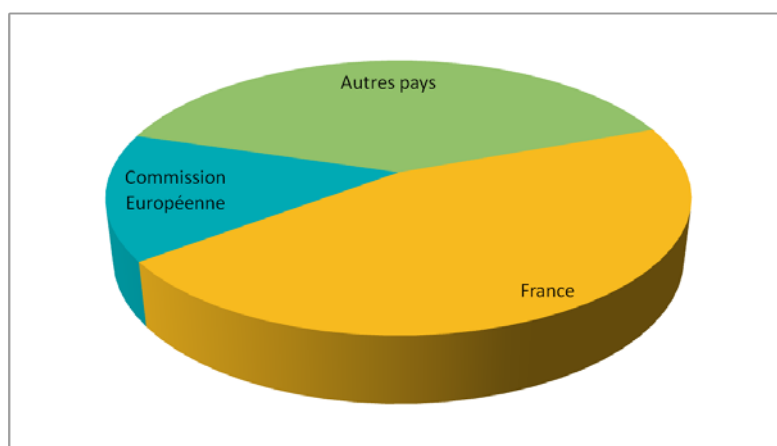
Un partenariat a été formé avec IUPHAR à la fin de l'année 2011 pour croiser la base de données Orphanet avec IUPHAR. Depuis mai 2012, le référencement croisé est effectif.

L'équipe Orphanet est partenaire d'une action de soutien à la recherche FP7 intitulée « Support IRDiRC ».

Le Consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDiRC) a été lancé en Avril 2011 pour favoriser une collaboration internationale dans la recherche sur les maladies rares. L'équipe d'IRDiRC comprend des chercheurs ainsi que des organisations qui investissent dans les maladies rares afin d'atteindre deux objectifs principaux, à savoir livrer 200 nouveaux traitements pour les maladies rares et donner les moyens de diagnostiquer la plupart des maladies d'ici 2020. Orphanet hébergera les données sur les projets de recherche financés par les membres d'IRDiRC, qui sont des organismes de financement de la recherche. Ceci permettra d'élargir la couverture des données à de nouveaux pays tel que les États-Unis.

6. Financements

Le budget d'Orphanet était d'environ 3 millions d'euros en 2012, provenant de 9 contrats différents en France et de divers autres contrats dans d'autres pays du consortium.

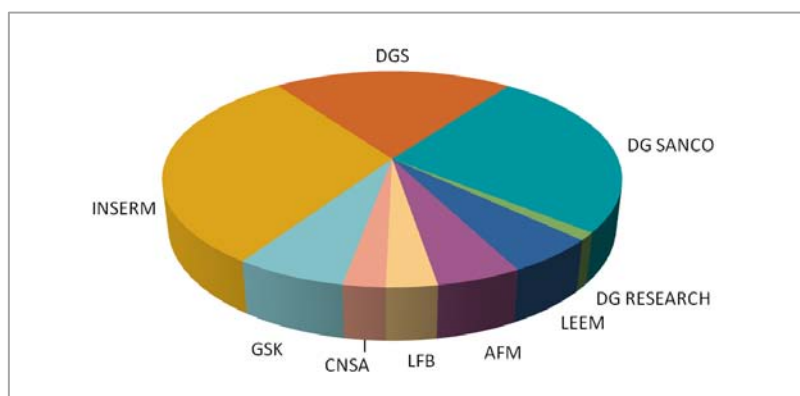


Budget global d'Orphanet en 2012

Globalement, on peut distinguer le financement des activités centrales et des activités nationales.

6.1. Financement de l'activité centrale d'Orphanet

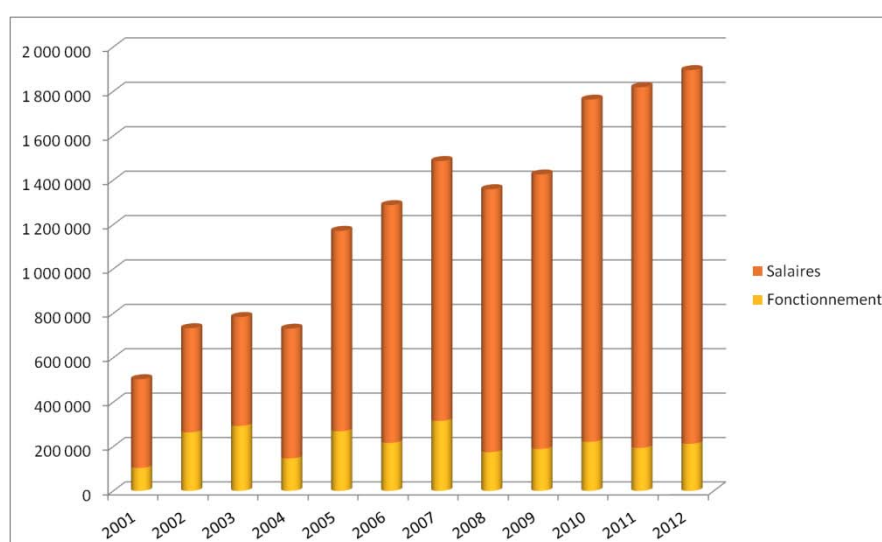
Les activités centrales d'Orphanet représentent les activités de coordination (gestion, outils de gestion, contrôle de la qualité, inventaire des maladies rares, classifications et production de l'encyclopédie) et la communication. Cela exclut la collecte de données sur les services d'experts dans les pays participants.



Financement de l'activité centrale d'Orphanet en 2012

Ce budget exclut aussi le coût de l'infrastructure (bâtiment), qui est essentiellement soutenu par l'INSERM.

Au cours des 10 dernières années, le financement des activités centrales d'Orphanet a quadruplé, reflétant la croissance du projet.



Évolution du financement de l'activité centrale d'Orphanet entre 2001 et 2012

Bien qu'il y ait eu une augmentation très positive au cours des années, le budget actuel est encore trop limité par rapport aux besoins d'entretien et de mise à jour d'une base de données de cette taille. Il ressort clairement de la figure ci-dessus que, hormis les salaires, le budget nécessaire à l'exécution des activités a considérablement diminué en proportion par rapport aux besoins et aux années précédentes.

6.1.1. FINANCEMENT EUROPÉEN

La Commission Européenne finance l'inventaire des maladies rares, l'encyclopédie et la collecte de données de ressources expertes dans les pays européens (depuis 2000, contrats S12.305098; S12.324970; SPC.2002269-2003220, 2006119, 20091215 de la DG Sanco et depuis 2004, contrats LSSM-CT-2004-503246; LSHB-CT-2004-512148; LSHB-CT-2006-018933; Health-F2-2008-201230; Health-F2-2009-223355 de la DG Recherche).

En 2012, Orphanet était financé par contrat 20102206 (Orphanet Europe Joint Action) de la DG Sanco et le contrat Health-F4-2010-261469 (Eurogentest2) de la DG Recherche.

6.1.2. PARTENARIATS FINANCIERS POUR LE FINANCEMENT DE L'ACTIVITÉ CENTRALE D'ORPHANET

	L'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm) finance l'activité centrale d'Orphanet. Inserm Transfert est en charge de la valorisation d'Orphanet.
	La Direction Générale de la Santé finance l'activité centrale d'Orphanet.
	La Commission Européenne finance la base de données de maladies, l'encyclopédie en langue anglaise, la coordination, la communication et les projets informatiques.
	La Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie finance l'indexation des maladies rares avec les termes de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF).
	L'Association Française contre les Myopathies finance OrphaNews France et OrphaNews Europe ainsi que la collecte de données sur les essais cliniques.
	La Fondation des Entreprises du Médicament finance la collecte de données sur les médicaments orphelins et les essais cliniques.
	GlaxoSmithKline (GSK) finance l'expansion de l'annotation des maladies rares et l'accès libre à ces données.
	Le Ministère des Affaires Étrangères finance la coopération avec le Canada.
	EuroGentest finance la création d'un thésaurus de signes cliniques afin d'harmoniser les nomenclatures internationales des phénotypes.

6.1.3. PARTENARIATS NON-FINANCIERS POUR L'ACTIVITÉ CENTRALE D'ORPHANET

Les partenaires non-financiers fournissent des services en nature et/ou partagent leur expertise pour les activités centrales d'Orphanet.

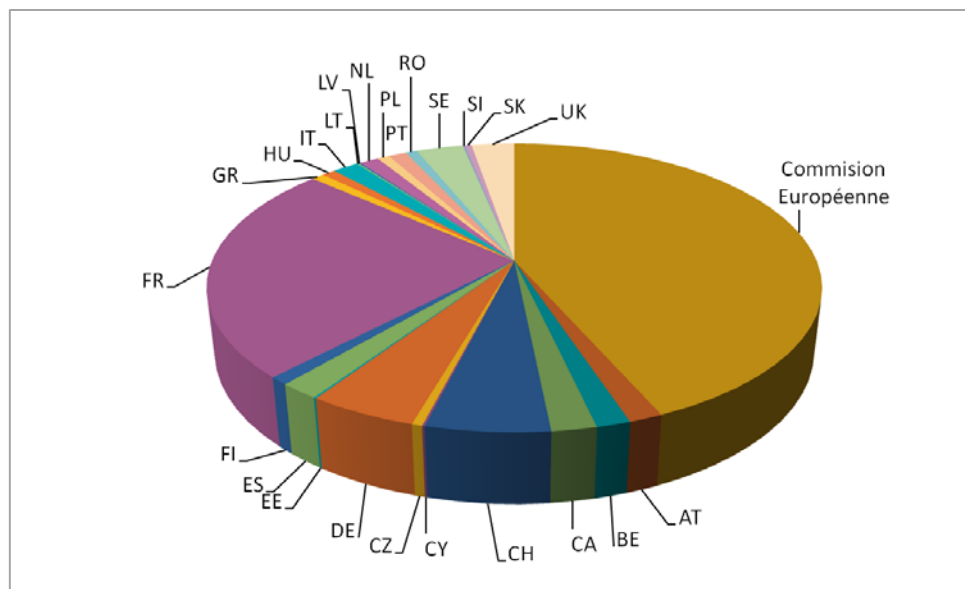
	Orphanet collabore avec l'OMS (Organisation Mondiale de la Santé) dans le processus de révision de la Classification internationale des maladies.
	Genatlas collabore avec Orphanet pour la mise à jour des données sur les gènes impliqués dans les maladies rares.
	UniProt KB collabore avec Orphanet pour la mise à jour des données sur les gènes liés aux protéines impliquées dans les maladies rares.
	HGNC collabore avec Orphanet pour la mise à jour des données sur les gènes impliqués dans les maladies rares.
	OMIM (The Online Mendelian Inheritance in Man) et le site web OMIM ont ajouté Orphanet à la liste de liens externes proposée par le site.
	Reactome et Orphanet se réfèrent mutuellement
	Ensembl et Orphanet se réfèrent mutuellement
	IUPHAR-DB (International Union of Basic and Clinical Pharmacology DataBase) et Orphanet se réfèrent mutuellement
	La plateforme LOVD (Leiden Open Variation Database) a été mise à jour avec des liens vers les pages gènes d'Orphanet.
	EuroGentest collabore avec Orphanet sur la partie concernant la gestion de la qualité des laboratoires médicaux.

6.2. Partenariats financiers et non-financiers soutenant l'activité au niveau national

Les activités d'Orphanet au niveau national sont aussi soutenues par des institutions nationales, des contrats spécifiques et/ou des contributions en nature. Dans les pays européens, la collecte de données au niveau national est également soutenue par la Commission Européenne.

6.2.1. PARTENARIATS FINANÇANT LES ACTIVITÉS NATIONALES

Des partenaires institutionnels accueillent les activités de l'équipe Orphanet nationale et contribuent au projet en allouant un budget et le temps de quelques professionnels. Pour les pays européens, ce genre de partenaire est défini comme un « partenaire associé ».



Partenariats finançant les activités nationales en 2012

ALLEMAGNE	
	Le ministère fédéral de la santé finance la Joint Action Orphanet Europe depuis Avril 2011.
	L'école de médecine de Hanovre (MHH) est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis Avril 2011.
AUTRICHE	
	Le "Gesundheit Österreich GmbH" (GÖG) est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
	L'Université Médicale de Vienne abrite l'activité d'Orphanet-AT et soutient le projet Orphanet.
	Le ministère de la santé autrichien finance la Joint Action Orphanet Europe depuis Avril 2011.
BELGIQUE	
	Le Service de santé publique fédérale, Sécurité de la Chaîne alimentaire et Environnement est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.

	Le “Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique” est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
CANADA	
	Les Instituts de recherche en santé du Canada accueillent Orphanet Canada, financent un poste de Chef de projet et donnent leur support administratif au projet.
	La « Commission permanente de coopération franco-québécoise » finance les missions entre l'équipe française et l'équipe québécoise.
	Le ministère de la Santé et des Services sociaux québécoise finance un poste de Chef de projet et donnent leur support administratif au projet.
	Le département de génétique médicale du centre sanitaire de l'Université de McGill héberge Orphanet-Québec et finance un coordinateur médical.
	Le «Regroupement québécois des maladies orphelines » finance un poste de coordinateur et donnent leur support administratif au projet.
CHYPRE	
	Le ministère des Services de santé publique et de médecine est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
ESPAGNE	
	Le ministère espagnol de la Santé, des services sociaux et de l'égalité - Bureau de la planification sanitaire et de la qualité, est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
	CIBERER, le Centre de recherche biomédicale de recherche sur les maladies rares est le partenaire espagnol d'Orphanet depuis avril 2010 et est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011. CIBERER finance les principales activités de l'équipe espagnole.
ESTONIE	
	L'Université de Tartu est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
FINLANDE	
	La Fédération des familles de la Finlande (“Väestöliitto ry”) est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.

FRANCE	
	La Fondation Groupama pour la santé finance le service d'aide aux associations pour la création et le développement de leur site web en France.
	LFB Biomédicaments contribue au financement du développement et de la mise à jour de fiches d'urgences et de l'encyclopédie francophone pour le grand public.
	L'Agence de la biomédecine finance le suivi de la liste des laboratoires, la création des outils de collecte et de gestion des rapports annuels d'activité et leur suivi, ainsi que la compilation des données collectées en France.
	La Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie finance l'enrichissement de l'Encyclopédie Orphanet grand public avec des informations sur les conséquences fonctionnelles des maladies rares, ainsi que la production de fiches d'information sur les handicaps rares non nécessairement liés à des maladies rares.
	L'Institut national du Cancer (INCa) finance l'enrichissement de l'encyclopédie Orphanet sur les cancers rares.
GRÈCE	
	L'Institut de la santé infantile d'Athènes est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
HONGRIE	
	Le Centre national de contrôle et d'inspection de la santé ("Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ") était un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe d'avril 2011 à août 2012.
	L'Institut national pour le développement de la Santé est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis Août 2012.
ITALIE	
	Le ministère de la santé italien finance les activités d'Orphanet-Italie par des activités par le financement de projets de recherche en cours.
	L'Hôpital pour enfants Bambino Gesù est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
	Genzyme Italie finance OrphaNews Italia.
LETTONIE	
	Le Centre d'Économie de la santé ("Veselības ekonomikas centrs") est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.

LITUANIE	
	L'Hôpital universitaire de Vilnius, "Santariskų klinika" Centre de génétique médicale est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
PAYS-BAS	
	Le Centre médical universitaire de Leiden "Academisch ziekenhuis Leiden – Leids Universitair Medisch Centrum" (LUMC) est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011. Il abrite Orphanet Pays-Bas et co-finance le travail du coordinateur.
	Le Centre de biologie des systèmes médicaux est un projet regroupant 6 institutions aux Pays-Bas, mené par le LUMC et incluant le VUMC. Ce centre co-finance le travail du coordinateur et, depuis avril 2011, finance le travail du chef de projet.
POLOGNE	
	Le "Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka" (Children's Memorial Health Institute) est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
PORTUGAL	
	IBMC (Institute for Molecular and Cell Biology) héberge Orphanet-PT depuis 2009 et est un partenaire de la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011. Cette institution finance le travail du chef de projet
	L'institut de biomédicales de L'Université de Porto -ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, the Biomedical Sciences Institute at the University of Porto, est un partenaire d'Orphanet depuis 2009 et finance le travail du coordinateur.
	La Direction Générale de la Santé du Portugal soutient Orphanet-PT et finance en partie un documentaliste ainsi que la divulgation de matériel et d'activité.
RÉPUBLIQUE TCHÈQUE	
	L'Université Charles de Prague - 2e École de Médecine est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
	L'association tchèque des maladies rares finance l'activité de l'équipe tchèque depuis avril 2012.
ROUMANIE	
	L'Université de médecine et pharmacie "Gr.T.Popa" Iasi est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.

ROYAUME-UNI	
	L'Université de Manchester est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
SLOVAQUIE	
	L'Hôpital universitaire pour enfants de Bratislava est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
SLOVÉNIE	
	Le Centre médical universitaire Ljubljanaest est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
SUÈDE	
	Le "Karolinska Institutet" est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
	Karolinska University Hospital soutient l'activité de Orphanet-SE
SUISSE	
	Les Hôpitaux Universitaires de Genève accueillent Orphanet Suisse, financent un emploi à temps partiel pour la coordinatrice et fournissent une aide administrative au projet.
	Depuis 2011, Orphanet-Suisse est financé par la Conférence suisse des directeurs cantonaux de l'instruction publique. Elle finance un emploi à temps partiel pour la coordinatrice et deux autres pour les documentalistes (un temps plein depuis avril 2011 et un temps partiel) ainsi qu'un webmaster de la Health On the Net Foundation (HON).
TURQUIE	
	L'Association des Compagnies de recherche pharmaceutique soutient la traduction en Turc des pages Orphanet et de documents, incluant plus de 10 000 maladies génétiques rares ainsi que leur description détaillée. Elle soutient la création du site pays Orphanet-Turquie et aide l'équipe à préparer et imprimer des leaflets de présentation d'Orphanet, d'Orphanet-Turquie et des leurs activités pour les professionnels de santé et le grand public.

6.2.2. PARTENARIATS INSTITUTIONNELS FOURNISSANT DES SERVICES EN NATURE POUR LES ACTIVITÉS NATIONALES

Toutes les institutions qui accueillent les équipes nationales d'Orphanet fournissent les locaux, toutes les fournitures nécessaires pour exécuter les activités de l'équipe, et allouent du temps de

certaines professionnels au projet Orphanet. Pour les pays européens, ce genre de partenaire est défini comme un « partenaire collaborateur ».

ARMÉNIE	
	Le Centre de génétique médicale et de soins primaires accueille les activités d'Orphanet- Arménie et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
AUSTRALIE	
	Le Bureau de la génomique en santé de la population, ministère de la Santé, Australie héberge les activités Orphanet et contribue au projet en allouant du temps à certains professionnels.
BULGARIE	
	L'Association bulgare pour la promotion de l'éducation et des sciences (BAPES) accueille les activités d'Orphanet-Bulgarie et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
CROATIE	
	L'université de Zagreb accueille les activités d'Orphanet-Croatie et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
IRLANDE	
	L'hôpital pour enfants Notre-Dame du Crumlin accueille les activités d'Orphanet-Irlande et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
	Nowgen (Manchester, UK) abrite les activités d'Orphanet-Irlande et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
ISRAËL	
	Le Centre médical pour enfants Schnedier accueille les activités d'Orphanet-Israël et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
LIBAN	
	L'Université Saint Joseph accueille les activités d'Orphanet-Liban et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
LUXEMBOURG	
	Le Ministère de la Santé du Luxembourg accueille les activités d'Orphanet-Luxembourg et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
MAROC	
	L'Institut National d'Hygiène accueille les activités d'Orphanet-Maroc et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
NORVÈGE	
	La Direction norvégienne de la Santé accueille les activités d'Orphanet-Norvège et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.

SERBIE	
	L'Institut de génétique moléculaire et génie génétique accueille les activités d'Orphanet- Serbie et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
TURQUIE	
	L'Université d'Istanbul accueille les activités d'Orphanet-Turquie et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.

6.2.3. PARTENARIATS NON-FINANCIERS EN 2012

ALLEMAGNE	
	Le ministère fédéral de la santé d'Allemagne soutient officiellement Orphanet.
	L'Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE) travaille en collaboration avec Orphanet-Allemagne sur les services d'information aux patients.
	Le Kindernetzwerk e.V. - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen fourni des données sur les associations en Allemagne.
	Le Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. soutient Orphanet en fournissant à l'équipe allemande des adresses et des informations sur les laboratoires et les diagnostics.
AUTRICHE	
	Le ministère fédéral de la santé d'Autriche soutient officiellement Orphanet.
BELGIQUE	
	Le Service public fédéral Santé, Sécurité alimentaire et Environnement de Belgique soutient officiellement Orphanet.
	Un partenariat a été formé avec RaDiOrg.be, qui coordonnera la validation des organisations de patients belges pour les maladies rares.

BULGARIE	
	L'Association des étudiants en médecine de Plovdiv a activement promu l'utilisation Orphanet dans sa communauté. Ensemble, BAPES et ASM-Plovdiv ont organisé une série d'ateliers consacrés à Orphanet.
	L'Alliance nationale bulgare des personnes atteintes de maladies rares a établi un partenariat avec le BAPES afin de promouvoir Orphanet chez les patients atteints de maladies rares en Bulgarie, ainsi que de lister les associations de patients bulgares dans la base de données Orphanet.
ESPAGNE	
	Le ministère de la Santé et des Affaires sociales d'Espagne soutient officiellement Orphanet.
ESTONIE	
	Le ministère des Affaires sociales d'Estonie soutient officiellement Orphanet.
FINLANDE	
	Le ministère des Affaires sociales et de la Santé de Finlande soutient officiellement Orphanet.
	Terveystietä (www.terveysportti.fi) est un service web pour les professionnels de la santé publié par Publications Duodecim Medical Ltd, qui appartient à la Société médicale finlandaise Duodecim. Orphanet a été inclus dans les recherches Terveystietä concernant les 300 maladies rares les plus courantes. En conséquence, Orphanet devrait accroître sa notoriété parmi les professionnels des soins de santé finlandais.
FRANCE	
	Le Ministère de la Santé français soutient officiellement Orphanet.
	La Haute Autorité de Santé (HAS) et Orphanet coopèrent dans la mise en ligne des Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) produits par la HAS.
	Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) met à disposition d'Orphanet les données sur les essais cliniques en France.
	Air France met à disposition des malades et des professionnels un contingent de billets d'avion pour assurer le transport des malades vers des médecins experts ou des experts vers des malades atteints de maladies rares. Orphanet assure l'expertise du bien-fondé des demandes.

	Maladies Rares Info Services, service d'information téléphonique sur les maladies rares- numéro Azur 0 810 69 19 20, assure par délégation d'Orphanet, la réponse aux messages électroniques non sollicités que reçoit Orphanet.
GRÈCE	
	Le ministère de la Santé et de la Solidarité sociale de la République hellénique soutient officiellement Orphanet.
HONGRIE	
	Le ministère de la Santé de la Hongrie soutient officiellement Orphanet.
ISRAËL	
	Le ministère israélien de la Santé soutient officiellement Orphanet.
ITALIE	
	L'Institut supérieur de Santé soutient officiellement Orphanet.
	Le Téléthon collabore avec Orphanet à la collecte des données concernant les projets de recherche.
	UNIAMO, la Fédération italienne des groupes de soutien sur les maladies rares, collabore avec Orphanet à l'organisation et la promotion d'événements dédiés aux maladies rares, afin d'accroître la sensibilisation du public sur cette question.
	AIFA collabore avec Orphanet à la collecte de données relatives aux essais cliniques.
	Netgene collabore avec Orphanet à la diffusion de l'information sur les maladies rares.
	Mediart Promotion aide à la promotion d'OrphaNews Italia.
	La Société italienne pour l'anesthésie pédiatrique, l'analgésie et la thérapie intensive (SIAATIP) collabore à la révision des fiches d'urgence en italien.
	Farmindustria finance les publications d'Orphanet.

LETTONIE	
	Le ministère de la Santé de la République de Lettonie soutient officiellement Orphanet.
	La Société des Maladies Rares en Lettonie vise à promouvoir l'égalité des droits et des possibilités pour les patients atteints de maladies rares.
	Organisation non-gouvernementales en Lettonie, qui soutient financièrement les enfants et les familles pour confirmer un diagnostic des maladies rares aux patients ou l'envoi des échantillons médicaux à l'étranger.
LITUANIE	
	Le ministère de la Santé de la République de Lituanie soutient officiellement Orphanet.
PAYS-BAS	
	Le ministère de la Santé, du bien-être et des sports des Pays-Bas soutient officiellement Orphanet.
	Le Erfocentrum fournit des informations au grand public sur les maladies génétiques, principalement rares. La collaboration a été mise en place pour augmenter le nombre de textes en langue néerlandaise disponibles sur le site d'Orphanet.
	Orphanet-Pays-Bas reçoit des informations du Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) sur les associations dédiées aux maladies rares.
	La Fédération néerlandaise de l'Université des Centres Médicaux a commencé un inventaire des connaissances sur les maladies rares. Le débat sur la définition de « centres d'expertise » a été lancé.
POLOGNE	
	Le ministère polonais de la Santé soutient officiellement Orphanet.
	Le CMHI soutient Orphanet Pologne dans toutes les activités à l'intérieur et à l'extérieur de l'institution, par exemple l'organisation de conférences pour les professionnels, les parents et les médias, les discussions sur les maladies rares avec tous les acteurs et l'amélioration de l'accès aux médicaments orphelins.
	L'association de patients, Ars Vivendi, offre aux patients et aux parents des renseignements sur les services Orphanet et coopère avec Orphanet-Pologne.

PORTUGAL	
	INFARMED - l'Autorité Nationale des Médicaments et des Produits de Santé, collabore avec une liste régulièrement mise à jour de médicaments orphelins approuvés et disponibles au Portugal, ainsi que les quantités utilisées.
	ACSS - l'administration centrale du système de santé reconnaît qu'Orphanet-PT est la source de référence de l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins au Portugal.
	CES - le Centre d'études sociales, à l'École d'économie de l'Université de Coimbra, a collaboré à la mise à jour et à la validation de la liste des associations de patients dans le pays.
	NEDR – Le noyau pour l'étude des maladies rares dans la Société portugaise de médecine interne collabore à la mise à jour et la validation des activités en cours sur les maladies rares au Portugal.
	Aliança - l'Alliance des organisations portugaise de maladies rares a collaboré à plusieurs actions conjointes avec Orphanet-PT, y compris à la mise à jour et la validation des associations de patients et l'organisation conjointe de la Journée des maladies rares chaque année.
	FCT - The Fundação para a Ciência e a Tecnologia collabore en mettant à jour les informations sur les projets de recherche et les essais cliniques ayant lieu dans le domaine des maladies rares et/ou sur les médicaments orphelins au Portugal. Le numéro ORPHA est nécessaire dans tous projets des sciences de la vie traitant des maladies rares.
	SPGH - La Société portugaise de génétique humaine collabore en mettant à jour l'information sur les professionnels, les cliniques de consultation génétique et des laboratoires médicaux et des tests de diagnostic disponibles dans le pays.
RÉPUBLIQUE TCHÈQUE	
	La Société de génétique médicale tchèque aide Orphanet dans la collecte d'informations sur les laboratoires de diagnostic génétique dans le pays, sur les consultations expertes maladies rares - dysmorphologie, conseil génétique - et sur les associations de patients. Ils ont un partenariat pour le développement du Plan national tchèque pour les maladies rares suite à la Stratégie nationale tchèque publiée en 2009. Ce Plan est développé sous l'égide du Ministère de la Santé - Département des services médicaux.
	The Ministry of Health of the Czech Republic officially supports Orphanet.

ROUMANIE	
 MINISTERUL SĂNĂTĂȚII	Le ministère de la Santé collabore avec Orphanet-Roumanie dans la mise à jour des données sur le système sanitaire roumain. Il soutient officiellement Orphanet.
	Orphanet Roumanie collabore avec l'Association des Médecins de Roumanie dans la mise à jour des données sur les professionnels de la santé.
 SRGM Societatea Romana de Genetica Medicala	Orphanet-Roumanie collabore avec la Société roumaine de génétique médicale sur la mise en place de programmes pour le développement d'un réseau national de diagnostic, d'investigation et de prévention dans les centres de génétique médicale et la promotion de la collaboration avec les associations de personnes atteintes de maladies génétiques.
 ASOCIATIA PRADER WILLI din ROMANIA	Orphanet Roumanie collabore avec l'Association Roumaine Prader Willi afin de réunir les efforts des patients, des spécialistes et des familles et assurer une vie meilleure pour toutes les personnes atteintes de maladies génétiques.
ROYAUME-UNI	
 DH Department of Health	Le ministère de la Santé soutient officiellement Orphanet.
 Ataxia UK Caring today, researching for tomorrow	Ataxia UK et Orphanet coopèrent dans l'échange d'informations, dans la validation et la mise en ligne de publication de projets de recherche sur l'ataxie ainsi que dans le soutien et le renforcement des activités d'Orphanet et d'Ataxia UK.
 A network of centres of expertise dyscerne for dysmorphology	Dyscerne et Orphanet coopèrent en approuvant et en stimulant les activités Dyscerne et Orphanet, en élevant les standards dans le diagnostic et la gestion des maladies rares dysmorphiques, en améliorant la diffusion d'informations sur ces maladies, et en développant et partageant des informations et des outils éducatifs pour les professionnels de la santé.
 RARE DISEASE UK	Orphanet collabore avec Rare Disease UK dans le partage de données et d'expertise, dans l'avenant et le renforcement d'Orphanet et Maladies Rares activités au Royaume-Uni et dans le développement de la stratégie du Royaume-Uni pour les maladies rares.
SLOVAQUIE	
 Ministerstvo zdravotníctva SR	Le ministère de la Santé de la République slovaque soutient officiellement Orphanet.

SLOVÉNIE	
	Le ministère de la Santé de la Slovénie soutient officiellement Orphanet.
	Orphanet Slovénie collabore avec l'Institut de recherche en génomique et de l'éducation (IGRE) dans le but de diffuser des informations sur le projet Orphanet et les services Web au niveau national.
SUÈDE	
	Le ministère de la Santé et des Affaires sociales de Suède soutient officiellement Orphanet.
SUISSE	
	La Health On the Net Foundation fournit l'aspect technique du projet en développant des formulaires en ligne pour recueillir des données. En outre, il héberge le site www.orphanet.ch et aide à mettre à jour la page d'accueil.
	ProRaris, l'Alliance suisse de patients atteints de maladies rares, a établi une collaboration étroite avec Orphanet-Suisse afin d'identifier quels sont les services d'information pour les patients et les professionnels aussi bien dans l'organisation que dans la promotion d'événements dédié aux maladies rares, afin d'accroître la sensibilisation du public sur cette question particulière.
	Orphanet Suisse est membre de la « Communauté d'intérêts pour les maladies rares » lancé en août 2011. Cette communauté rassemble tous les acteurs concernés dans le domaine des maladies rares en Suisse en vue d'élaborer, en collaboration avec l'Office fédéral de la santé publique, une stratégie nationale pour les maladies rares.
TURQUIE	
	Le ministère turc de la Santé soutient officiellement Orphanet. Il collabore avec Orphanet Turquie pour la collecte des données et la diffusion d'Orphanet en Turquie.

7. Communication

7.1. Supports de communication

Pour la quatrième année depuis la création d'Orphanet, nous avons distribué quatre types de dépliants 4 pages A4 en quadrichromie, chacun pour une cible différente :

- Un document pour tout public sur Orphanet comme portail d'information
- Un document pour les biologistes sur Orphanet comme source d'information sur les tests biologiques pour le diagnostic des maladies rares
- Un document pour les chercheurs et les industriels sur tous les services d'Orphanet en soutien à la R&D dans le domaine des maladies rares
- Un document pour la communauté des systèmes d'information sur Orphanet comme outil documentaire.

Chaque document a été produit en cinq langues (anglais, allemand, espagnol, français, italien). De plus, un dépliant format A5 a été produit en suédois.

En 2012, des flyers au format A5 présentant une vue d'ensemble d'Orphanet en 3 langues (anglais, français et allemand) et des flyers au format A5 présentant Orphadata en anglais ont été réalisés et largement diffusés. Des flyers au format A5 présentant la collection de recommandations d'urgences « Orphanet Urgence » en français ont également été réalisés et distribués à une cible de praticiens des urgences français.

7.2. Invitations à des conférences en 2012

Orphanet a été invité à participer à plus de 120 conférences, en Europe et à travers le monde. Ces présentations ont été la plupart du temps données à des conférences scientifiques, où Orphanet a joué le rôle de spécialiste dans le domaine des maladies rares. Ces conférences portaient sur la présentation de la base de données Orphanet (80), les politiques de santé publique (19), les classifications des maladies (6) ou les médicaments orphelins (3), les approches médicales et génétiques (16 présentations).

7.3. Stand dans des congrès en 2012

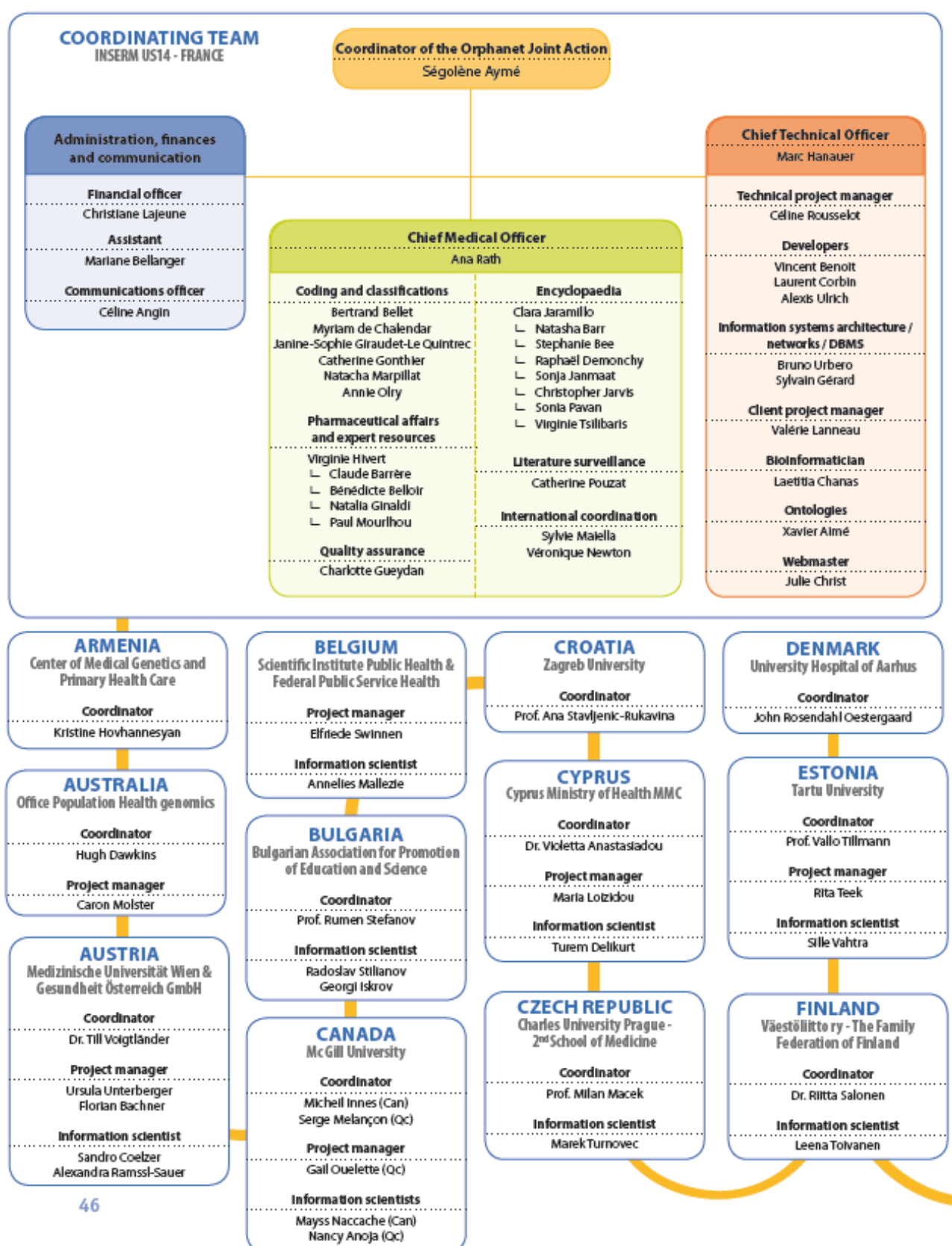
En 2012, comme à son habitude, Orphanet a tenu des stands dans 15 différents congrès (voir ci-dessous). Parmi ceux-ci, comme les années précédentes, Orphanet a tenu un stand lors de la réunion annuelle de la Société Européenne de Génétique Humaine, qui s'est déroulée à Nuremberg (Allemagne) du 23 au 26 Juin 2012.

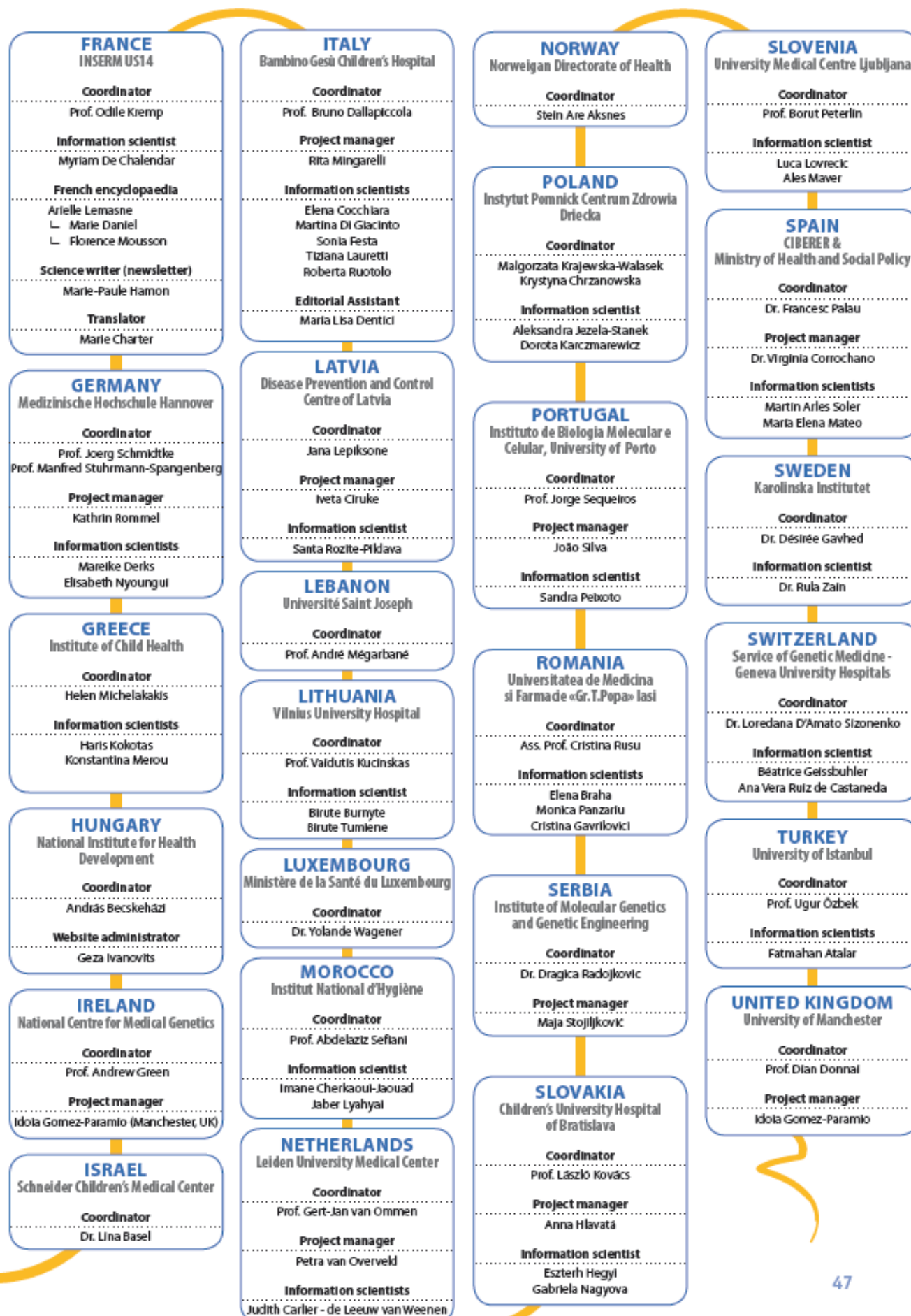
Liste des congrès où ont eu lieu des stands Orphanet:

- ProRaris - Journée internationale des maladies rares, Lausanne, Suisse, le 25 Février 2012
- RaDiOrg Kiosque d'information, Hôpitaux universitaires belges, la Belgique, le 27 Février - 2 Mars 2012
- Conférence RE (ACT) - Congrès international sur la recherche des maladies rares, Bâle, Suisse, 29 Février 2012
- 3ème colloque sur les maladies rares, Hanovre, Allemagne, le 29 Février 2012
- 1ère réunion d'Orphanet -Portugal sur les maladies rares et les médicaments orphelins et le règlement des tests génétiques, Porto, Portugal, le 20 Avril 2012.
- 6ème Conférence européenne sur les maladies rares, Bruxelles, Belgique, 23-25 mai 2012

- Congrès des Sociétés françaises de Pédiatrie et de Chirurgie pédiatrique, Bordeaux, France, 6-9 Juin 2012
- Société européenne de génétique humaine, Nuremberg, Allemagne, 23-26 Juin 2012
- Biospain 2012 – 6ème réunion internationale sur la biotechnologie, Bilbao, Espagne, 19-21 Septembre 2012
- Conférence nationale de génétique médicale, Iasi, Roumanie, 4-6 Octobre 2012
- Réunion scientifique annuelle du Collège canadien de généticiens médicaux, Saskatoon, Canada, 18-20 Octobre 2012
- Réunion de l'Association de la Drépanocytose du Canada, Montréal, Québec, Canada, le 2 Novembre 2012
- Congrès de la Société Américaine de génétique humaine (ASHG), San Francisco, USA, 6-10 Novembre 2012
- Stand promotionnel d'Orphanet lors de la Conférence sur la recherche et l'innovation, Manchester, Royaume-Uni, 3 Décembre 2012
- Journée internationale des migrants, Hanover, Allemagne, le 18 Décembre 2012

8. L'équipe d'Orphanet – Décembre 2012





Pour toute question ou suggestion, n'hésitez pas à nous contacter: contact.orphanet@inserm.fr

Rédacteur en chef : Odile Kremp • Rédacteurs : Sylvie Maiella & Veronique Newton • Edition et conception visuelle : Céline Angin

Le format approprié pour citer ce document est le suivant :
« Orphanet - Rapport d'Activité 2012 », Les cahiers d'Orphanet, Série *Comptes-rendus*, année 2012
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/RapportActivite2011.pdf>