



orphanet

Rapport d'Activité 2013

Rapport d'Activité 2013

www.orpha.net

Table of content

1. BILAN DES ACTIONS 2013	4
1.1. Objectif	4
1.2. Activités en 2013	4
1.3. Principales réalisations de 2013:	5
2. LE CONSORTIUM ORPHANET	6
2.1. L'action conjointe "Orphanet Europe"	6
2.2. L'expansion du consortium	7
2.3. Liste des partenaires et domaines d'activités	7
2.3.1. L'EQUIPE COORDINATRICE	7
2.3.2. PARTENAIRES	7
3. PRODUITS ET SERVICES D'ORPHANET	9
3.1. Le site d'Orphanet	10
3.1.1. REFERENCEMENT PAR LES MOTEURS DE RECHERCHE	10
3.1.2. AUDIENCE DU SITE	11
3.1.3. LES SITES NATIONAUX ORPHANET	12
3.1.4. NOUVELLES FONCTIONNALITES	13
3.2. Les serveurs informatiques d'Orphanet	13
3.3. Inventaire des maladies rares	15
3.3.1. INDEXATION DES MALADIES RARES	15
3.3.2. L'ONTOLOGIE DES MALADIES RARES ORPHANET	15
3.4. Inventaire des gènes	16
3.5. L'encyclopédie Orphanet	18
3.5.1. L'ENCYCLOPEDIE PROFESSIONNELLE	18
3.5.2. L'ENCYCLOPEDIE GRAND PUBLIC	20
3.5.3. NOUVEAUX PRODUITS 2013	20
3.5.4. LIENS A DES RESSOURCES EXTERNES	21
3.6. L'annuaire des ressources expertes	22
3.6.1. FONCTIONNALITES SUPPLEMENTAIRES DE 2013	23
OUTIL D'ENREGISTREMENT EN LIGNE	23
3.6.2. VALIDATION DES DONNEES QUALITE DES LABORATOIRES MEDICAUX	23
3.7. L'annuaire des médicaments orphelins	24
3.8. Orphadata	25
3.9. Les Cahiers d'Orphanet	27
3.9.1. NOUVEAUX CAHIERS 2013	29
3.10. Newsletters	29
3.11. Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)	29
4. UTILISATEURS	30
4.1. Types d'utilisateurs et d'utilisation	30
5. COLLABORATIONS NATIONALES ET INTERNATIONALES D'ORPHANET	34
5.1. Collaboration avec l'OMS	34
5.2. Collaboration avec les Autorités de Santé	34
5.2.1. LES PLANS NATIONAUX POUR LES MALADIES RARES	34
5.2.2. ADOPTION DE LA NOMENCLATURE ORPHANET DANS LES SYSTEMES D'INFORMATION DE SANTE	34
5.2.3. DOCUMENTATION DE RESSOURCES EXPERTES	35
5.3. Collaborations scientifiques et partenariats	35
5.3.1. PARTENARIAT AVEC EUROGENTEST	34
5.3.2. PARTENARIAT AVEC IUPHAR	34

5.3.3. PARTENARIAT AVEC IRDiRC.....	35
5.3.4. PARTENARIAT AVEC ECRIN	34
5.3.5. PARTENARIAT AVEC RARECARENET	34
5.3.6. PARTENARIAT AVEC GLAXOSMITHKLINE (GSK)	35
5.3.7. COLLABORATION AVEC SNOMED CT	34
5.3.8. COLLABORATION AVEC L'EUROPEAN BIOINFORMATICS INSTITUTE (EBI).....	35
6. FINANCEMENTS.....	37
6.1. Financement de l'activité centrale d'Orphanet.....	37
6.1.1. FINANCEMENT EUROPEEN.....	38
6.1.2. PARTENARIATS FINANCIERS POUR LE FINANCEMENT DE L'ACTIVITE CENTRALE D'ORPHANET	39
6.1.3. AUTRES PARTENARIATS NON-FINANCIERS EN COURS FINANÇANT L'ACTIVITE CENTRALE.....	39
6.2. Partenariats financiers et non-financiers soutenant l'activité au niveau national.....	40
6.2.1. PARTENARIATS FINANÇANT LES ACTIVITES NATIONALES EN 2013	40
6.2.2. PARTENARIATS INSTITUTIONNELS FOURNISSANT DES SERVICES EN NATURE POUR LES ACTIVITES NATIONALES EN 2013 ..	46
6.2.3. PARTENARIATS NON-FINANCIERS EN 2013.....	47
7. COMMUNICATION	54
7.1. Supports de communication.....	54
7.2. Invitations à des conférences en 2013	54
7.3. Stand dans des congrès en 2013	54
8. L'ÉQUIPE D'ORPHANET – DÉCEMBRE 2013	56

1. Bilan des actions 2013

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 2013

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.
- Une encyclopédie professionnelle couvrant plus de 4500 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, espagnol, finlandais, français, grec, portugais et polonais. De plus, pour certaines maladies, des recommandations pour la prise en charge en cas d'urgence sont 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 990 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 lecture.
- Une encyclopédie grand public couvrant plus de 131 maladies, produite par Orphanet en partenariat avec les centres de référence et les associations de malades concernés.

Actuellement, Orphanet est le site le plus complet en termes de documents référencés. De plus, 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, les chercheurs et les professionnels de santé. Le contenu d'Orphanet ainsi que ses données sont robustes et validés par des experts, mis à jour régulièrement et font l'objet d'un contrôle qualité.

Ces caractéristiques uniques font d'Orphanet le site de référence dédié aux maladies rares puisqu'il permet aux différents acteurs, en particulier les professionnels de santé et les chercheurs, de suivre l'évolution constante des connaissances sur les maladies rares et d'être à jour.

1.3. Principales réalisations de 2013:

- L'ontologie des maladies rares (ORDO) produite en collaboration avec le EBI (European Bioinformatics Institute) est disponible sur Bioportal (<http://bioportal.bioontology.org/ontologies/ORDO>) et sur Orphadata (www.orphadata.org). L'ontologie représente un outil pour la recherche puissant.
- L'encyclopédie des maladies rares a été étendue et mise à jour. Au 31 Décembre 2013 elle est disponible en finlandais, en polonais, en slovaque et en grec en plus de l'anglais, du français, de l'allemand, de l'italien, de l'espagnol, du néerlandais et du portugais. Les fiches urgences sont disponibles en polonais en plus du français, anglais, espagnol, allemand, portugais et italien.
- Une nouvelle collection de textes dans l'encyclopédie Orphanet a été créée. Elle est dédiée aux handicaps associés aux maladies rares et s'adresse aux professionnels dans le domaine du handicap mais également aux patients et à leurs familles.
- 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.
- La liste des maladies rares (en anglais et français) a été publiée dans un cahier d'Orphanet pour une communication plus effective mais aussi pour faciliter l'identification des codes ORPHA par les cliniciens et les codeurs.
- Un référencement croisé des gènes a été effectué avec les bases de données scientifiques ensembl, Reactome et IUPHAR.
- 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.
- Un cahier Orphanet en anglais a été créé sur les infrastructures pour les maladies rares.
- Le rapport d'activité 2012 a été traduit en anglais, italien et espagnol.
- Une application mobile a été lancée pour iPhone, iPad et Android. Elle inclut l'inventaire des maladies rares, l'information textuelle ainsi que l'inventaire des centres experts.
- Les procédures opérationnelles standardisées (normalisées) en fonction desquelles travaillent toutes les équipes Orphanet ont été mises en ligne
- A partir du 1^{er} Décembre 2012, le code ORPHA 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 d'améliorer la connaissance de leur parcours de soins.

- Un référencement croisé des maladies a été effectué avec les terminologies médicales suivantes : UMLS, MeSH, MedDRA and SNOMED CT.

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 aux actions 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 (EM), ainsi qu'avec la Suisse, partenaire collaborateur. 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 de l'activité, 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.

Le 7 Juin 2013 la réunion annuelle des partenaires participants à l'action conjointe a eu lieu à Paris. Le financement futur d'Orphanet a été discuté avec les représentants de la Commission européenne. Comme l'année précédente plusieurs options ont été analysées, et il a été décidé de prolonger l'action conjointe jusqu'en décembre 2014. Cependant, le financement futur est toujours en cours de discussion au niveau européen.

2.2. L'expansion du consortium

Depuis sa création, la qualité des données disponibles sur Orphanet lui ont permis de se construire une solide réputation et le consortium Orphanet s'est étendu progressivement vers l'Est et le Sud. Aujourd'hui, il est présent dans 35 pays paneuropéens ainsi qu'au Canada et, depuis 2012, en Australie.

Le nombre de pays souhaitant intégrer le consortium ne cesse d'augmenter. L'avantage de rejoindre Orphanet plutôt que de créer un système *de novo* est de bénéficier des investissements d'infrastructures déjà consentis. Des négociations ont été entamées avec plusieurs pays mais le manque de ressources au niveau central pour subvenir aux activités de coordination, de training ainsi que de contrôle qualité qui sont générées par l'inclusion de nouveaux partenaires constitue un frein à l'expansion du consortium. Un nouveau modèle économique doit être trouvé.

2.3. Liste des partenaires et domaines d'activités

2.3.1. L'ÉQUIPE COORDINATRICE

La coordination du consortium est gérée par l'équipe coordinatrice, Orphanet France, située à l'Unité de Service 14 de l'INSERM (Institut national français de la santé et de la recherche médicale). L'INSERM a été le coordinateur du consortium Orphanet depuis le début du projet en 2001.

L'équipe coordinatrice est responsable de la coordination des activités du consortium, de l'infrastructure, des outils de management, de la base de données des maladies rares et de la production de l'encyclopédie, ainsi que du contrôle de qualité du répertoire des ressources expertes dans les pays participants. L'équipe coordinatrice est également en charge de la mise à jour de la base de données sur les médicaments en développement dans le domaine des maladies rares, depuis le stade de la désignation à l'autorisation de mise sur le marché, ainsi que de l'information sur leur disponibilité au niveau des pays.

2.3.2. PARTENAIRES

La mise en place d'un répertoire des services ne peut être assurée que par la consolidation des données recueillies au niveau des pays partenaires. L'identification des ressources expertes exige une très bonne connaissance de la recherche au niveau national, ainsi que des institutions et des dispositifs de soins. Tous les coordinateurs nationaux sont basés dans des institutions de grande envergure, qui peuvent fournir un environnement de travail adéquat aux documentalistes en termes de ressources documentaires, de secrétariat et d'accès au réseau.

Les partenaires sont responsables de la collecte, de la validation et de la soumission des données sur les centres experts, les laboratoires médicaux, les essais cliniques, les projets de recherche, les registres et les associations de patients.

La traduction du contenu d'Orphanet dans la langue nationale est également gérée par les équipes nationales lorsqu'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, grecque, polonaise et slovaque traduisent l'encyclopédie.

La gestion du site national, point d'entrée sur le portail Orphanet dans chaque pays, 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 :	Gesundheit Osterreich 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) & Rinnekoti
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 Medecine, 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

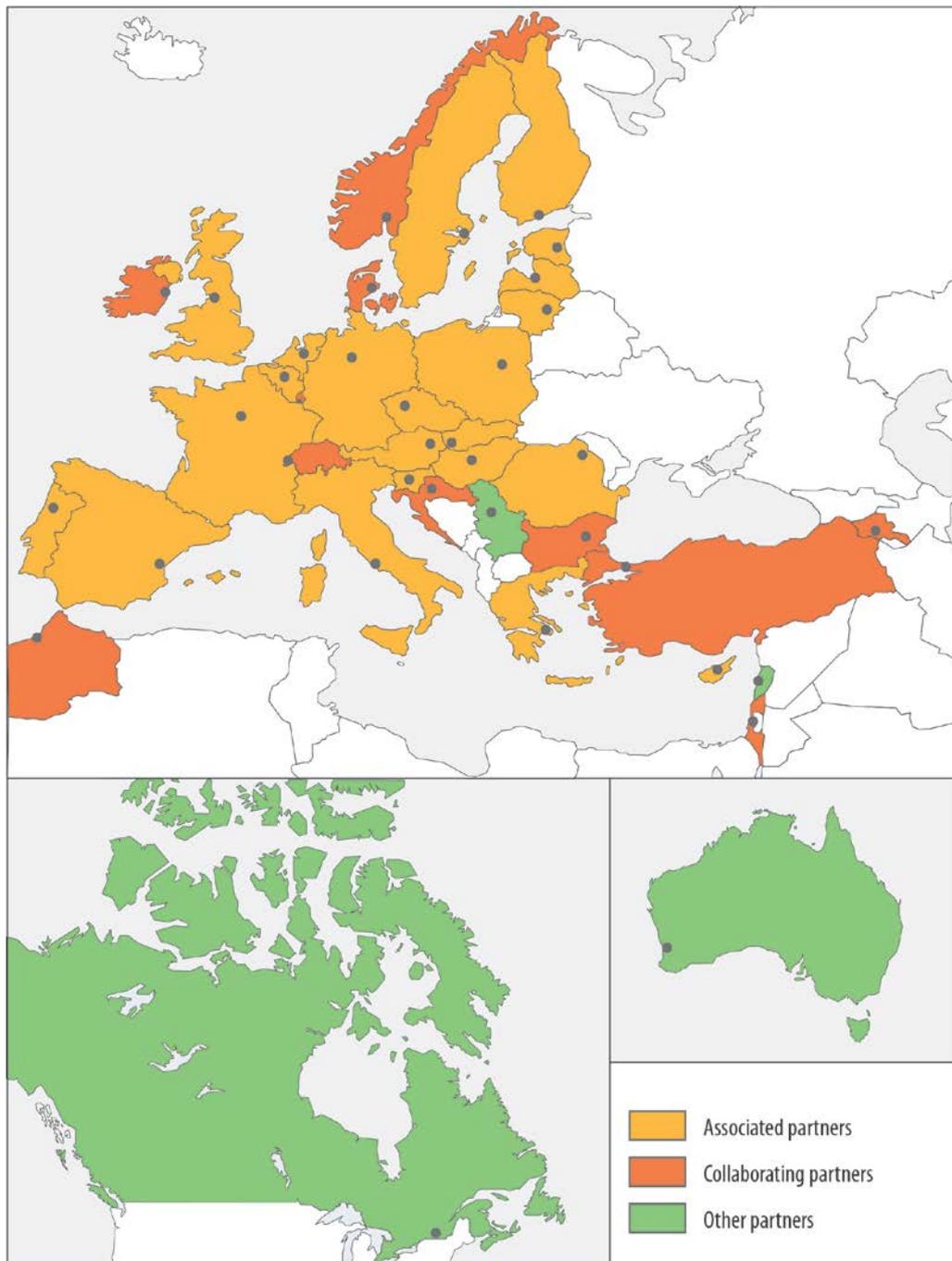


Figure 1. Les pays partenaires d'Orphanet

3. Produits et Services d'Orphanet

La base de données Orphanet des maladies inclut les maladies rares, les formes rares de maladies fréquentes et 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 journaux internationaux, 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, cohérentes 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.

De plus de nouveaux services et de nouvelles collaborations sont développés régulièrement afin contribuer à enrayer le problème de la dispersion de l'information et afin de répondre aux besoins spécifiques des différents acteurs.

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 joint action) 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. REFERENCEMENT 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 3 313 000 réponses.

L'accès au site d'Orphanet se fait majoritairement via les moteurs de recherche (86% 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%).



Figure 2. Répartition des sources de trafic

Source : Google Analytics - période du 1^{er} Janvier 2013 au 31 décembre 2013

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 954 307 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 23% des consultations totales en 2013 soit 1 791 223 visites. En décembre 2012, elles représentaient 12% des visites totales (525 769 visites).

3.1.2. AUDIENCE DU SITE

En 2013, environ 20 millions de pages ont été vues, donc en moyenne autour de 54 000 pages vues par jour. Ce chiffre a augmenté de 61% par rapport à 2012 (12,2 millions de pages vues en 2012).

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 2013, stable depuis 2012.

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

Présentation de l'audience

1 janv. 2013 - 31 déc. 2013

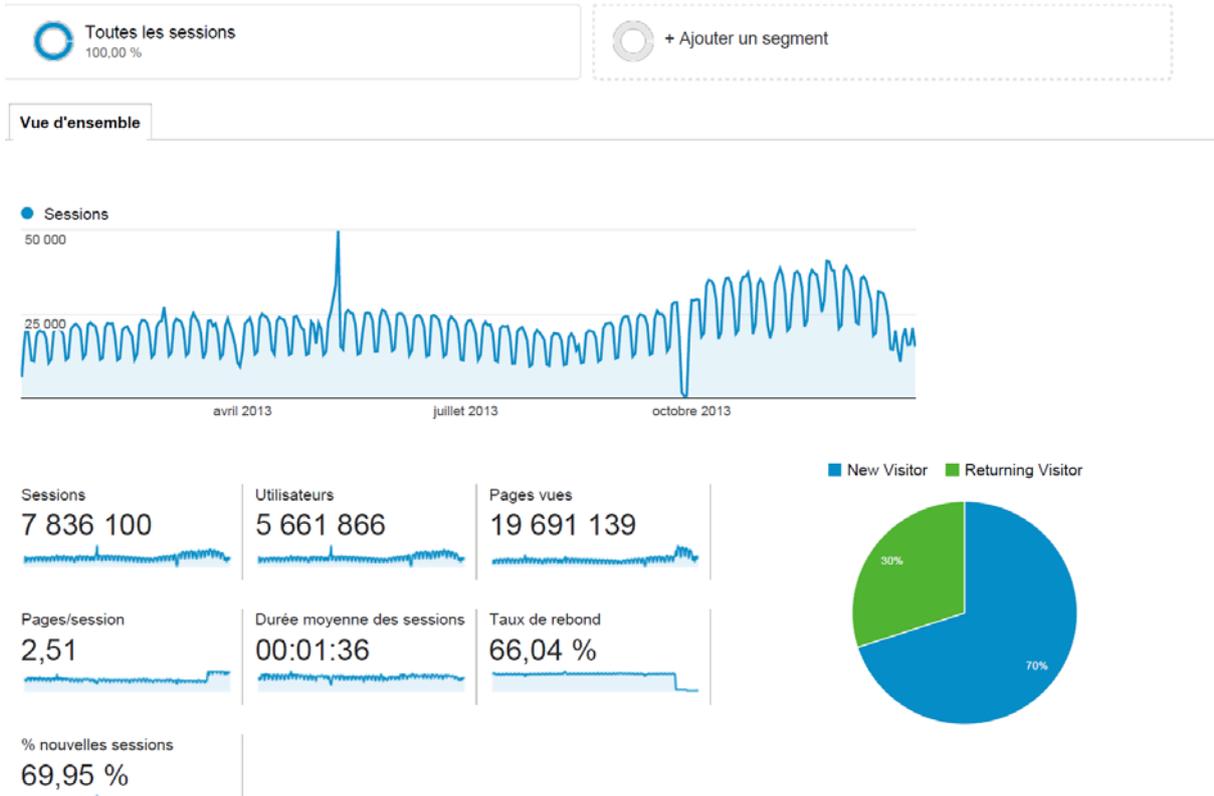


Figure 3. Consultations du site Orphanet en 2013

Source : Google Analytics - période du 1^{er} Janvier 2013 au 31 décembre 2013

3.1.3. 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 sept 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 leur 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 sept langues.

Au 31 Décembre 2013, 37 sites nationaux étaient en ligne. 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.

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.

3.1.4. NOUVELLES FONCTIONNALITÉS

Lancement de l'application mobile Orphanet

Afin d'accompagner les demandes de ses utilisateurs, Orphanet a lancé son application mobile dédiée aux iOS (Apple) le 27 février 2013, à l'occasion de la 6e Journée Internationale des maladies rares.

Une deuxième version de l'application, fournissant une version iPad dédiée, a été lancée en Juin 2013. Cette version a atteint le top 10 des applications dans le domaine médical dans plusieurs pays dont la France. Une version Android de l'application mobile a été préparée au 3ème trimestre 2013 pour une mise en ligne tout début 2014.

Disponible gratuitement, l'application mobile Orphanet permet de retrouver les principaux services du site dans un format adapté à la mobilité.



Elle permet d'accéder, sans connexion à Internet et en 6 langues (anglais, français, allemand, italien, portugais et espagnol) à la liste des maladies rares avec leur description et les ressources associées comme des données épidémiologiques et de codage (Code Orpha et CIM-10); de consulter les recommandations d'urgence au format PDF; de trouver les coordonnées des centres experts et de professionnels dédiés aux maladies rares dans les 37 pays du consortium Orphanet. L'application permet également de mettre en favoris ses pages et PDF préférés pour les retrouver en un seul clic dans la rubrique "Mon Orphanet". De plus, les pages peuvent être annotées ou envoyées par e-mail. Mise à jour tous les mois, l'application Orphanet a été téléchargée 9 000 fois en 2013, et ce malgré le peu de publicité faite autour de son lancement.

Orphanet en Néerlandais

Depuis Juin 2013, Orphanet peut être consulté en néerlandais. La traduction du site était l'une des mesures recommandées par la Fondation belge des maladies rares et les médicaments orphelins (en 2011). L'Institut scientifique belge de santé publique a reçu un financement de l'Institut national pour la santé et l'assurance-invalidité (INAMI) pour la traduction du portail Orphanet dans la langue néerlandaise (les pages Web structurelles, les listes de termes médicaux et les résumés scientifiques). Les équipes Orphanet belge et néerlandaise collaborent pour valider ces traductions. Cette double validation assure également que certains synonymes médicaux néerlandais utilisés aux Pays-Bas mais pas en Belgique soient inclus dans la base de données.

3.2. 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.

L'année 2013 s'est déroulée sans problème majeur et avec une grande disponibilité du site www.orpha.net malgré le nombre croissant de visiteurs, surtout lors des trois derniers mois de l'année.

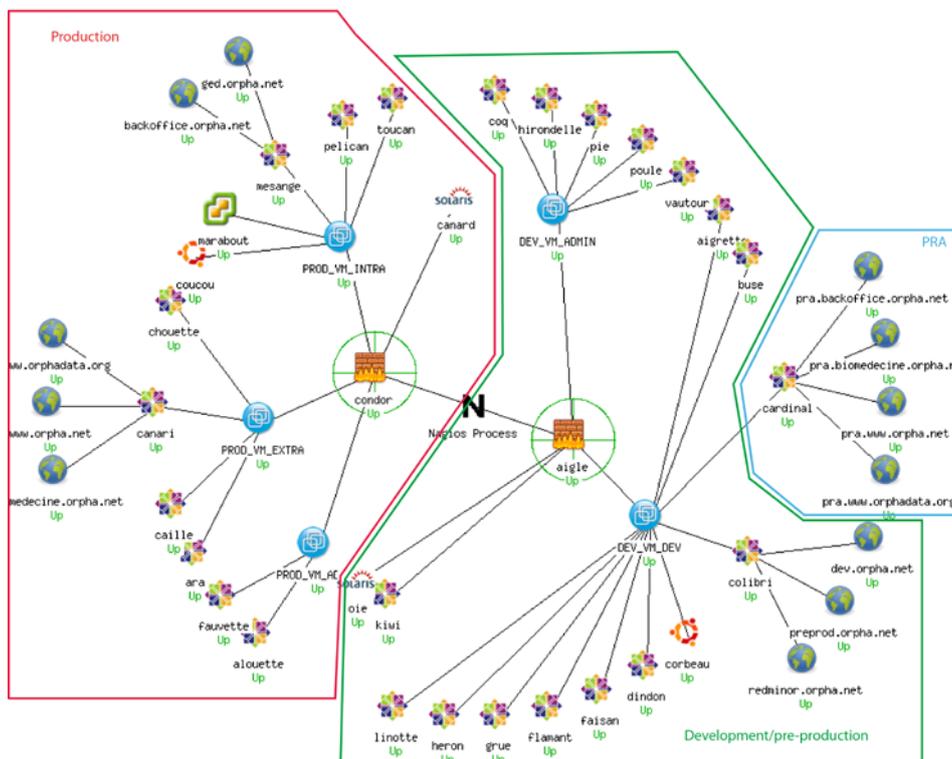


Figure 4. Architecture informatique d'Orphanet

3.3. Inventaire des maladies rares

Orphanet fournit un inventaire complet des maladies rares classé selon un système de classification poly-hiérarchique, qui est mis à jour mensuellement en fonction des nouvelles publications scientifiques.

L'inventaire des maladies rares et leurs classifications est alimenté par des ajouts/mises à jour réguliers en fonction des dernières avancées scientifiques. Le système de classification d'Orphanet emploie deux sources non-exclusives : les sources documentées et les avis d'experts. Ce système extensif et évolutif 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. L'ample système de classification d'Orphanet propose les niveaux de granularité requis par les professionnels de santé et par les chercheurs. Les classifications peuvent être consultés sur le site web et téléchargés sur Orphadata au format XML (www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product3.inc.ph). Fin 2013, la base de données maladies contient 9 264 maladies ou groupes de maladies et leurs synonymes.

3.3.1. INDEXATION DES MALADIES RARES

Les maladies rares sont indexées avec les codes CIM-10. Cette indexation suit des règles dépendantes du fait qu'une maladie rare soit présente ou pas dans la liste tabulaire ou dans l'index de la CIM-10.

L'indexation par signes cliniques utilise un thésaurus de termes phénotypiques créé en interne et se fait dans le but de nourrir l'outil d'aide au diagnostic d'Orphanet. Pour tout terme phénotypique associé à une maladie rare, la fréquence de son occurrence (très fréquent, fréquent, et occasionnel) est annotée.

La « carte d'identité » des maladies a été améliorée avec des références croisées et des données épidémiologiques supplémentaires. 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.

Les alignements 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. Ces alignements sont faits d'une manière semi-automatique et sont vérifiés manuellement. Les mises à jour suivent les mises à jour de l'UMLS.

3.3.2. L'ONTOLOGIE DES MALADIES RARES ORPHANET

En Janvier 2014 l'ontologie des maladies rares Orphanet (Orphanet Rare Disease ontology - ORDO) a été lancée sur trois sites web:

<http://bioportal.bioontology.org/ontologies/ORDO>

<http://www.ebi.ac.uk/ontology-lookup/?termId=Orphanet:98724>

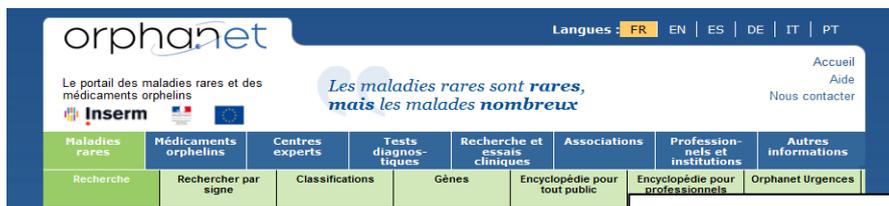
http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/ordo_orphanet.inc.php

Conjointement développée par l'équipe d'Orphanet de l'US14 de l'INSERM et par l'Institut européen de bioinformatique (EBI pour *European Institute for Bioinformatics*), l'Ontologie Orphanet des maladies rares fournit un vocabulaire structuré pour les maladies rares, montrant les relations entre les différentes maladies, les gènes et d'autres caractéristiques pertinentes, dans un format qui permet l'analyse bioinformatique des données. L'ontologie est alimentée par les données présentes dans la base de données Orphanet. L'ORDO intègre donc une nosologie (classification des maladies rares), des relations (relations gènes-maladies, données épidémiologiques) et les alignements avec d'autres terminologies (MeSH, SNOMED CT, UMLS, MedDRA), avec d'autres bases de données (OMIM, UniProtKB, HGNC, ensembl, Reactome, IUPHAR, Genatlas) ou avec d'autres classifications (ICD10). L'ontologie des maladies rares, est alimentée et mise à jour tous les mois. Elle suit les recommandations de OBO sur la dépréciation des termes. Elle représente l'ontologie officielle produite et maintenue par Orphanet (INSERM, US14).

3.4. 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 et mis à jour régulièrement en fonction des nouvelles publications scientifiques. 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*). 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.

Figure 5. Contenu de la base de données maladies au 31 décembre 2013



Épidémiologie

- 4545 maladies indexées avec données de prévalence
- 4401 maladies indexées avec mode d'hérédité
- 4404 maladies indexées avec âge d'apparition de la maladie

Mappings et référencement croisés :

- 6283 maladies indexées avec la CIM 10
- 4053 maladies indexées avec OMIM
- 3132 maladies indexées avec UMLS
- 953 maladies indexées avec MedRA
- 1673 maladies indexées avec SNOMED CT
- 1741 maladies indexées avec MeSH

Syndrome de Joubert

Número Orphanet	: ORPHA475	CIM-10	: Q0
Synonyme(s)	: Syndrome de Joubert classique Syndrome de Joubert pur Syndrome de Joubert type A Syndrome de Joubert-Boltshauser	OMIM	: 213300 [↗] 610888 [↗] 612291 [↗] 614173 [↗] 614424 [↗] 614464 [↗] 614615 [↗] 614970 [↗]
Prévalence	: 1-9 / 100 000	UMLS	: -
Hérédité	: Autosomique récessif	MeSH	: -
Âge d'apparition	: Néonata/petite enfance	MedRA	: -
		SNOMED CT	: -

L'inventaire des gènes contient :

- 3184 gènes liés à 3178 maladies
- 3084 gènes interfacés avec Swissprot
- 3101 gènes interfacés avec OMIM
- 3099 gènes interfacés avec Genatlas
- 3154 gènes interfacés avec HGNC

L'encyclopédie Orphanet contient :

- 4060 résumés en français
- 4574 résumés en anglais
- 3736 résumés en allemand
- 4092 résumés en italien
- 3478 résumés en espagnol
- 1085 résumés en portugais
- 304 résumés en néerlandais
- 293 résumés en Finlandais
- 40 en Grec
- 331 en Polonais
- 103 en Slovaque

131 articles en français destinés au grand public et 56 recommandations de bonnes pratiques en urgence en français

2323 maladies indexées avec PubMed

5183 liens externes pour 2983 maladies

2705 maladies indexées avec signes cliniques

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

Contribuer

Informations supplémentaires

- Article de revue pour professionnels [EN \[↗\] \(2010\)](#)
- Génétique pratique [EN \[↗\] \(2007,pdf\)](#)
- Article pour tout public [FR \[↗\] \(2007,pdf\)](#)
- Guide pour le test génétique [FR \[↗\] \(2009,doc\)](#)
[EN \[↗\] \(2011,pdf\)](#)
- Revue de génétique clinique [EN \[↗\] \(2012\)](#)

Lien vers ressources externes :

- 22 articles de revue
- 560 revues de génétique clinique
- 254 recommandations de bonnes pratiques
- 100 guides pour les tests génétiques
- 33 articles grand public
- 22 recommandations de bonnes pratiques en urgence

Avec le soutien de



3.5. L'encyclopédie Orphanet

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

3.5.1. 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. 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 six autres langues du site (allemand, espagnol, français, italien, néerlandais et portugais). De plus, au 31 décembre 2013, certains résumés sont disponibles en Finlandais, Polonais, en Slovaque et en Grec.

- **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

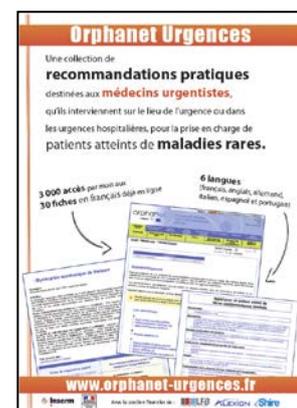


Figure 6. Flyer Orphanet Urgences

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 éventuellement traduites dans les sept autres langues (anglais, allemand, espagnol, français, italien, néerlandais et portugais). En décembre 2013, 22 fiches étaient disponibles en anglais, 22 en espagnol, 25 en italien, 18 en portugais, 7 en Polonais et 1 en allemand. Par rapport à 2012, il y a 32 nouvelles fiches urgences.

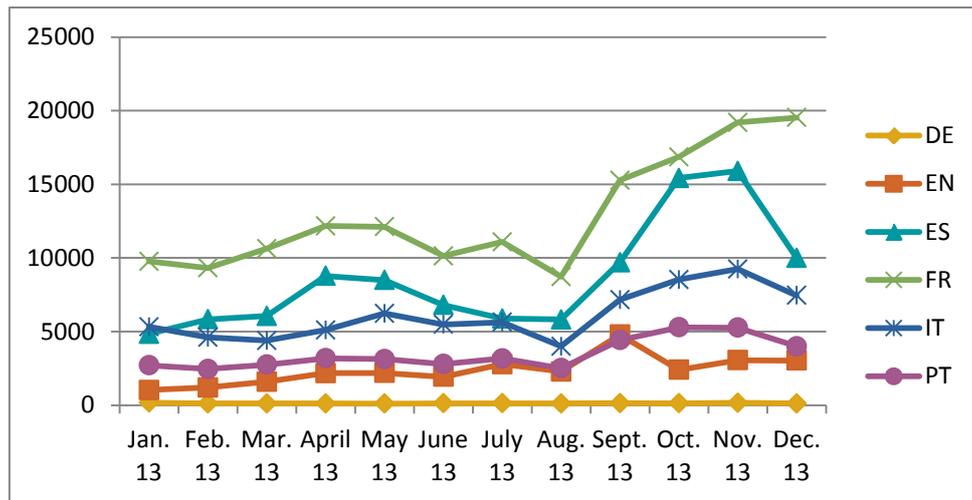
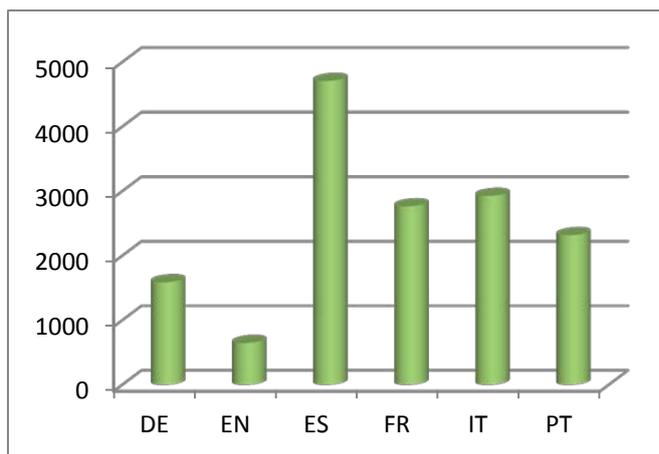


Figure 7. Consultations des fiches urgences par langue en 2013

En 2013, les fiches Orphanet Urgences ont été vues plus de 340 000 fois, contre 200 000 en 2012, représentant une augmentation de 70 %. Cette augmentation globale reflète l’expansion de la collection dans les différentes langues.



Langue	Nombre de fiches
Allemand	1
Anglais	22
Espagnol	22
Français	56
Italien	25
Portugais	18

Figure 8. Nombre de consultations par langue et par fiche Tableau 1. Nombre de fiches par langue

Le nombre de consultations de ces fiches montre que cette collection est un succès dans plusieurs langues comme le français, l’espagnol, l’italien et le portugais. Malgré le fait qu’il n’y ait en 2013 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 (voit paragraphe 3.5.4).

3.5.2. 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.

Au 31 Décembre 2013, 131 textes en français étaient en ligne. Les documents de cette encyclopédie ont été téléchargés plus de 360 000 fois par mois, ce qui correspond à plus de 4.3 millions de téléchargements en 2013.

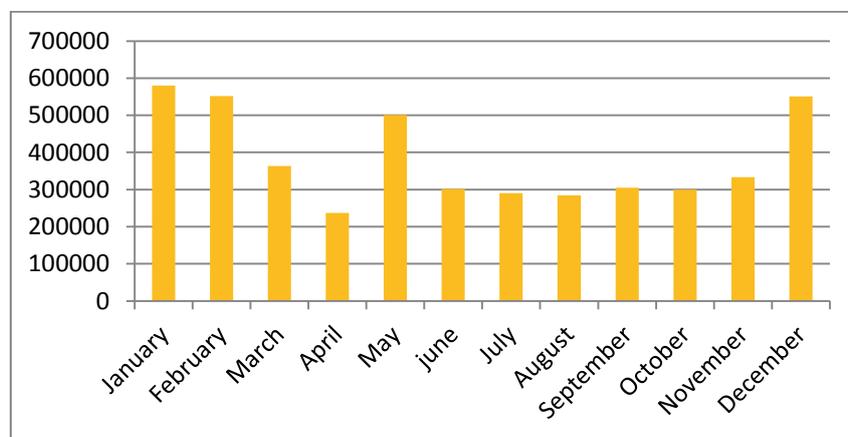


Figure 9. Nombre total de téléchargements des textes Grand Public Orphanet en 2013

3.5.3. NOUVEAUX PRODUITS 2013

Focus handicap

Dans le cadre de la collaboration entre la Caisse nationale de la solidarité pour l'autonomie (CNSA) et l'INSERM, Orphanet met à la disposition des professionnels du champ du handicap, des malades et leur famille, une nouvelle collection de textes, l'Encyclopédie Orphanet du Handicap, consacrés aux handicaps associés à chaque maladie rare.

Chaque fiche contient une description de la maladie (adaptée du texte de l'Encyclopédie Orphanet à destination des professionnels) ainsi qu'un focus sur le handicap, les mesures d'accompagnement et les conséquences dans la vie quotidienne (repris du texte de l'Encyclopédie Orphanet pour tout public).

Ces textes sont accessibles sur le site web d'Orphanet via le lien "Focus Handicap" situé au bas de la page décrivant la maladie ainsi que dans les onglets "Encyclopédie professionnelle" et "Encyclopédie pour tout public".

13 de ces fiches sont disponibles en ligne depuis Novembre 2013.

Cette nouvelle collection de l'Encyclopédie Orphanet du Handicap qui sera régulièrement enrichie de nouvelles fiches, pourra notamment être consultée par les professionnels des MDPH (Maisons départementales des personnes handicapées) : elle leur permettra une meilleure compréhension et évaluation des besoins des personnes en situation de handicap associée à une maladie rare, favorisant ainsi une orientation et une prise en charge adaptées dans le système de soin et d'accompagnement social et médico-social.

3.5.4. LIENS A 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 six 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 2013, 59 articles de revue (excluant ceux publiés dans l'Orphanet Journal of Rare Diseases) étaient disponibles 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 prise en charge 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 2013, la collection des revues de génétique clinique comprenait 600 articles en provenance de Genereviews, 53 desquels ont été publiés en 2013.

- **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 2013, 255 recommandations de bonne pratique étaient disponibles sur le site, 143 desquelles ont été publiées en 2013.

- **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 2013, 100 recommandations étaient disponibles sur le site web d'Orphanet.

- **Articles grand public**

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 2013, 33 articles sont disponibles en ligne dont 5 ont été publiés en 2013.

- **Recommandations de bonnes pratiques en urgence**

Orphanet a établi une collaboration avec la *British Inherited Metabolic disease group* (BIMDG) afin de pouvoir mettre en ligne les recommandations qu'ils produisent. Au 31 décembre 2013 22 de ces fiches sont disponibles en ligne.

3.6. 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 sont recueillies auprès de sources officielles ou pro-activement auprès des sources non-officielles par des documentalistes dans chaque pays. Les données sont soumises à un processus de validation avant publication et font l'objet d'un contrôle qualité. 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). 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.

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, Croatie, Espagne, Finlande, France, Grèce, Hongrie, Italie, Lituanie, Lettonie, Pays-Bas, Pologne, Portugal, République Tchèque, Royaume Uni et Irlande, Slovaquie, Slovénie, Suède et Suisse.

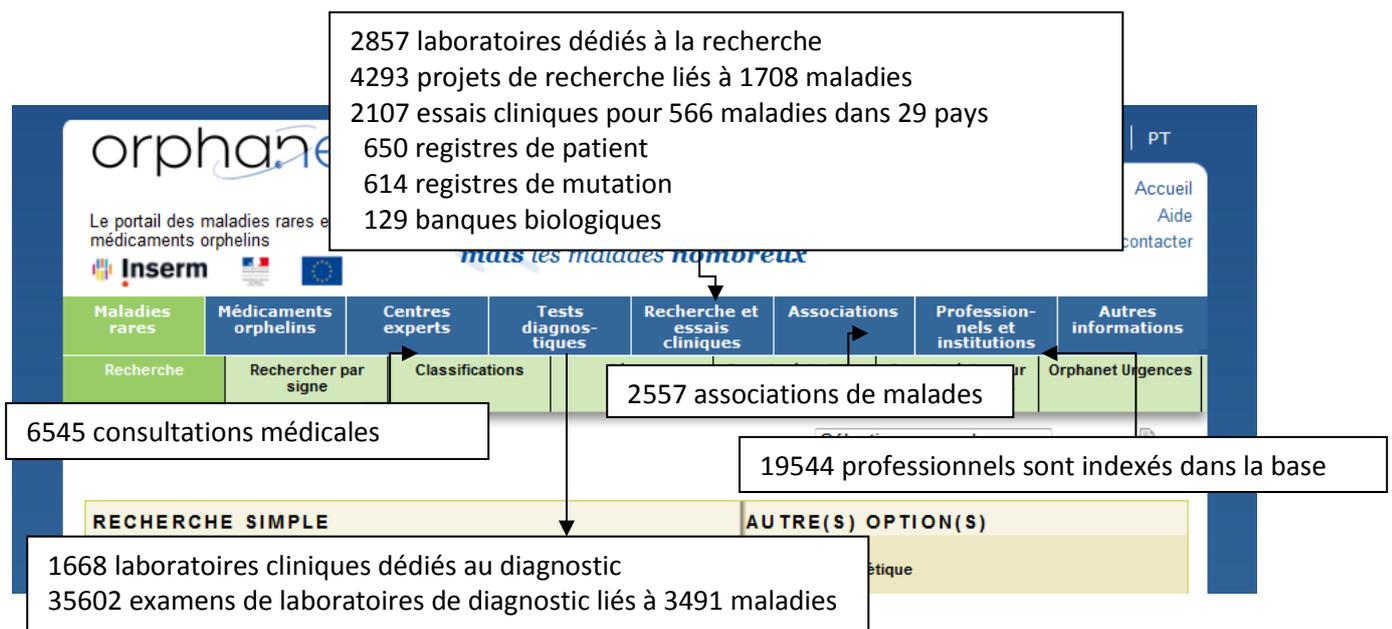


Figure 10. L'annuaire des ressources dans 37 pays en 2013

3.6.1. FONCTIONNALITÉS SUPPLÉMENTAIRES DE 2013

OUTIL D'ENREGISTREMENT EN LIGNE

Un outil qui permet l'enregistrement en ligne des activités par les professionnels ainsi que par les associations de patients a été lancé fin 2013. Il est accessible en ligne sur le site orpha.net à partir de l'onglet 'enregistrer une activité'.

3.6.2. 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, UKNEQAS 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. A défaut, la participation est signalée comme non validée grâce à ce signe [!].

3.7. 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 :

Pour l'Europe :

- 766 substances liées à plus de 974 désignations orphelines (pour 393 maladies)
- 156 autorisations de mise sur le marché européen (dont 68 après désignation orpheline et 88 sans désignation orpheline préalable)

Pour les Etats-Unis :

- 386 substances liées à plus de 445 désignations orphelines (pour 306 maladies)
- 163 autorisations de mise sur le marché européen après désignation orpheline (pour 157 maladies)

3.8. 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
7. L'ontologie des maladies rares

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 données (DTA).

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

Depuis Janvier 2013, les produits Orphadata ont été téléchargés plus de 118 000 fois, avec une moyenne de 9880 fois par mois.

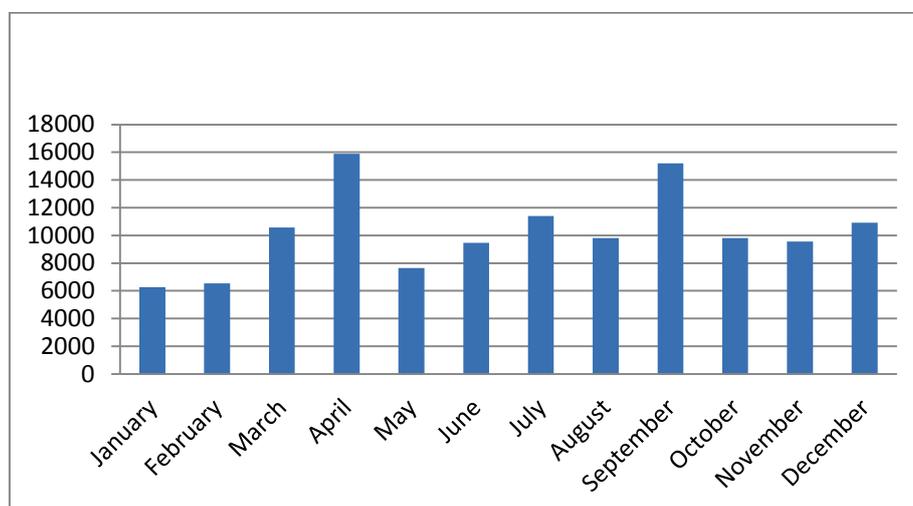


Figure 11. Téléchargements à partir du site Orphadata en 2013

Le produit le plus demandé est l'inventaire de maladies avec les signes cliniques.

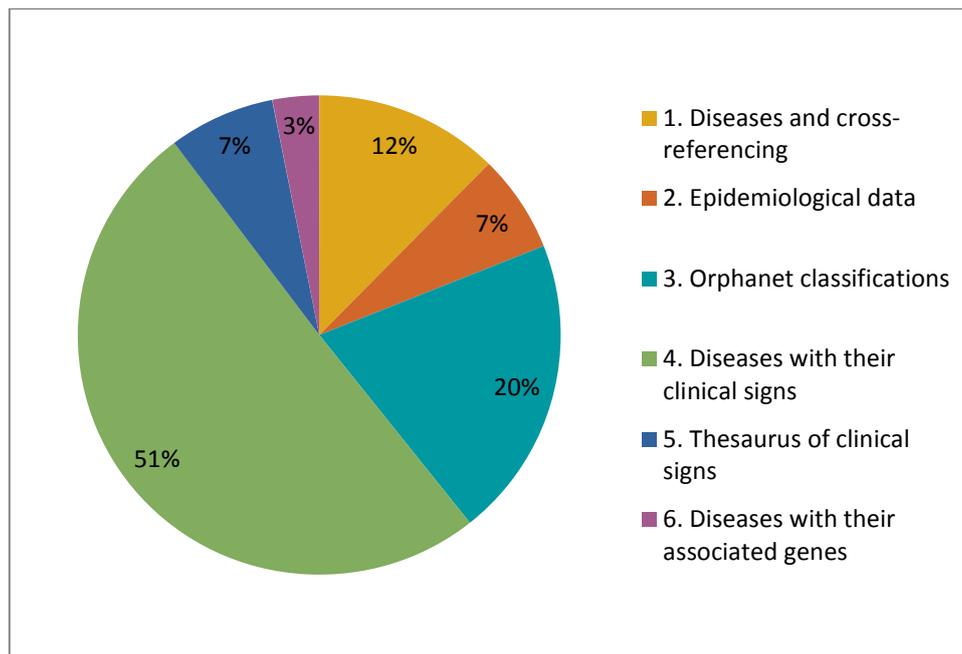


Figure 12. Distribution des téléchargements des produits en libre accès sur Orphadata

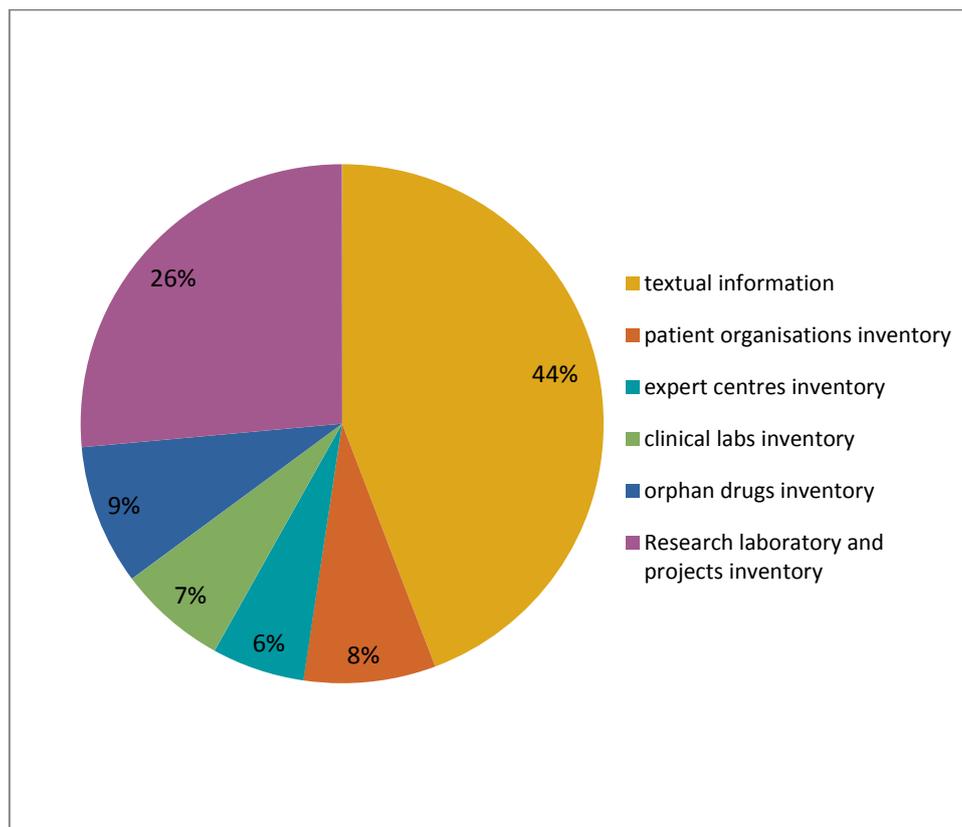


Figure 13. Distribution des téléchargements des produits en accès par DTA sur Orphadata

3.9. 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 de chacune des pages du site.

La collection des Cahiers d'Orphanet comporte :

- 5 Cahiers sur la thématique **Maladie rares** :
 - Liste des maladies rares classées par ordre alphabétique (*disponible en Français et Anglais*)
 - Prévalence ou nombre de cas publiés classés par ordre alphabétique des maladies (*disponible dans les 6 langues d'Orphanet*)
 - Maladies classées par prévalence décroissante ou par nombre de cas publiés (*disponible dans les 6 langues d'Orphanet*)
 - Disease Registries in Europe (*en Anglais uniquement*)
 - 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*) :
 - Vivre avec une maladie rare en France: Aides et prestations
 - Liste des consultations de génétique en France
 - Liste des laboratoires de cytogénétique et génétique moléculaire en France
 - 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
 - Centres experts pour cancers rares de l'adulte
- Des **Comptes-Rendus**
 - Rapport d'Activité d'Orphanet (*en Français, Anglais, Italien, Espagnol et Polonais*)
 - Orphanet 2012 Users Satisfaction Survey (*en Anglais uniquement*)
 - OrphaNews Europe 2010 Reader Satisfaction Survey (*en Anglais uniquement*)
 - 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 2013, plus de 1 675 000 Cahiers d'Orphanet ont été consultés (toutes langues confondues). Cela représente une augmentation de 100% par rapport à 2012 (autour de 800 000 téléchargements).

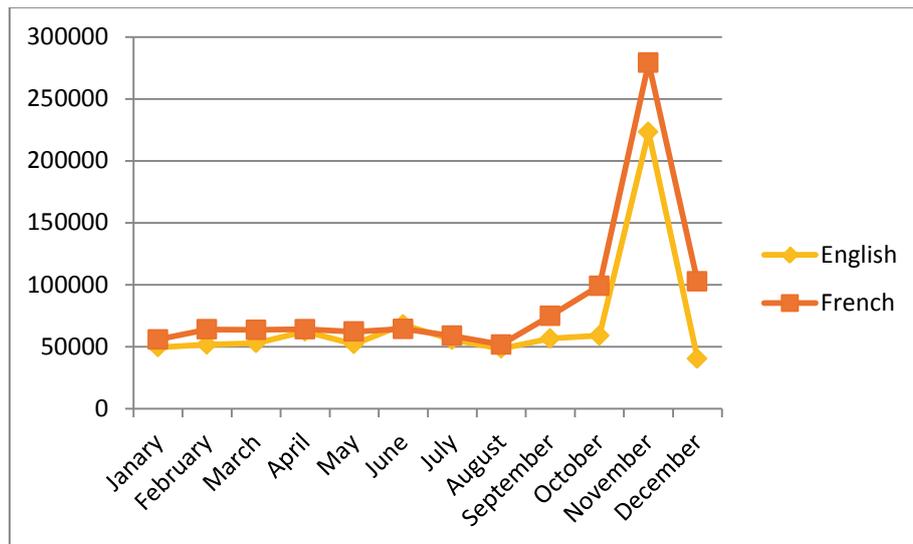


Figure 14. Nombre de téléchargements des Cahiers d’Orphanet traduits dans toutes les langues en 2013 (Anglais et Français)

	Anglais	Français	Allemand	Italien	Portuguais	Espagnol	Total
Liste des maladies rares	341,750	362,684	En cours	436	En cours	274	705,144
Prévalence des maladies rares (ordre alphabétique)	86,355	29,277	12,172	14,066	13,433	17,468	172,771
Prévalence des maladies rares (par ordre de prévalence décroissante)	25,893	24,306	6,100	10,849	16,137	19,268	102,553
Registres de patients en Europe	52,926		-	-	-	-	52,926
Liste des médicaments Orphelins en Europe	118,329	33,161	7,888	19,636	3,122	17,384	199,520
Rapport activité 2012	139,984	13,965	-	3,555	-	6,970	164,474
Total	766,079	463,393	26,160	44,987	36,247	61,364	1,398,230

Tableau 2. Nombre de téléchargements de Cahiers choisis en fonction de la langue en 2013

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.

3.9.1. NOUVEAUX CAHIERS 2013

- La liste des maladies rares et de leurs synonymes classés par ordre alphabétique avec leur code dans la nomenclature Orphanet (en anglais et français) a été publiée dans un cahier d'Orphanet pour une communication plus effective mais également pour faciliter l'identification des codes ORPHA par les cliniciens et les codeurs.

Ce cahier est le cahier le plus téléchargé avec 705 000 téléchargements totaux en 2013 dont 362 684 en langue française.

En 2014 ce cahier sera traduit dans toutes les langues Orphanet.

- La liste des infrastructures dédiées aux maladies rares (en anglais uniquement)

3.10. 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 de la communauté maladies rares et elle est produite conjointement par Orphanet et l'action conjointe EUCERD.



Figure 15. Pages d'accueil OrphaNews

Actuellement 14 700 personnes sont abonnées à OrphaNews Europe, et plus de 8 800 à OrphaNews France et 4 000 à OrphaNews Italia.

3.11. 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 en 2013 est de 4.32. En 2013, 427 publications ont été soumises à la revue. Parmi celles-ci, 199 ont été acceptées pour publication.

4. Utilisateurs

4.1. Types d'utilisateurs et d'utilisation

Une enquête de fréquentation et de satisfaction des usagers sur les différents services existants, a été réalisée en décembre 2013. Cette enquête en ligne a été disponible pendant deux semaines. Les résultats présentés ci-dessous correspondent aux réponses des utilisateurs de tous les pays Orphanet.

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.

Professionnel de santé	47%	1238
Malade/entourage/association de patients	22%	871
Chercheur	9%	140
Industriel	1%	35
Administrateur de santé/politique	2%	41
Education/communication	2%	54
Etudiant	15%	316
Autre	3%	127
Réponses		2822

Tableau 3. Profil des utilisateurs du site Orphanet

Ensuite les utilisateurs devaient choisir la sous-catégorie qui les définissait mieux.

Professionnels de la santé (n=1230):

Spécialiste hospitalier	37%	460
Médecin généraliste	10%	125
Spécialiste libéral	9%	116
Expert des maladies rares	3%	34
Services de santé publique	4%	50
Médecin assurance santé/Sécurité sociale	3%	33
Pharmacien hospitalier	1%	13
Pharmacien libéral	1%	15
Biologiste expert en maladies rares	3%	40
Biologiste sans expertise en maladies rares	2%	27
Infirmier	4%	50
Paramédical (autre qu'infirmier)	6%	69
Conseiller en génétique	4%	44

Tableau 4. Profil des professionnels de santé utilisant le site Orphanet

Personne malade/entourage (n= 863):

Personne malade	49%	421
Parent ou enfant d'une personne malade	28%	241
Autre membre de la famille	11%	93
Ami d'une personne malade	6%	54
Membre d'une association de malades	2%	15
Administrateur d'une association de malades	2%	18
Autre	2%	21

Tableau 5. Profil des malades/entourage utilisant le site Orphanet

Recherche (n= 133):

Recherche académique/clinique	27%	36
Recherche académique/fondamentale	32%	43
Industrie	10%	13
Bioinformaticien	7%	9
Economiste de la santé	3%	4
Sciences sociales	5%	7
Autres	16%	21

Tableau 6. Profil des chercheurs utilisant Orphanet en 2013

Industrie (n=36):

Secteur biotech/ industrie pharmaceutique	85%	29
Secteur assurance santé privée		0
Secteur consultance pour l'industrie	15%	5
Investisseur / business développement		0
Autre		0

Tableau 7. Profil des Industriels utilisant Orphanet en 2013

Administrateur de santé/politique (n=41):

Administration gouvernementale	41%	17
Administration hospitalière	37%	15
Administration Européenne	0%	0
Autre	22%	9

Tableau 8. Profil des Administrateurs de santé/politique utilisant Orphanet en 2013

Education/communication (n=54):

Journaliste	7%	4
Bibliothécaire/documentaliste	4%	2
Webmaster	2%	1
Enseignant (primaire/secondaire)	18%	10
Enseignant (universitaire)	26%	14
Autre	43%	23

Tableau 9. Profil des utilisateurs d' Orphanet dans le secteur de l'éducation ou la communication en 2013

Etudiants (n=313):

Etudiant en médecine/paramédical	74%	231
Autre	26%	82

Tableau 10. Profil des étudiants utilisant Orphanet en 2013

Dans la catégorie 'autres' nous retrouvons essentiellement des étudiants en biologie mais également biotechnologies, bioinformatique, pharmacie ou étudiants infirmiers.

Q2 : A quelle fréquence visitez-vous le site Orphanet?

(Une seule réponse possible)

Première visite	27,9%	408
Plus de deux fois par an	30,4%	444
Plus de deux fois par mois	27,1%	396
Plus de deux fois par semaine	14,6%	214
<i>total</i>		1462

Tableau 11. Fréquence des visites 2013

Q3 : Quel type d'information recherchez-vous lors de CETTE CONNEXION?

(Plusieurs réponses possibles)

Information sur une maladie précise	2356
Information sur des tests de laboratoire	444
Information sur des projets de recherche	344
Information sur des essais cliniques	287
Information sur des consultations spécialisées	356
Information sur des associations de malades	262
Information sur des registres	100
Information sur les maladies rares en général	589
Information sur les médicaments orphelins	193
Information sur le projet Orphanet lui-même	91

Information sur la newsletter	57
Visite pour enregistrer votre activité	29
Je ne sais pas - juste curieux	48
Autre (merci de préciser)	127
<i>total</i>	1461

Tableau 12. Profil des informations recherchées lors d'une connexion à Orphanet

Q4 : Utilisez-vous régulièrement un des sites suivants pour vous informer sur une maladie rare?

(Plusieurs réponses possibles)

OMIM	477
PubMed	1215
GeneClinics	252
Sites de sociétés savantes	684
Wikipedia	1116
Réseaux sociaux (personnel)	179
Réseaux sociaux (professionnel)	200
Site d'association de malade ou de fondation	777
Aucun	469

Tableau 13. Profil des sites utilisés régulièrement pour s'informer sur une maladie rare

Q5 : D'où vous vous connectez au site Orphanet aujourd'hui?

d'un ordinateur au travail	37%	1006
d'un ordinateur chez moi	52%	1419
d'un ordinateur dans un café internet	1%	30
d'un smartphone ou d'une tablette tactile	10%	267

Tableau 14. Connexion à Orphanet 2013

Q 6: AVEZ-VOUS TELECHARGE L'APPLICATION ORPHANET?

Oui	7%	189
Non	93%	2527

Tableau 15. Téléchargement Application Orphanet en 2013

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. Le *Rare Diseases Topic advisory Group* (RD-TAG) a géré le processus de préparation et il a évalué les propositions afin d'intégrer toutes les maladies rares dans les chapitres concernés de la CIM-11. En 2013 la version beta de la CIM-11 a été lancée. Elle inclut plus de 4000 maladies rares. La version beta est disponible en consultation publique ici : <http://apps.who.int/classifications/icd11/browse/l-m/en> . La version finale ne sera pas disponible avant fin 2017.

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.

Orphanet est mentionné comme le portail de référence pour les maladies rares dans les recommandations et mesures proposées du plan Belge des maladies rares, dans le rapport du ministère de la santé en Autriche (2012), dans le plan stratégie pour les maladies rares de Chypre (2012), dans le plan national maladies rares français, dans le plan national des maladies rares allemand (2013) et dans le plan national maladies rares grec. Orphanet est mentionné en tant que principale source d'information dans la stratégie maladies rares anglaise.

Orphanet Allemagne est actuellement impliqué dans trois activités qui reçoivent un support financier du Ministère de la santé allemand : (1) SE-ATLAS (www.se-atlas.de) est un projet conjoint entre les Universités de Mainz, Orphanet-Allemagne et les centres des maladies rares de Francfort et de Tübingen. Il a pour but de proposer une représentation des infrastructures de soins pour les patients atteints de maladies rares en Allemagne sous la forme d'une carte géographique interactive. (2) PORTAL-SE (www.portal-se.de) est un projet entre les Universités de Hanovre, Freiburg, Mainz, la chambre des médecins de Basse-Saxe, et Orphanet Allemagne afin de concevoir un portail d'information centralisé qui facilite l'accès aux informations sur les maladies rares en fonction de l'utilisateur concerné. Les deux projets ne prévoient pas le développement de nouvelles bases de données. Orphanet Allemagne restera la plateforme d'information centrale pour les maladies rares, en accord avec ce qui est mentionné dans le plan maladies rares allemand.

5.2.2. ADOPTION DE LA NOMENCLATURE ORPHANET DANS LES SYSTEMES D'INFORMATION DE SANTE

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 une nomenclature normalisée basée sur des données scientifiques: le code ORPHA. Il est composé d'un numéro ORPHA unique et stable pour chaque maladie rare de l'inventaire. 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. Le code ORPHA a été inclus dans une partie dédiée du système de codage en sus du code dérivant de la CIM-10. L'objectif est de mieux identifier les patients dans le système de soins de santé afin d'améliorer la connaissance de leurs parcours. Le ministère français de la santé a produit une directive pour les centres de référence et les centres de compétence maladies rares afin d'inclure le code Orpha dans les dossiers des patients. Ceci aidera dans la capture de données qui seront incluses dans la Base nationale de données maladies (BNDMR : www.bndmr.fr), qui est en développement. Le codage avec les codes ORPHA sera étendu à d'autres secteurs du système de santé ultérieurement.

En Juillet 2013, un projet de trois ans a été lancé en Allemagne afin de réviser l'extension allemande CIM-10 (ICD-10GM). Orphanet Allemagne est un partenaire dans ce projet : il fournit au DIMDI (l'institut allemand de l'information et de la documentation médicale) les traductions allemandes des termes maladies rares. Le projet prévoit d'intégrer la nomenclature Orphanet des maladies et les numéros ORPHA. Il sert aussi à étendre l'inventaire de maladies rares de l'ICD-10GM. L'alignement des terminologies par l'alignement avec les numéros alpha utilisés dans le système de codage allemand devrait amener à plus de cohérence entre les deux systèmes.

5.2.3. DOCUMENTATION DE RESSOURCES EXPERTES

L'équipe Orphanet Belgique coordonnera une enquête nationale au nom du ministère de la santé Belge afin de documenter l'expertise pour les maladies rares en Belgique.

5.3. Collaborations scientifiques et partenariats

La qualité de l'information scientifique produite en interne et évaluée par des experts fait que Orphanet est régulièrement sollicité à participer dans différents projets afin de mettre à contribution son expertise. Dans une optique d'efficacité de partage d'expertise et de données et afin d'obtenir une meilleure compréhension des maladies rares et d'adresser les différents besoins des acteurs, de nouveaux partenariats et de nouvelles collaborations sont développées régulièrement. Ceci se traduit dans une intense activité de collaborations scientifiques, décrite ci-dessous.

5.3.1. PARTENARIAT AVEC EUROGENTEST

Orphanet est partenaire d'EuroGentest 2 jusqu'à la fin 2013. Un groupe de travail s'est réuni en 2012 afin de discuter les normes utilisées en terminologie des maladies rares et pour les descriptions phénotypiques des variantes génétiques. Le groupe d'experts a proposé de mettre en place un Consortium International de Terminologies pour les Phénotypes Humains (ICHPT), ce qui est devenu une réalité en 2013.

5.3.2. PARTENARIAT AVEC IUPHAR

Un partenariat a été formé avec IUPHAR à la fin de l'année 2011 pour croiser la base de données Orphanet avec IUPHAR. Ce croisement est en cours. En 2014 ce projet sera étendu afin d'intégrer les évolutions de la base IUPHAR.

5.3.3. PARTENARIAT AVEC IRDIRC

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. Les données Orphanet sont à disposition des groupes de travail IRDiRC et sont analysés à leur demande.

5.3.4. PARTENARIAT AVEC ECRIN

Depuis 2012 Orphanet est impliqué dans des activités ECRIN-integrating activities en tant que leader du workpackage sur les maladies rares. ECRIN (European Clinical Research INfrastructure Network) est un réseau dédié à promouvoir la recherche clinique et à aider à la mise en place des essais cliniques multinationaux dirigés essentiellement par des académies.

5.3.5. PARTENARIAT AVEC RARECARENET

Depuis mi-2013, Orphanet a un partenariat avec RareCareNet. Orphanet fournit les informations relatives aux centres experts et les associations de patients cancers rares alors que RareCareNet fournit à Orphanet des informations sur l'épidémiologie des cancers rares. Un effort conjoint est effectué afin de trouver un consensus sur les classifications des cancers rares.

5.3.6. PARTENARIAT AVEC GLAXOSMITHKLINE (GSK)

Le partenariat conclu avec GlaxoSmithKline (GSK) a été renouvelé en 2013. 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.

5.3.7. COLLABORATION AVEC SNOMED CT

Une collaboration avec le International Health Terminology Standards Development Organistaion (IHT-SDO) est en cours afin d'intégrer la nomenclature Orphanet dans SNOMED CT. Une révision de SNOMED CT pour les maladies rares devrait être effective en 2014.

5.3.8. COLLABORATION AVEC L'EUROPEAN BIOINFORMATICS INSTITUTE (EBI)

Une collaboration a été établie avec l'EBI fin 2011 afin d'effectuer un référencement croisé des données d'Orphanet avec leurs données génomiques et biologiques (ensembl et Reactome). Ce référencement est d'hors et déjà effectif.

Une nouvelle collaboration a été établie en 2013 afin de produire une ontologie des maladies rares : ORDO (Orphanet Rare Diseases Ontology).

6. Financements

Le budget d'Orphanet était d'environ 3,5 millions d'euros en 2013, provenant de 9 contrats différents en France et de divers autres contrats dans d'autres pays du consortium.

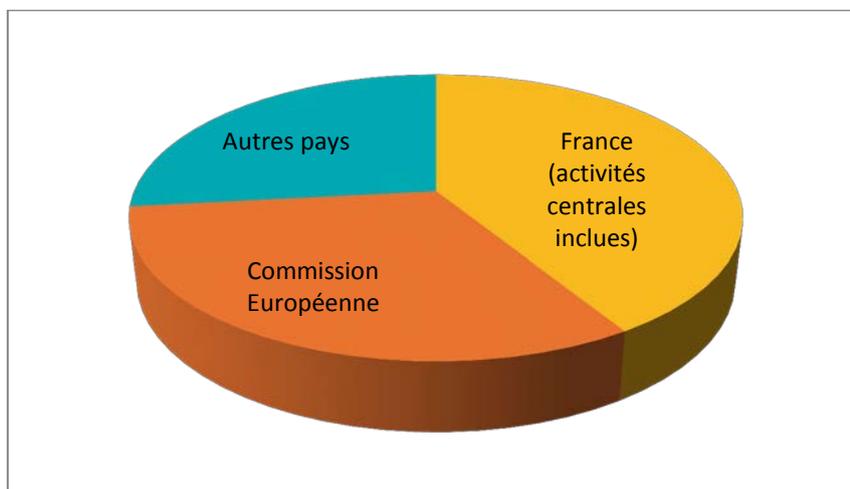


Figure 16. Budget global d'Orphanet en 2013

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 et classifications des maladies rares et production de l'encyclopédie) et la communication. Cela exclut la collecte de données sur les services experts dans les pays participants.

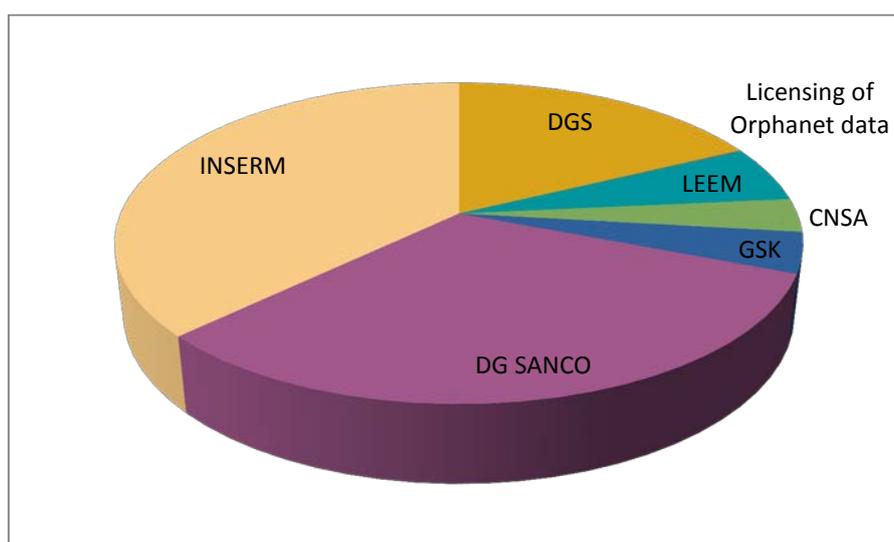


Figure 17. Financement de l'activité centrale d'Orphanet en 2013

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.

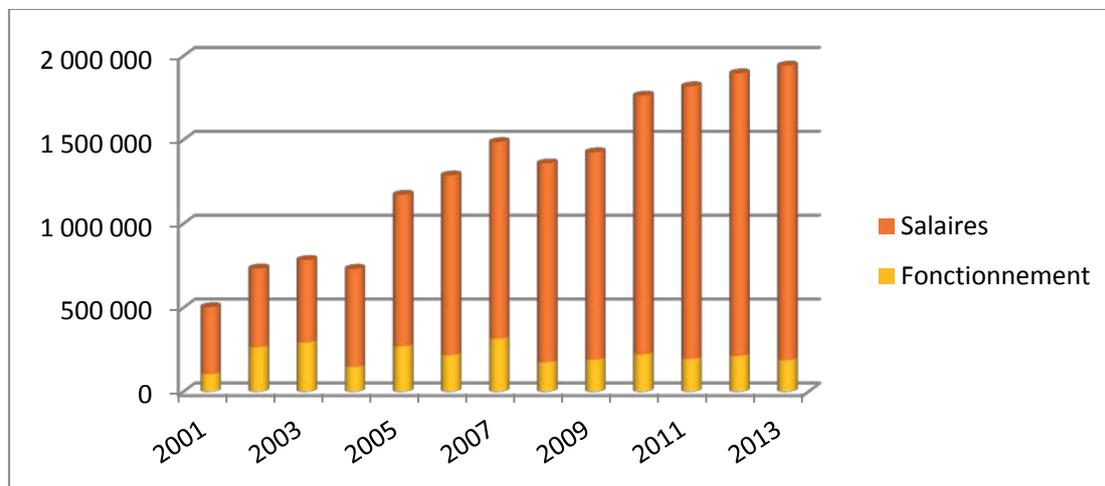


Figure 18. Évolution du financement de l'activité centrale d'Orphanet entre 2001 et 2013

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 co-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 2013, Orphanet était financé par contrat 20102206 (Orphanet Europe Joint Action) de la DG Sanco.

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

	<p>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.</p>
	<p>La Direction Générale de la Santé finance l'activité centrale d'Orphanet.</p>
	<p>La Commission Européenne finance la base de données de maladies, l'encyclopédie en langue anglaise, la coordination, la communication et les projets informatiques.</p>
	<p>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).</p>
	<p>L'Association Française contre les Myopathies finance OrphaNews France et OrphaNews Europe ainsi que la collecte de données sur les essais cliniques.</p>
	<p>La Fondation des Entreprises du Médicament finance la collecte de données sur les médicaments orphelins et les essais cliniques.</p>
	<p>GlaxoSmithKline (GSK) finance l'expansion de l'annotation des maladies rares et l'accès libre à ces données.</p>
	<p>EuroGentest finance la création d'un thésaurus de signes cliniques afin d'harmoniser les nomenclatures internationales des phénotypes.</p>

6.1.3. AUTRES PARTENARIATS NON-FINANCIERS EN COURS FINANÇANT L'ACTIVITE CENTRALE

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

	<p>Orphanet collabore avec l'OMS (Organisation Mondiale de la Santé) dans le processus de révision de la Classification internationale des maladies.</p>
---	--

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

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 ACTIVITES NATIONALES EN 2013

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 ».

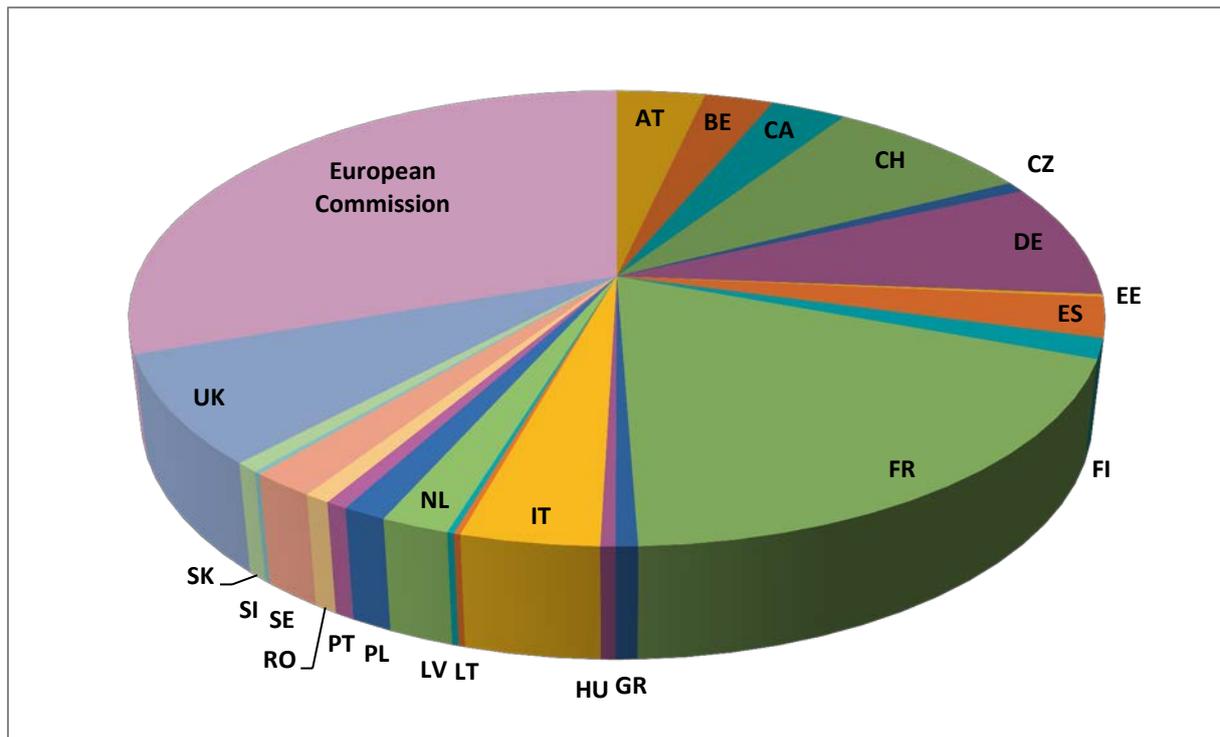


Figure 19. Partenariats finançant les activités nationales en 2013

ALLEMAGNE	
 <p>Bundesministerium für Gesundheit</p>	Le ministère fédéral de la santé finance la Joint Action Orphanet Europe depuis Avril 2011.
 <p>MHH Hannover Medical School</p>	L'école de médecine de Hanovre (MHH) est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis Avril 2011.
AUTRICHE	
 <p>Gesundheit Österreich GmbH</p>	Le "Gesundheit Österreich GmbH" (GÖG) est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.
 <p>MEDIZINISCHE UNIVERSITÄT WIEN</p>	L'Université Médicale de Vienne abrite l'activité d'Orphanet-AT et soutient le projet Orphanet.
 <p>BUNDESMINISTERIUM FÜR GESUNDHEIT</p>	Le ministère de la santé autrichien finance la Joint Action Orphanet Europe depuis Avril 2011.
BELGIQUE	
 <p>federal public service HEALTH, FOOD CHAIN SAFETY AND ENVIRONMENT</p>	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.
 <p>isp wiv</p>	Le "Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique" est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.

CANADA	
 <p>CIHR IRSC Canadian Institutes of Health Research / Instituts de recherche en santé du Canada</p>	<p>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.</p>
 <p>Santé et Services sociaux Québec</p>	<p>Le ministère de la Santé et des Services sociaux québécoise finance un poste de Chef de projet et donnent leur support administratif au projet.</p>
 <p>Centre universitaire de santé McGill McGill University Health Centre</p>	<p>Le département de génétique médicale du centre sanitaire de l'Université de McGill héberge Orphanet-Québec et finance un coordinateur médical.</p>
 <p>ROMO Regroupement québécois des maladies orphelines</p>	<p>Le «Regroupement québécois des maladies orphelines » finance un poste de coordinateur et donnent leur support administratif au projet.</p>
CHYPRE	
 <p>REPUBLIC OF CYPRUS</p>	<p>Le ministère des Services de santé publique et de médecine est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.</p>
ESPAGNE	
 <p>GOBIERNO DE ESPAÑA / GOVERNMENT OF SPAIN MINISTERIO DE SANIDAD POLÍTICA SOCIAL E IGUALDAD / MINISTRY OF HEALTH POLITICAL SOCIAL & EQUALITY</p>	<p>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.</p>
 <p>er ciberer CENTRO DE INVESTIGACION BIOMÉDICA EN REDES</p>	<p>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.</p>
ESTONIE	
 <p>TARTU ÜLIKOOL / UNIVERSITAS TARTUENSIS 1632</p>	<p>L'Université de Tartu est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.</p>
FINLANDE	
 <p>RINNEKOTI-SÄÄTIÖ</p>	<p>La Fondation Rinnekoti est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis janvier 2013.</p>
FRANCE	
 <p>fondation groupama pour la santé Vaincre les maladies rares</p>	<p>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.</p>
 <p>LFB L'ENGAGEMENT ÉTHIQUE</p>	<p>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.</p>

	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
	<p>L'institut de veille sanitaire finance Orphanet</p>
<p>GRÈCE</p>	
	<p>L'Institut de la santé infantile d'Athènes est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.</p>
<p>HONGRIE</p>	
	<p>L'Institut national pour le développement de la Santé est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis août 2012.</p>
<p>ITALIE</p>	
	<p>Le ministère de la santé italien finance les activités d'Orphanet-Italie par des activités par le financement de projets de recherche en cours.</p>
	<p>L'Hôpital pour enfants Bambino Gesù est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.</p>
	<p>Genzyme Italie finance OrphaNews Italia.</p>
	<p>Le Sénat de la république a financé les activités d'Orphanet Italie</p>
<p>LETTONIE</p>	
	<p>Le Centre d'Économie de la santé ("Veselības ekonomikas centrs") est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.</p>
<p>LITUANIE</p>	
	<p>L'Hôpital universitaire de Vilnius, "Santariškių Klinikos" Centre de génétique médicale est un partenaire associé dans la Joint Action Orphanet Europe depuis avril 2011.</p>

PAYS-BAS	
 LEIDEN UNIVERSITY MEDICAL CENTER	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.
	Le Ministère de la Santé Polonais co-finance la traduction de l’encyclopédie Orphanet en Polonais
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.
	Pfizer co-finance des activités Orphanet Portugal
	Biomarine co-finance des activités Orphanet-Portugal
	La Direction Générale de la Santé du Portugal soutient Orphanet-PT et finance en partie un documentaliste ainsi que la divulgation de matériel et des activités.
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.
	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.
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 Ljubljana 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 ACTIVITES NATIONALES EN 2013

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 certains 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 Schneider a accueilli les activités d’Orphanet-Israël et a contribué au projet en allouant du temps de certains professionnels à l’activité d’Orphanet, jusqu’en juin 2013.
	Le Centre Médical Meir accueille les activités d’Orphanet-Israël et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l’activité d’Orphanet depuis juin 2013.

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 2013

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.

	NAKOS soutient Orphanet
BELGIQUE	
	L'équipe Orphanet accueillie par Le Service public fédéral Santé, Sécurité alimentaire et Environnement de Belgique collabore en interne avec le Service 'maladies infectieuses dans la population générale' afin de valider les données des laboratoires de référence et des tests pour les maladies infectieuses.
	Un partenariat a été formé avec RaDiOrg.be, qui coordonnera la validation des organisations de patients belges pour les maladies rares.
	Le collège de Génétique Humaine Belge, qui représente huit centres renommés collabora avec Orphanet afin d'améliorer et simplifier les procédures d'enregistrement et de mise à jour des données sur les tests génétiques
	L'institut National de la Santé et de la caisse de l'handicap collabore avec Orphanet Belgique
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.
	Terveysportti (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 Terveysportti concernant les 300 maladies rares les plus courantes.

	<p>En conséquence, Orphanet devrait accroître sa notoriété parmi les professionnels des soins de santé finlandais.</p>
FRANCE	
	<p>Le Ministère de la Santé français soutient officiellement Orphanet.</p>
	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
GRÈCE	
	<p>Le ministère de la Santé et de la Solidarité sociale de la République hellénique soutient officiellement Orphanet.</p>
HONGRIE	
	<p>Le ministère de la Santé de la Hongrie soutient officiellement Orphanet.</p>
ISRAËL	
	<p>Le ministère israélien de la Santé soutient officiellement Orphanet.</p>
ITALIE	
	<p>L'Institut supérieur de Santé soutient officiellement Orphanet.</p>
	<p>Le Téléthon collabore avec Orphanet à la collecte des données concernant les projets de recherche.</p>

	<p>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.</p>
	<p>AIFA collabore avec Orphanet à la collecte de données relatives aux essais cliniques.</p>
	<p>Netgene collabore avec Orphanet à la diffusion de l'information sur les maladies rares.</p>
	<p>L'observatoire des maladies rares (OMAR) collabore avec Orphanet pour la diffusion de l'information sur les maladies rares</p>
	<p>Farindustria finance les publications d'Orphanet.</p>
<p>LETTONIE</p>	
	<p>Le ministère de la Santé de la République de Lettonie soutient officiellement Orphanet.</p>
	<p>La Société des Maladies Rares en Lettonie vise à promouvoir l'égalité des droits et des possibilités pour les patients atteints de maladies rares.</p>
	<p>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.</p>
<p>LITUANIE</p>	
	<p>Le ministère de la Santé de la République de Lituanie soutient officiellement Orphanet.</p>
<p>PAYS-BAS</p>	
	<p>Le ministère de la Santé, du bien-être et des sports des Pays-Bas soutient officiellement Orphanet.</p>
	<p>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.</p>
	<p>Orphanet-Pays-Bas reçoit des informations du Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) sur les associations dédiées aux maladies rares.</p>

	<p>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.</p>
<p>POLOGNE</p>	
	<p>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.</p>
	<p>L'association de patients, Ars Vivendi, offre aux patients et aux parents des renseignements sur les services Orphanet et coopère avec Orphanet-Pologne.</p>
<p>PORTUGAL</p>	
	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
<p>RÉPUBLIQUE TCHÈQUE</p>	

	<p>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.</p>
	<p>The Ministry of Health of the Czech Republic officially supports Orphanet.</p>
<p>ROUMANIE</p>	
	<p>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.</p>
	<p>Orphanet Roumanie collabore avec l'Association des Médecins de Roumanie dans la mise à jour des données sur les professionnels de la santé.</p>
	<p>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.</p>
	<p>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.</p>
<p>ROYAUME-UNI</p>	
	<p>Le ministère de la Santé soutient officiellement Orphanet.</p>
	<p>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.</p>
	<p>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 maladie rares dysmorphiques, en améliorant de la diffusion d'informations</p>

	sur ces maladies, et en développant et partageant des informations et des outils éducatifs pour les professionnels de la santé.
	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.
	Orphanet collabore avec Genetic alliance UK dans le cadre de la post validation des données
	Orphanet collabore avec ERNDIM dans le cadre de la post-validation des données publiées
SLOVAQUIE	
	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

En 2013, 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. Des flyers en anglais ont également été diffusés pour l'application mobile Orphanet, sur la nomenclature ORPHA et sur la structure de la base de donnée Orphanet.

7.2. Invitations à des conférences en 2013

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 (53), les politiques de santé publique (13), la recherche (7) ou les médicaments orphelins (3), les approches médicales et génétiques (37 présentations).

7.3. Stand dans des congrès en 2013

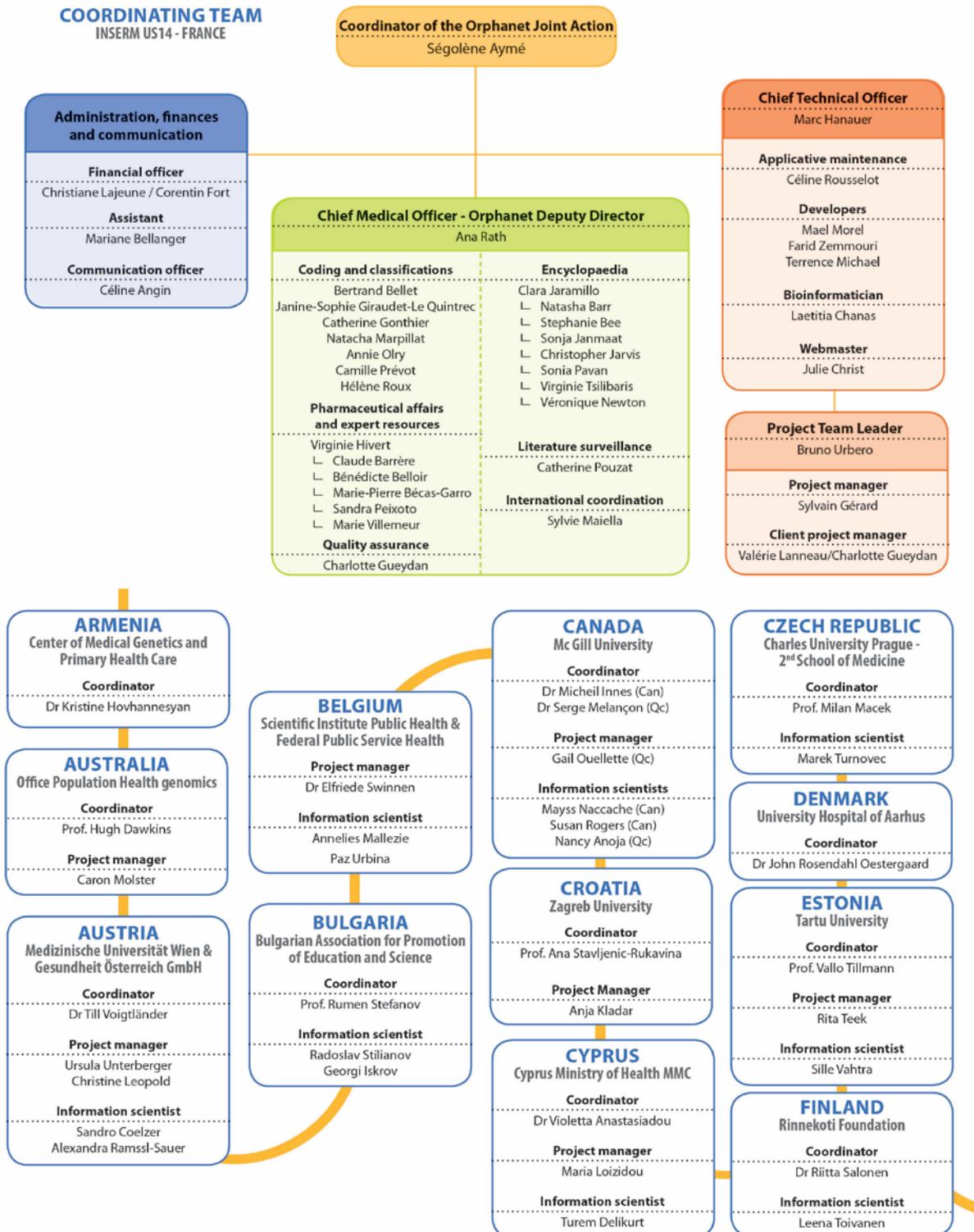
En 2013, Orphanet a tenu des stands dans 18 différents congrès (voir ci-dessous). Parmi ceux-ci, comme les années précédentes, Orphanet a tenu un stand lors de la réunion annuelle de la Société Européenne de Génétique Humaine, qui s'est déroulée à Paris du 8 au 12 Juin 2013. Orphanet a tenu un stand pour la première fois au meeting annuel de l'American Society of Human Genetics qui s'est tenu à Boston (USA) du 23 au 26 Octobre 2013.

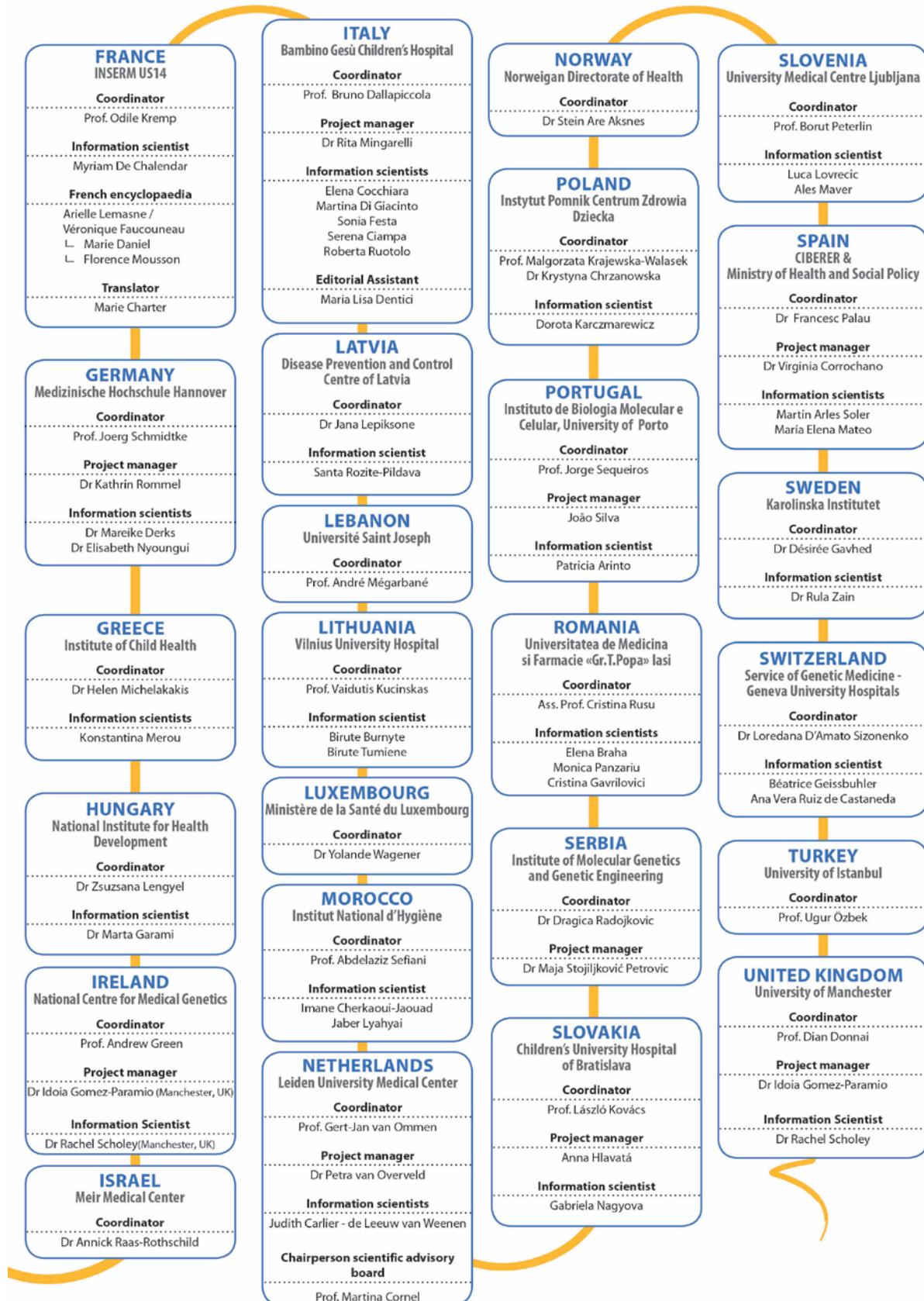
Liste des congrès où Orphanet a tenu de stands :

- Rare Disease Day 2013, Hambourg, 28 Février 2013
- 24^{ème} Meeting Annuel de la Société allemande de génétique humaine en coopération avec la Société autrichienne de génétique humaine et Société suisse de génétique médicale, Dresde, 20-22 Mars 2013
- Meeting du comité de génétique clinique, Budapest, 11 Avril 2013
- 3^{ème} Réunion Fédération d'Education Thérapeutique Cochin-Hôtel Dieu-Associations-Rhumatologie (FAR), Hôpital Cochin, Paris 23 Mai 2013
- Congrès de l'Association Italienne de la délétion du Chromosome 22 "Aidel 22", Rome, Mai 24-25 2013

- Conférence scientifique sur l' autisme, VI Awareness Day on Autism, Rome, 2 Avril 2013
- Congrès de la Société Européenne de génétique humaine, Paris, 8-12 Juin 2013
- Congrès des médecins généralistes français, Nice, 28-29 Juin 2013
- 9^{ème} Conférence Cytogénétique Européenne, Dublin, 29 Juin – 02 Juillet 2013
- 2013 DEBRA International Congress, Rome, 20 Septembre 2013
- Meeting Annuel de la Société hongroise de génétique humaine, Budapest, 26 Septembre 2013.
- Meeting International syndrome Angelman, Rome, 11 Octobre 2013
- Journée de l'association Aplasie et myélodysplasie (AAMAC), Montréal, 19 Octobre 2013
- Congrès Société américaine de génétique humaine, Boston, 23-26 Octobre 2013
- 4^{ème} Conférence Nationale EUROPLAN, Budapest, 25 Octobre 2013.
- Collège Canadien de génétique médicale (CCMG) Toronto 7-9 Novembre 2013
- RARE, Montpellier, 28-29 Novembre 2013
- Conférence recherche et innovation, Manchester, 3 Décembre 2013

8. L'équipe d'Orphanet – Décembre 2013





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

Rédacteur en chef : Ana Rath • Rédacteur : Sylvie Maiella • Conception visuelle : Julie Christ

Le format approprié pour citer ce document est le suivant :
« Orphanet - Rapport d'Activité 2013 », Les cahiers d'Orphanet, Série *Comptes-rendus*, année 2013
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/RapportActivite2013.pdf>