

Les Cahiers d'Orphanet

Compte-rendus

Année 2009



orphanet

Rapport d'Activité 2009

www.orphanet.fr



Sommaire

Bilan des actions 2009	3
L'audience d'Orphanet	4
Référencement par les moteurs de recherche	4
Audience du site	4
Type d'utilisateurs et d'utilisation	6
Audience de OrphaNews France, la newsletter d'Orphanet	9
Service de mise en relation des malades Milor	9
Services Web pour les associations	9
Evolution du contenu de la base de données	10
Evolution des produits et services	11
Fonctionnalités du nouveau site développées en 2009	11
Nouveau cahier Orphanet sur les médicaments orphelins	12
Nouveau cahier Orphanet sur le dispositif « centres de référence - centres de compétences »	12
Poursuite de l'encyclopédie francophone pour le grand public	13
Poursuite d'Orphanet Urgences	13
Succès de l' <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> , un journal électronique en libre accès sur Internet avec BioMedCentral (www.ojrd.com)	13
Communication	13
Supports de communication	13
Conférences invitées dans des congrès en 2009	14
Stand dans des congrès en 2009	14
Organisation de colloque en 2009	14
Le rayonnement d'Orphanet	14
Rayonnement national	14
Rayonnement international	15
Collaborations scientifiques et partenariats industriels	15
Les équipes Orphanet	16
Les financements	18
Les financements d'Orphanet	18
Les financements nationaux ou contributions en nature	18
Les financements européens	20

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



Bilan des actions 2009

Orphanet est devenu le site de référence pour l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

Le site donne accès à :

- Un répertoire des maladies comprenant 5857 maladies et une classification de ces maladies d'après les classifications expertes publiées. Chaque maladie est indexée avec la CIM10 et OMIM, sa classe de prévalence, sa classe d'âge d'apparition, son mode d'hérédité et les gènes associés.
- Une encyclopédie couvrant 2687 maladies rares, écrite par des experts de renommée internationale et validée par un comité de lecture européen. Systématiquement écrite en français et en anglais, elle est partiellement traduite en allemand, italien, espagnol.
- Un répertoire des médicaments orphelins à tous les stades de développement depuis la désignation orpheline par l'EMA jusqu'à la mise sur le marché européen.
- Un répertoire des services spécialisés en France et dans 36 autres pays européens donnant de l'information sur :
 - les consultations et les centres de référence
 - les laboratoires de diagnostic
 - les projets de recherche en cours
 - les essais cliniques
 - les registres
 - les réseaux
 - les plateformes technologiques
 - les associations de malades
 - les médicaments orphelins
- Un ensemble d'autres services à destination des acteurs concernés :
 - Pour les professionnels de santé : un service d'aide au diagnostic (interrogation par signes et symptômes)
 - Pour les professionnels de l'urgence : une encyclopédie des recommandations pour la prise en charge d'urgence
 - Pour les chercheurs et les industriels : un service d'aide au partenariat entre chercheurs et industriels du médicament via l'offre de licences
 - Pour les malades : un service de mise en relation avec d'autres malades isolés
 - Pour les associations : un service d'hébergement gratuit de sites web et la mise à disposition d'outils conviviaux de développement de site et la disponibilité d'un webmestre.
 - Pour tous : deux newsletters à contenu scientifique et politique, l'une couvrant l'actualité française, l'autre l'actualité européenne
 - Pour tous : la publication de rapports de synthèse sur des sujets transversaux téléchargeables depuis le site : les « cahiers Orphanet »
 - Pour le grand public : des modules pédagogiques de formation en ligne sur des aspects transversaux aux maladies rares (OrphaSchool)

1. L'audience d'Orphanet

RÉFÉRENCIEMENT PAR LES MOTEURS DE RECHERCHE

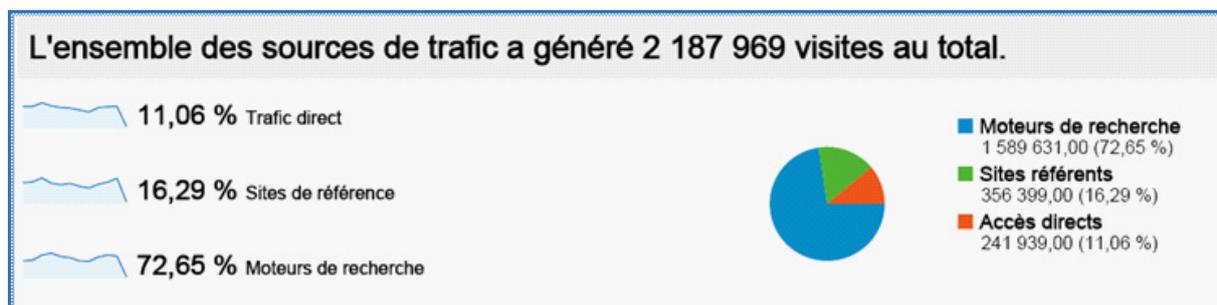
A ce jour (décembre 2009) Google référence 880 000 documents et pages en provenance du domaine www.orpha.net, soit 4 fois plus qu'en juin 2008, ce qui est un indicateur de sa profondeur et de sa richesse. Pour comparaison, le site de NORD qui est le site de référence américain des associations de malades a 5 460 documents référencés et le site GeneClinics, de la National Library of Medicine, en a 12 700.

Toujours d'après Google la notoriété du site www.orpha.net peut être appréciée d'après le nombre de résultats en utilisant le nom du site comme requête, qui est de 515 000 réponses. Pour comparaison, le site de NORD entraîne 62 400 réponses, celui de GeneClinics 17 100 et celui de l'INSERM 3 170 000.

L'accès au site d'Orphanet se fait majoritairement via les moteurs de recherche (72,6 % des visites selon Google Analytics) et Google représente à lui seul 66,8 % des requêtes. Les sites générant du trafic vers Orphanet représentent quant à eux 16,3 %, le reste des accès se faisant directement (bookmarks, 11,1 %)

La richesse du site permet de drainer une quantité importante de visites sur un corpus conséquent de mots-clés (plutôt que sur quelques mots clés prédominants). Le mot clef principalement utilisé pour accéder à notre site est simplement « Orphanet » qui représente 11,4 % des visites. Notre référencement est de type « long tail » : plus de 287 000 mots-clés différents ont généré du trafic.

Répartition des sources de trafic



(source : Google Analytics période du 1er janvier au 1er décembre 2009)

En conclusion, notre référencement est satisfaisant et la richesse de notre site explique sa notoriété, mais nous pourrions être beaucoup mieux référencé si un professionnel de l'équipe s'y consacrait (trafic manager).

AUDIENCE DU SITE

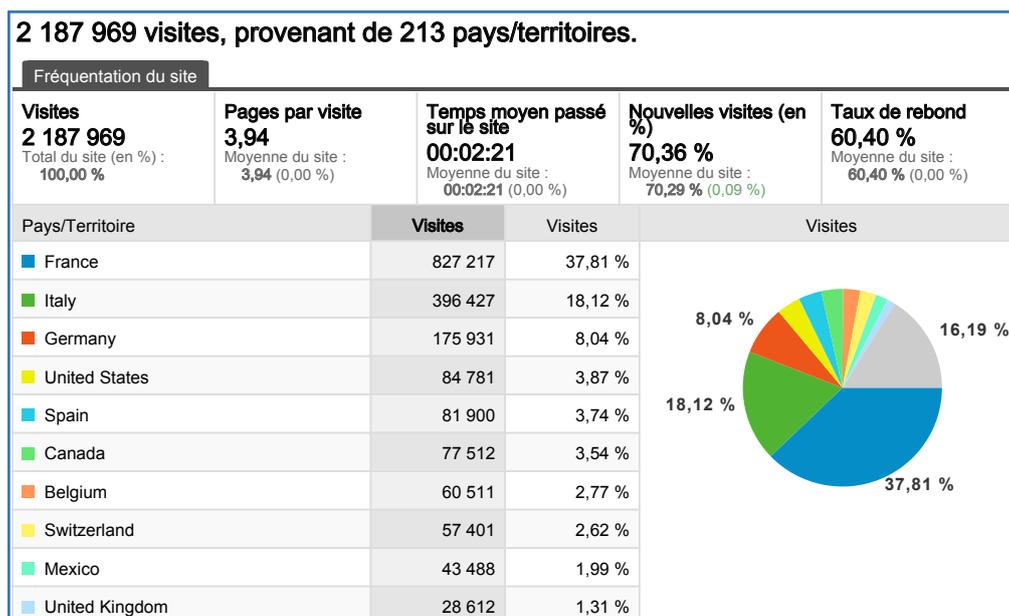
Sur la période du 1^{er} janvier au 1^{er} décembre 2009, Orphanet a généré plus de 8,6 millions de pages vues soit une moyenne journalière d'environ 24 000 pages vues. Un chiffre en augmentation par rapport à l'an passé (+ 9,26 %), soulignant la notoriété croissante du site et renforçant sa position de référent.



(source : Google Analytics période du 1^{er} janvier au 1^{er} décembre 2008 par rapport à 2009)

La répartition géographique des utilisateurs montre une provenance très variée (213 sources géographiques répertoriées) avec une prédominance importante de la France avec près de 37,8 % des visites sur cette période. En juin 2008, la France représentait 49,7 % des visites. Ce chiffre est donc significativement en baisse en proportion (mais en augmentation de +9,04 % en valeurs brute) indiquant l'appropriation du site par la communauté internationale. La marge de progression dans les autres grands pays européens reste cependant très forte.

A noter que la fréquentation du site Orphanet en provenance du Brésil a baissé de 15 % entre 2008 et 2009, suite à la perte de la langue portugaise lors du passage à la V4 du site.



(source : Google Analytics période du 1^{er} janvier au 1^{er} décembre 2009)

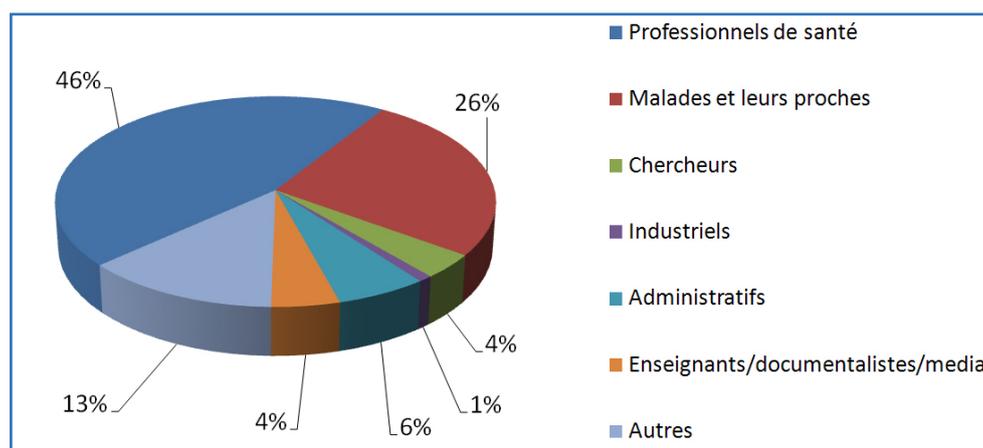
TYPE D'UTILISATEURS ET D'UTILISATION

Une enquête en ligne a été menée en Septembre 2009 auprès de 1 000 utilisateurs du site francophone. Elle montre que nous servons tous les types de public, la moitié étant constituée d'utilisateurs réguliers qui sont satisfaits. Les deux-tiers sont des femmes.

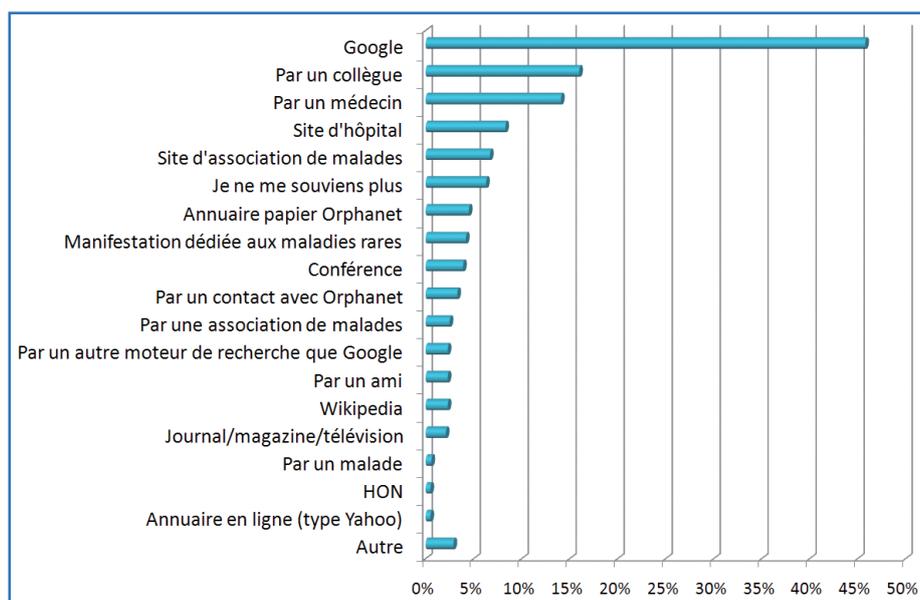
Voici les résultats détaillés :

Les utilisateurs du site francophone sont à 80% français et sont :

- **Des professionnels de santé** **48,3 %**
- dont :
 - Des experts en maladies rares 1,0 %
 - des médecins hospitaliers 14,6 %
 - des médecins libéraux 9,7 %
 - des biologistes 2,5 %
 - des pharmaciens 1,0 %
 - des paramédicaux 20,7 %
 - d'autres professionnels de santé 8,5 %
 - des enseignants/étudiants 6,0 %
- **Des malades et leurs proches** **27,5 %**
- **Des chercheurs** **4,0 %**
- **Des industriels** **1,0 %**
- **Des administratifs de la santé ou recherche** **6,4 %**
- **Des enseignants/documentalistes/media** **4,8 %**
- **D'autres types d'utilisateurs** **13,8 %**



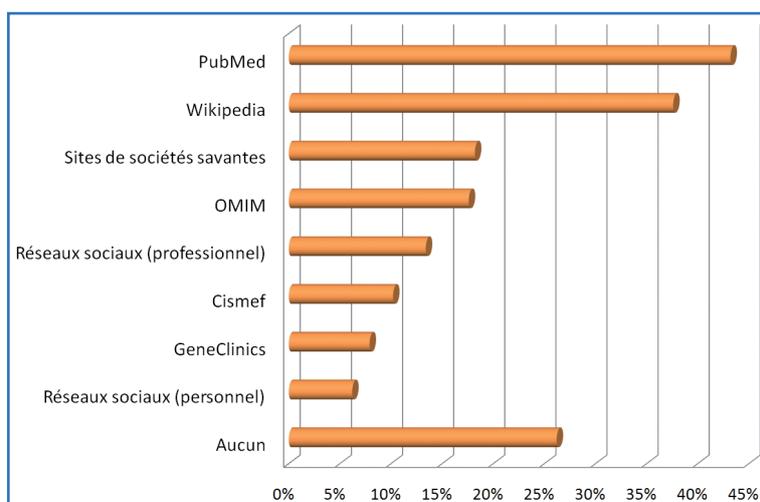
Leur mode de découverte du site est (plusieurs réponses possibles) :



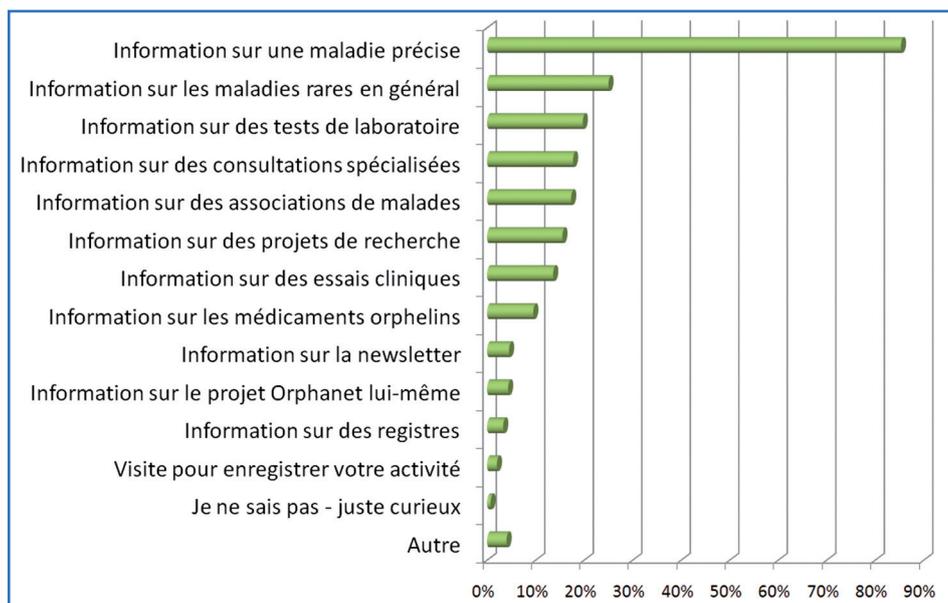
La fréquentation du site par ces visiteurs :

- Première visite 22 %
- Plus de 2 fois par an 27%
- Plus de 2 fois par mois 32 %
- Plus de 2 fois par semaine 20 %

Autres sites utilisés pour la recherche d'informations sur une maladie rare (plusieurs réponses possibles) :



L'information recherchée pour cette visite particulière (plusieurs réponses possibles) :



L'utilité des services en ligne pour les **professionnels** (pourcentage de «très utile» et «utile» pour l'utilisateur) :

	Très utile et utile
• Textes sur les maladies	98,3 %
• Liste des maladies et classifications	92,6 %
• Recherche par signes	73,1 %
• Répertoire des associations	68,2 %
• Répertoire des consultations	63,9 %
• Cahier « Liste des centres de référence »	63,1 %
• Recommandations pour les urgences	61,4 %
• Répertoire des laboratoires médicaux	60,3 %
• Répertoire des recherches en cours	57,1 %
• Répertoire des essais cliniques	54,8 %
• Inventaire des médicaments orphelins	48,8 %
• OrphaNews France	45,5 %
• Cahier « Aides et prestations »	44,9 %
• Cahier « Epidemiologie des MR »	44,4 %
• Cahier médicaments orphelins	43,5 %
• Hébergement des sites internet	42,7 %
• Répertoire des registres	42,6 %
• Annuaire papier 2007	29,0 %

L'utilité des services en ligne pour toutes les catégories d'utilisateurs confondues (pourcentage de « très utile » et « utile » pour l'utilisateur) :

	<i>Très utile et utile</i>
• Textes sur les maladies	98,2 %
• Liste des maladies et classifications	93,1 %
• Recherche par signes	74,4 %
• Répertoire des associations	73,5 %
• Cahier « Liste des centres de référence »	66,8 %
• Répertoire des consultations	67,1 %
• Répertoire des recherches en cours	63,3 %
• Cahier « Epidémiologie des MR »	62,8 %
• Recommandations pour les urgences	61,3 %
• Répertoire des laboratoires médicaux	60,6 %
• Répertoire des essais cliniques	60,9 %
• Inventaire des médicaments orphelins	53,8 %
• Cahier « Aides et prestations »	53,1 %
• OrphaNews France	49,6 %
• Cahier médicaments orphelins	49,2 %
• Hébergement des sites internet	47,8 %
• Répertoire des registres	45,8 %
• Annuaire papier 2007	33,0 %

Plus de 65 % des utilisateurs qui ont répondu à l'enquête en ligne ont laissé des commentaires critiques ou des suggestions d'amélioration ou des remerciements.

AUDIENCE DE ORPHANEWS FRANCE, LA NEWSLETTER D'ORPHANET



[OrphaNews France](#) est une newsletter électronique bimensuelle francophone lancée en Juin 2003. Actuellement plus de 8000 personnes y sont abonnées.

SERVICE DE MISE EN RELATION DES MALADES MILOR

[Milor](#) est un système d'enregistrement en ligne (ou par téléphone à travers Maladies Rares Info Service - MRIS) des personnes malades souhaitant être mises en contact avec d'autres. Nous avons mis en ligne cette année une nouvelle version du service, beaucoup plus conviviale et plus facile à gérer. Deux cents personnes se sont inscrites.

SERVICES WEB POUR LES ASSOCIATIONS



[Nestor](#) : notre service gratuit d'aide aux associations pour la création et le développement de leur site web touche 23% des 300 associations françaises existantes qui l'utilisent ou l'ont utilisé. Orphanet héberge actuellement plus de 207 comptes (associatifs ou professionnels), en augmentation du fait de la demande des centres de référence à bénéficier de ces services.

2. Evolution du contenu de la base de données

Les données de la base de données de maladies et de gènes sont les suivantes :

- 7842 maladies ou groupes de maladies et leurs synonymes, soit 12372 libellés français, 17312 libellés anglais, 11715 libellés allemands, 11705 libellés espagnols, 11671 libellés italiens, 10198 libellés portugais
- 2132 maladies indexées avec la CIM10
- 3198 maladies indexées avec OMIM
- 2496 maladies indexées avec PubMed
- 2757 maladies indexées avec données de prévalence
- 2836 maladies indexées avec age de début de la maladie
- 2892 maladies indexées avec mode d'hérédité
- 2233 gènes liés à 2105 maladies
- 2159 gènes interfacés avec UniProt KB
- 2202 gènes interfacés avec OMIM
- 2207 gènes interfacés avec Genatlas
- 2233 gènes interfacés avec HGNC

Les données sur l'encyclopédie Orphanet sont les suivantes :

- 2592 résumés en français
- 2687 résumés en anglais
- 2221 résumés en allemand
- 2339 résumés en italien
- 1026 résumés en espagnol
- 217 résumés en portugais
- 346 articles de synthèse en français
- 537 articles de synthèse en anglais
- 1033 adresses différentes générant 8200 liens externes pour 2125 maladies
- 5 en anglais, 21 en français recommandations pour la pratique d'urgence

Les données sur l'annuaire des services en France sont les suivantes :

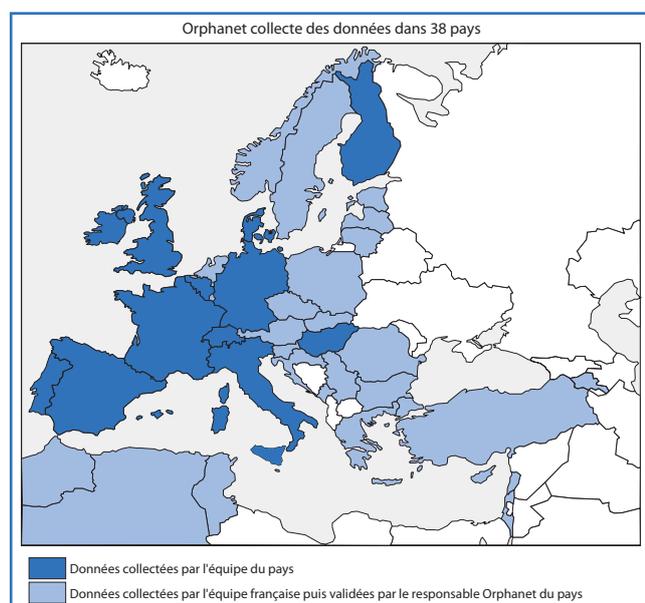
- 1290 laboratoires cités dont 433 dédiés au diagnostic et 857 dédiés à la recherche
- 4700 examens de laboratoire diagnostics liés à 1223 maladies
- 1776 programmes de recherche liés à 1148 maladies
- 302 essais cliniques concernant 210 maladies
- 336 registres
- 4095 professionnels sont cités dans la base
- 1457 consultations médicales spécialisées
- 365 associations de malades dont 292 ont un site web
- 334 médicaments spécifiques dont 58 ont une AMM européenne, 129 une AMM française, 6 sont en ATU cohorte, 44 sont des médicaments orphelins européens, 152 sont des médicaments orphelins américains, 28 des médicaments orphelins japonais et 31 des médicaments orphelins australiens. Ces 334 médicaments sont liés à 260 maladies.
- 2198 pathologies indexées par leurs signes cliniques (1145 signes cliniques)

Les données sur l'annuaire des services dans 38 pays d'Europe et alentour sont les suivantes :

- 1464 laboratoires cliniques dédiés au diagnostic
- 2542 laboratoires dédiés à la recherche
- 21349 examens de laboratoire diagnostics liés à 2175 maladies et 1525 gènes
- 4770 projets de recherche liés à 2121 maladies
- 1207 essais cliniques pour 210 maladies dans 24 pays
- 1032 registres et 743 réseaux
- 14114 professionnels sont cités dans la base
- 4236 consultations médicales spécialisées
- 2047 associations de malades

La liste des 38 pays dans lesquels Orphanet collecte des données est la suivante :

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



La collecte des données et leur mise à jour annuelle sont sous la responsabilité des équipes de chaque pays disposant d'un financement suffisant pour rémunérer un professionnel dédié. C'est le cas dans les pays suivants : Allemagne, Belgique, Espagne, Finlande, France, Hongrie, Italie, Pays-Bas, Portugal, Royaume-Uni (+ Irlande), Suisse.

Pour tous les autres pays, les données sont collectées par la France et soumises à la validation par le responsable Orphanet de chaque pays. Les pays dans cette catégorie sont : Algérie, Arménie, Autriche, Bulgarie, Croatie, Chypre, Danemark, Estonie, Grèce, Israël, Lettonie, Liban, Lituanie, Maroc, Malte, Pologne, République Tchèque, Roumanie, Serbie, Slovaquie, Slovénie, Suède, Tunisie, Turquie.

3. Evolution des produits et services

Grâce au Plan National Maladies Rares et à de nouveaux partenariats, une nouvelle version du site a pu être élaborée et lancée en Avril 2008, donnant accès à de nouveaux produits et services. Toutes les fonctionnalités prévues au cahier des charges n'ont pu être mises en place en 2008. Nous avons donc poursuivi les développements en 2009.

FONCTIONNALITÉS DU NOUVEAU SITE DÉVELOPPÉES EN 2009

Les pages « [Recherche et essais cliniques](#) » ont été dotées de nouvelles fonctionnalités facilitant la recherche d'information dans un environnement toujours plus convivial.

Dorénavant, les essais cliniques et les projets de recherche sont présentés dans deux onglets distincts et un nouvel onglet renseigne les visiteurs sur les registres. Le moteur de recherche a également été perfectionné pour permettre une recherche multi-critère. Comme avant, la recherche peut se faire par nom de maladie, nom de gène ou par type de projet. Maintenant, la recherche peut également se faire par institution ou laboratoire, par professionnel, par promoteur ou financeur, ou par catégorie de partenariat. Cette nouvelle évolution d'Orphanet a pu se faire grâce à un financement de la Commission européenne (contrat DG Recherche RD platform HEALTH-F2-2008-201230).

NOUVEAU CAHIER ORPHANET SUR LES MÉDICAMENTS ORPHELINS



Une nouvelle édition du Cahier d'Orphanet «[Listes des médicaments orphelins en Europe](#)» est sortie en 2009. En plus des molécules ayant obtenu une désignation orpheline en Europe, il contient dorénavant la liste des médicaments ayant une indication pour une maladie rare mais qui n'ont pas bénéficié au préalable de la désignation orpheline.

Une autre nouveauté: le document contient l'indication détaillée pour laquelle les produits ont reçu une autorisation de mise sur le marché de l'agence européenne des médicaments ([EMA](#)).

Les données sont présentées par ordre alphabétique de nom de spécialité, par date décroissante d'AMM, par catégorie ATC ou par titulaire d'AMM. Ce document est actuellement le seul à regrouper et synthétiser ces informations dispersées sur le site de l'agence européenne des médicaments.

NOUVEAU CAHIER ORPHANET SUR LE DISPOSITIF «CENTRES DE RÉFÉRENCE - CENTRES DE COMPÉTENCES»

Trois nouveaux Cahiers sur l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares en France ont été publiés en Juillet 2009 pour rendre plus lisible le dispositif.

Le premier liste les centres de référence coordonnateurs par groupes de maladies. Les deux autres cahiers indiquent les consultations des centres de référence, incluant les sites coordonnateurs et les sites constitutifs, ainsi que les sites responsables des centres de compétences. L'un classe les informations par groupe de maladies, l'autre les liste par région d'implantation.

En introduction de chaque cahier, vous trouverez une mise en lumière de la politique nationale de labellisation qui a permis la structuration de l'offre de soins, suivie de la méthodologie utilisée pour élaborer ces cahiers.

- [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](#)



Tous les autres Cahiers d'Orphanet ont été mis à jour selon la périodicité prévue au cahier des charges, y compris le Cahier d'Orphanet sur les aides et prestations.

POURSUITE DE L'ENCYCLOPÉDIE FRANCOPHONE POUR LE GRAND PUBLIC

Nous poursuivons la production d'une [encyclopédie pour le grand public](#) en partenariat avec les centres de référence et les associations de malades. A ce jour, 78 textes sont en ligne. Cette encyclopédie est très téléchargée : on compte près de 390 000 téléchargements par mois.

POURSUITE D'ORPHANET URGENCES

Ces fiches s'adressent aux praticiens de l'urgence pré-hospitalière (une section leur est dédiée) ainsi qu'aux urgentistes hospitaliers. 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 urgentistes issus de sociétés savantes (SFMU, SAMU de France, SFP et SNFMI). Le lancement s'est fait en septembre 2007 et désormais [9 fiches sont en ligne](#) et 21 autres en cours d'élaboration. Les 9 premières fiches ont été traduites en quatre autres langues (anglais, allemand, italien, espagnol).

SUCCÈS DE L'ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, UN JOURNAL ÉLECTRONIQUE EN LIBRE ACCÈS SUR INTERNET AVEC BIOMEDCENTRAL (www.ojrd.com)



OJRD a été indexé dans Medline au bout de sa première année d'existence et a été sélectionné par Thompson Scientific après deux ans de parution seulement, ce qui a abouti à recevoir un facteur d'impact de **3.14** en Juin 2009.

Actuellement les coûts de publication dans OJRD sont assurés par le budget d'Orphanet pour les articles de synthèse sollicités. Pour les articles soumis spontanément, les auteurs assument les coûts de publication.

4. Communication

SUPPORTS DE COMMUNICATION

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



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

- Un document pour la communauté des systèmes d'information sur Orphanet comme outil documentaire. Chaque document a été produit en cinq langues (français, anglais, allemand, espagnol, italien).

Les documents sont en libre service dans les locaux de la Plateforme Maladies Rares à l'hôpital Broussais à Paris. Ils ont été distribués dans 18 manifestations en 2009 pour un total de 860 documents en langue française et 2790 documents en langue anglaise. La distribution dans les autres langues commencera en 2010.

CONFÉRENCES INVITÉES DANS DES CONGRÈS EN 2009

Orphanet a participé à 40 conférences, dont 19 en France et 21 à l'internationale (Luxembourg, Italie, Espagne, Allemagne, Belgique, République Tchèque, Royaume-Uni, Autriche, Roumanie, Turquie, Hongrie, Taïwan). Ces conférences ont eu lieu principalement lors de congrès scientifiques, dans lesquels Orphanet tenait le rôle de spécialiste des maladies rares. Ces conférences portaient sur l'approche médicale et génétique (15 conférences), sur les politiques de santé publique (15 conférences), sur les classifications des maladies (5), sur les médicaments orphelins (2).

De plus, 3 séminaires d'enseignement sur les maladies rares ont été menés par Orphanet.

STAND DANS DES CONGRÈS EN 2009

Comme à son habitude, Orphanet a tenu un stand à la réunion annuelle de la Société Européenne de Génétique Humaine, qui s'est déroulé à Vienne (Autriche), du 23 au 26 Mai 2009.

ORGANISATION DE COLLOQUE EN 2009

- Colloque «Internet et les maladies rares».

Un forum regroupant des représentants de plus d'une centaine d'associations de malades a été organisé le 30 juin 2009 autour du thème «Les données santé dans un monde informatisé». Cette manifestation était sponsorisée par la Fondation Groupama. Elle a été, une fois de plus, un grand succès. Le [compte-rendu](#) est disponible en ligne sur le site Orphanet.

5. Le rayonnement d'Orphanet

RAYONNEMENT NATIONAL

- Nous travaillons avec la [Haute autorité de santé \(HAS\)](#) sur les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins, que nous publions sur notre site.
- Nous collaborons avec les centres de référence qui le souhaitent pour la production de l'encyclopédie grand public et la poursuite des missions des centres dans le domaine de l'information.
- Nous collaborons avec le département d'information médicale de l'hôpital Necker sur le projet CEMARA d'informatisation des dossiers de 50 centres de référence.
- Nous avons signé, en Décembre 2009, une convention de collaboration pour trois ans avec l'[Agence de la biomédecine](#), portant sur la collecte des données sur l'activité des laboratoires de génétique moléculaire.
- Nous avons signé, en Décembre 2009, une convention de collaboration pour trois ans avec l'[Institut national du cancer \(INCa\)](#), portant sur la diffusion des informations sur les cancers rares.
- Nous sommes en voie de finalisation d'un partenariat de trois ans avec la [Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie \(CNSA\)](#) portant sur la diffusion de l'information sur les handicaps rares et l'indexation des maladies rares avec la CIF (Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé).



Collaboration avec la Commission Européenne

La directrice d'Orphanet préside la [task force européenne sur les maladies rares](#) de la Commission Européenne et en assure le secrétariat scientifique.

A ce titre, Orphanet a organisé :

- Un workshop européen sur l'indexation de la classification Orphanet avec SNOMED-CT, le 11 Mars 2009
- Un workshop européen, à Paris, le 17 Novembre 2009, pour discuter des initiatives nationales prises dans le domaine des maladies rares et pour identifier des indicateurs de résultat des politiques mises en place
- Un workshop européen, à Paris, le 3 Décembre 2009, pour discuter de la recherche sur les maladies rares et en Europe, des obstacles observés, des déterminants de sa dynamique et des secteurs à développer

Collaboration avec EPP OSI



La directrice d'Orphanet siège au board d'[EPP OSI \(European Platform of Patients Organisations, Science and Industry\)](#) et, à ce titre, a été responsable de l'organisation d'un workshop européen sur les registres maladies rares, les 18 et 19 Mars 2009 à Bruxelles.

Collaboration avec l'OMS



Orphanet collabore avec l'[OMS](#) à la révision de la Classification internationale des maladies (CIM).

L'Organisation Mondiale de la Santé révisé actuellement la Classification Internationale des Maladies (CIM-10). Ce système « a pour but de classer les maladies, les problèmes de santé connexes et les causes externes de maladies et de traumatismes afin de compiler des informations sanitaires utiles en ce qui concerne les décès, les maladies et les traumatismes (mortalité et morbidité) ». Or, actuellement, seulement 240 maladies rares sont incluses dans la CIM-10 avec un code propre.

Un groupe d'experts pour les maladies rares, dont Ségolène Aymé assure la présidence, a été constitué par l'OMS en avril 2007 afin d'examiner le statut de ces maladies dans le système de classification. La recherche des informations nécessaires pour établir la première version de la nouvelle classification des maladies rares a été confiée à Orphanet. Cette classification doit servir de modèle pour l'ensemble de la révision de la CIM, les maladies rares couvrant en effet tous les champs de la médecine.

Orphanet a maintenant achevé la révision de trois chapitres de la CIM-10 : Maladies du sang et des organes hématopoïétiques et certains troubles du système immunitaire ; Maladies endocriniennes, nutritionnelles et métaboliques ; Maladies métaboliques. Ces chapitres sont envoyés pour révision à un large panel d'experts internationaux. Orphanet prévoit ainsi de revoir chaque chapitre de la classification dans les prochains mois. La nouvelle version de la CIM (la CIM-11) devrait être adoptée en 2014.

COLLABORATIONS SCIENTIFIQUES ET PARTENARIATS INDUSTRIELS



Orphanet est aussi partenaire d'autres projets européens du [FP7 \(7th Framework Programme\)](#) : CliniGene, Treat NMD et ENCE.

Orphanet devenant la ressource documentaire de référence sur les maladies rares, nous recevons de plus en plus de sollicitations pour accéder à nos données de la part de chercheurs, d'institutions, d'industriels et de sociétés commerciales (consultants pour l'industrie pharmaceutique et sociétés de logiciels pour la gestion des hôpitaux, cabinets médicaux, laboratoires...).

Les mises à disposition sont gratuites pour les institutions publiques et payantes pour les industriels ou les sociétés commerciales. Toutes font l'objet d'une signature de « Data Transfer Agreement ». Les partenariats industriels sont gérés par Inserm Transfert.

Les équipes Orphanet

EQUIPE COORDINATRICE INSERM - FRANCE

Gestion d'unité

**Administrative and financial officer,
coordination of partnerships**
Christiane Lajeune

Directrice

Ségolène Aymé

Communication

Chargée de communication
Céline Angin

Rédactrice d'OrphaNews Europe
Louise Taylor

Responsable scientifique

Ana Rath

Responsable informatique

Marc Hanauer

Encyclopédie

Chef d'équipe

Laure Marelle

Responsable de la révision de la CIM-10

Bertrand Bellet

Responsable du codage et de la classification des maladies

Annie Olry

Responsable de l'indexation par signe clinique

Janine-Sophie Giraudet-Le Quintrec
Nicole Morichon-Delvallez

Rédactrices de l'encyclopédie anglophone

Emma Pilling
Katherine French

Assistante éditoriale

Soumia Foot

Base de données des services

Responsable de la coordination européenne et du contrôle qualité

Ksenia Oguievetskaia

Responsable des données projets de recherche

Nicolas Doulet

Responsable des données médicaments orphelins et essais cliniques

Virginie Hivert

Responsable des données laboratoires médicaux et gènes

Mariana Jovanovic

Coordinatrice européenne des données de recherche

Natalia Martin

Informatique

Chef de projet développement des applications internes

Céline Rousselot

Développeurs

Vincent Benoit
Amélie Sessi

Ingénieur réseaux/systèmes depuis la DSI de l'INSERM

Sylvain Gérard

Responsable de la base de données depuis la DSI de l'INSERM

Bruno Urbero

ALLEMAGNE

Medizinische Hochschule Hannover

Coordinateur

Prof. Manfred Stuhmann-Spangenberg

Documentalistes

Kathrin Rommel
Elisabeth Nyounqui

ARMÉNIE

Center of Medical Genetics and
Primary Health Care

Coordinateur

Prof. Tamara F. Sarkisian

AUTRICHE

Medizinische Universität Wien

Coordinateur

Dr. Till Voigtländer

Documentaliste

Christine Schragel

BELGIQUE

University Hospital Gasthuisberg

Coordinateur

Prof. Koen Devriendt

Documentaliste

Elfriede Swinnen
Veerle Govers

BULGARIE

Bulgarian Association for Promotion
of Education and Science

Coordinateur

Prof. Rumen Stefanov

Documentaliste

Ralitzta Jordanova

CHYPRE

Archbishop Makarios III Hospital

Coordinateur

Dr. Violetta Anastasiadou

Documentaliste

Turem Delikurt

CROATIE

Zagreb University

Coordinateur

Prof. Ana Stavljenic-Rukavina

DANEMARK

John F. Kennedy Institute

Coordinateur

Pr. Karen Brondum-Nielsen

Documentaliste

Johanne Hahnemann

ESPAGNE

Institut de Recerca, Hospital Vall d'Hebron & CIBERER

Coordinateur

Dr. Francesc Palau

DocumentalistesMartin Arles Soler
Alba Sierto Couce
María Elena Mateo**ESTONIE**

Esti Biokeskus

Coordinateur

Prof. Andres Metspalu

Documentaliste

Merike Leego

FINLANDE

Väestöliitto ry - The Family Federation of Finland

Coordinateur

Dr. Riitta Salonen

Documentaliste

Leena Toivanen

FRANCE
INSERM**Coordinateur**

Dr. Segolène Aymé

Documentaliste

Malala Razafijaonimanana

Rédacteurs scientifiquesBenjamin Guedon
Florence Mousson
Virginie Tsilibaris**GRÈCE**

Institute of Child Health

Coordinateur

Prof. Michael B. Petersen

DocumentalistesSofia Douzgou
Harris Kokotas**HONGRIE**

University of Pécs

Coordinateur

Prof. Janos Sandor

Documentaliste

Béla Muzsik

IRLANDE

Our Lady's Children's Hospital, Crumlin

Coordinateur

Prof. Andrew Green

Chef de projet

Idoia Gomez-Paramio (Manchester, UK)

ISRAËL

Tel Aviv University

Coordinateur

Dr. Lina Basel

ITALIE

Casa Sollievo della Sofferenza

Coordinateur

Prof. Bruno Dallapiccola

DocumentalistesMartina Di Giacinto
Sonia Festa
Tiziana Lauretti
Elena Cocchiara**LETTONIE**

Children's University Hospital

Coordinateur

Prof. Rita Lugovska

Documentaliste

Zita Krumina

LIBAN

Université Saint Joseph

Coordinateur

Prof. André Mégarbané

LITUANIE

Vilnius University

Coordinateur

Prof. Vaidutis Kucinkas

Documentaliste

Birute Tumiene

LUXEMBOURG

Ministère de la Santé du Luxembourg

Coordinateur

Dr. Yolande Wagener

MAROC

Institut National d'Hygiène

Coordinateur

Prof. Abdelaziz Sefiani

Documentaliste

Imane Cherkaoui-Jaouad

MALTE

University of Malta

Coordinateur

Pr. Alfred Cuschieri

NORVÈGE

Norwegian Directorate of Health

Coordinateur

Stein Are Aksnes

PAYS-BAS

VU University Medical Center & Leiden University Medical Center

Coordinateur

Prof. Martina Cornel

Documentalistes

Judith Carlier - de Leeuw van Weenen

POLOGNE

Children's Memorial Health Institute

Coordinateur

Jolanta Sykut-Cegielska

Documentaliste

Dorothy Karczmarewicz

PORTUGAL

Instituto de Biologia Molecular e Celular, University of Porto

Coordinateur

Prof. Jorge Sequieros

Chef de projet

Jorge Pinto Basto

Documentaliste

Sandra Peixoto

RÉPUBLIQUE TCHÈQUECharles University Prague - 2nd School of Medicine and UH Motol**Coordinateur**

Prof. Milan Macek

Documentaliste

Marek Turnovec

ROUMANIE

Universitatea de Medicina si Farmacie «Gr.T.Popa» Iasi

Coordinateur

Ass. Prof. Cristina Rusu

DocumentalistesElena Braha
Monica Panzariu
Cristina Gavrilovici**ROYAUME-UNI**

University of Manchester

Coordinateur

Prof. Dian Donnai

Chef de projet

Idoia Gomez-Paramio

SERBIE

Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering

Coordinateur

Dr. Dragica Radojkovic

Documentaliste

Maja Stojiljković

SLOVAQUIE

Institute of Molecular Physiology and Genetics

Coordinateur

Prof. Ludovit Kadasi

SLOVENIE

University Medical Centre Ljubljana

Coordinateur

Prof. Borut Peterlin

Documentaliste

Luca Lovrecic

SUÈDE

Karolinska Institutet

Coordinateur

Désirée Gavhed

Documentaliste

Annika Larsson

SUISSE

Service of Genetic Medicine - Geneva University Hospitals

Coordinateur

Dr. Loredana D'Amato Sizonenko

Documentaliste

Béatrice Geissbuhler

TURQUIE

University of Istanbul

Coordinateur

Prof. Ugur Özbek

DocumentalistesFatma Atalar
Tufan Acuner**Assistante**

Lutfiye Mesci

Les financements

1. Les financements d'Orphanet

Orphanet a été créé en 1997 par le Ministère de la Santé (Direction Générale de la Santé) et l'INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale). Ces deux entités financent toujours l'activité centrale d'Orphanet.

La Commission Européenne finance l'encyclopédie et la collecte de données dans les pays européens (depuis 2000, contrats n° S12.305098; S12.324970; SPC.2002269-2003220 de la DG Public Health and Consumers Protection et depuis 2004, contrats n° LSSM-CT-2004-503246; FP6-512148; LSHB-CT-2006-08933 de la DG Research).

D'autres financeurs soutiennent plus spécifiquement certains services d'Orphanet :

- En France: L' "Association Française contre les Myopathies" finance OrphaNews France et OrphaNews Europe ainsi que la collecte de données sur les essais cliniques. "Les Entreprises du Médicament" (LEEM) finance la collecte de données sur les médicaments orphelins et les essais cliniques. La "Fondation Groupama pour la Santé" finance le service d'aide aux associations pour la création et le développement de leur site web en France. "LFB Biomédicaments" finance le développement et la mise à jour de fiches d'urgences et de l'encyclopédie francophone pour le grand public. "Shire" finance le développement de l'encyclopédie Orphanet. "Alexion" finance la traduction des fiches d'urgences à partir des textes en français.
- En Allemagne : Le "Land Niedersachsen" (Basse Saxe) finance une partie des activités de l'équipe Orphanet allemande.
- Au Portugal: La "Fundação para a Ciência e a Tecnologia" finance une partie des activités de l'équipe Orphanet portugaise.
- En Suisse : L'Hôpital universitaire de Genève les 26 Etats Cantonaux et la Principauté du Liechtenstein financent la totalité de l'activité de l'équipe Orphanet Suisse.
- En Espagne : "CIBERER, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras" finance une partie des activités de l'équipe Orphanet espagnole.

De nombreuses autres institutions des pays participants contribuent en nature au projet Orphanet.

2. Les financements nationaux ou contributions en nature

ALLEMAGNE
Medizinische Hochschule Hannover
Land Niedersachsen (Basse Saxe)
ARMÉNIE
Center of Medical Genetics and Primary Health Care
AUTRICHE
Medical University Vienna
BELGIQUE
Université de Leuven
BULGARIE
Bulgarian Association for Promotion of Education and Science (BAPES)

CROATIE
Zagreb University
CHYPRE
Archbishop Makarios III Hospital
DANEMARK
Kennedy Center (KISOE)
ESPAGNE
CIBERER, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
IBV-CSIC, Instituto de Biomedicina de Valencia - Consejo Superior de Investigaciones Científicas
IR-HUVH, Institut Recerca - Hospital Universitari Vall d'Hebron

ESTONIE
Grant no 19955, Enterprise Estonia (01.06.2005 - 01.03.2008)
Grant "Centre of Excellence in Genomics" from Archimedes Foundation (2008-2015)
Eesti Biokeskus (EBK)
FINLANDE
The Family Federation of Finland (VAESTOLIITTO)
FRANCE
Institut National de la Santé de la Recherche Médicale (INSERM)
Ministère de la Santé - DGS
Association Française contre les Myopathies (AFM)
Les Entreprises du Médicament (LEEM)
Fondation Groupama pour la santé
LFB Biomédicaments
Alexion
Shire
GRÈCE
Institute of Child Health (ICH)
HONGRIE
University of Pécs (PTE)
IRELAND
Our Lady's Children's Hospital, Crumlin
ISRAËL
Tel Aviv University
ITALIE
Casa Sollievo della Sofferenza (IRCCS-CSS)
Italian National Health Service
LETTONIE
Children's University Hospital
LIBAN
Université Saint Joseph
LITUANIE
Vilnius University
LUXEMBOURG
Ministère de la Santé du Luxembourg
MALTE
University of Malta
MAROC
Institut National d'Hygiène

NORVÈGE
Norwegian Directorate of Health
Haukeland University Hospital
PAYS-BAS
VU University Medical Center (VUMC)
Leiden University Medical Center (LUMC)
POLOGNE
Children's Memorial Health Institute (IP-CZD)
Norway Grants
PORTUGAL
Instituto de Biologia Molecular e Celular, University of Porto (IBMC)
Fundação para a Ciência e a Tecnologia (FCT)
RÉPUBLIQUE TCHÈQUE
Charles University Prague - 2 nd School of Medicine (UCPRA-2SM) and UH Motol
Ministry of Health of Czech Republic
Grant Agency of Czech Republic - GACR
ROUMANIE
University of Medicine and Pharmacy «Gr.T.Popa» (UMF-Iasi)
ROYAUME-UNI
University of Manchester (UNIMAN)
SERBIE
Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering
SLOVAQUIE
Institute of Molecular Physiology and Genetic
SLOVÉNIE
University Medical Centre Ljubljana
SUÈDE
Karolinska Institutet (KI)
SUISSE
Hôpitaux Universitaires de Genève
Les 26 Etats Cantonaux et la Principauté du Liechtenstein, sur la recommandation de la Conférence suisse des Directeurs cantonaux de la Santé
TUNISIE
Charles Nicolle Hospital
TURQUIE
University of Istanbul (DETAE)

3. Les financements européens

DG SANCO
RDPortal - 2066119
DG RESEARCH
RDPlatform - HEALTH-F2-2008-201230
Eurogentest - LSHB-CT-2004-512148
Clinigene - LSHB-CT-2006-018933
ENCE - HEALTH-F2-2009-223355

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

Rédacteur en chef : Ségolène Aymé ● Conception visuelle : Céline Angin

Le format approprié pour citer ce document est le suivant :

« Orphanet - Rapport d'Activité 2009 », Les cahiers d'Orphanet, Série *Compte-rendus*, année 2009

<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/RapportActivite2009.pdf>