

Les Cahiers d'Orphanet

Comptes-rendus

Année 2011



orphanet

Rapport d'Activité 2011

www.orphanet.fr



Table des matières

1.	Bilan des actions 2011	4
1.	Objectif	4
2.	Activités 2011	4
3.	Principales réalisations de 2011	4
2.	Évolution du consortium Orphanet	6
1.	Lancement de l'« <i>Orphanet Europe Joint Action</i> »	6
2.	Expansion du consortium	6
3.	Liste des partenaires et domaines d'activités	7
3.	Évolution du contenu de la base de données	9
4.	Évolution des produits et services	11
1.	Nouvelles fonctionnalités du site Orphanet développées en 2011	11
2.	Évolution des produits et services déjà disponibles	14
5.	Utilisateurs	18
1.	Référencement par les moteurs de recherche	18
2.	Audience du site	19
3.	Type d'utilisateurs et d'utilisation	20
6.	Les collaborations nationales et internationales d'Orphanet	22
1.	Collaboration avec la Commission Européenne	22
2.	Collaboration avec l'OMS	22
3.	Collaboration avec les Autorités de Santé des autres pays européens	22
4.	Collaborations scientifiques et partenariats industriels	23
7.	Financements	24
1.	Financement de l'activité centrale d'Orphanet	24
2.	Partenariats financiers et non-financiers soutenant l'activité au niveau national	27
8.	Communication	37
1.	Supports de communication	37
2.	Invitations à des conférences en 2011	37
3.	Stand dans des congrès en 2011	37
9.	L'équipe Orphanet - Décembre 2011	38

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

1. Bilan des actions 2011

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 2011

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 (classification ORPHA), créant pour chaque maladie une carte d'identité qui comprend sa classe de prévalence, sa classe d'âge d'apparition, son mode d'hérédité et les gènes associés (toutes les maladies n'ont pas encore leur carte d'identité remplie).
- Une encyclopédie professionnelle couvrant 3000 maladies rares, écrite par des rédacteurs scientifiques et validée par des experts de renommée internationale. Systématiquement écrite en français et en anglais, elle est partiellement traduite en allemand, italien et espagnol, portugais et polonais.
- Une encyclopédie grand public couvrant 113 maladies, écrite par Orphanet en partenariat avec les centres de référence et les associations de malades concernées.
- Un inventaire des médicaments orphelins à tous les stades de développement depuis la désignation orpheline par l'EMA (European Medicines Agency) jusqu'à la mise sur le marché européen.
- Un répertoire des ressources spécialisées, apportant de l'information sur les consultations expertes, les laboratoires de diagnostic, les projets de recherche en cours, les essais cliniques, les registres, les réseaux, les plateformes technologiques et les associations de malades, en lien avec les maladies rares dans les pays du réseau Orphanet.
- Un service d'aide au diagnostic permettant la recherche par signes et symptômes.
- Une encyclopédie des recommandations pour la prise en charge d'urgence et l'anesthésie.
- Une lettre d'information électronique bimensuelle, OrphaNews, qui présente un aperçu des actualités scientifique et politique sur les maladies rares et les médicaments orphelins, en langue française et anglaise.
- Une collection de rapports de synthèse, les Cahiers d'Orphanet, portant sur des sujets transversaux, directement téléchargeables depuis le site.

Actuellement Orphanet est le seul projet à établir un lien entre les maladies, l'information textuelle existant à leur sujet (également par des liens avec d'autres sites informatifs) et les services appropriés pour les patients. Orphanet est donc le site dédié aux maladies rares le plus complet en termes de documents référencés.

1.3. Principales réalisations de 2011

Les principales réalisations de 2011 sont les suivantes:

- Le lancement de la '*Joint Action*' (action conjointe) Orphanet Europe en Avril 2011.

Orphanet est désormais soutenu par la Commission européenne comme une action conjointe entre les États membres européens.

- La gouvernance d'Orphanet a été encore améliorée.

Pour assurer une gouvernance optimale du consortium Orphanet et une gestion efficace du flux de travail, mais aussi pour refléter la participation des autorités de santé des États membres, la gouvernance a été réorganisée en Avril 2011. Trois comités ont été mis en place (le comité de direction, le comité de pilotage et le comité consultatif international) afin d'assurer la cohérence du projet, son évolution par rapport aux évolutions technologiques et aux besoins de ses utilisateurs finaux, ainsi que sa durabilité.

- La traduction du site Web international et de l'ensemble de la base de données en portugais.
- La publication de sites spécifiques à chaque pays et dans la ou les langue(s) nationale(s).

Les sites nationaux offrent de nouvelles façons d'accéder et de présenter l'information de manière adaptée aux besoins de chaque État membre (EM) et de chaque type d'acteur. Ils donnent accès à l'information principale, commune à tous les pays, mais également à des informations spécifiques du pays : nouvelles, événements, politique maladies rares et autres documents.

- L'expansion du réseau

Le Canada a rejoint Orphanet en 2011 et des négociations ont débuté avec l'Argentine, l'Australie, le Brésil, la Chine et le Japon.

- Accès gratuit à l'ensemble de données d'Orphanet sur www.orphadata.org.

En raison du nombre croissant de demandes d'extraction de données, et afin d'assurer la diffusion de la nomenclature Orphanet des maladies rares et de maximiser l'utilisation des informations recueillies sur les ressources expertes, le site orphadata.org a été créé. Depuis juin 2011, l'ensemble des données Orphanet y est directement accessible dans un format réutilisable. Les données proposées sont une extraction partielle des données stockées dans Orphanet et sont mises à jour mensuellement. Le site est exclusivement en anglais, mais les données sont le cas échéant accessibles en six langues (anglais, français, allemand, italien, portugais et espagnol). Le site remporte un franc succès avec près de 3000 téléchargements par mois.

- L'encyclopédie des maladies rares a été étendue et mise à jour.

Depuis 2011, elle est disponible en portugais et en polonais, en plus de l'anglais, du français, de l'allemand, de l'italien et de l'espagnol. Les demandes d'articles de synthèse dans le 'Orphanet journal of rare Diseases' (OJRD) ont continué.

- Le répertoire des centres experts, laboratoires de diagnostic, essais cliniques, projets de recherche, réseaux, registres et associations de patients a été élargi et mis à jour.
- Les informations sur les médicaments orphelins ont été publiées dans un rapport de la collection des Cahiers d'Orphanet, pour une communication plus efficace.

2. Évolution du consortium Orphanet

2.1. Lancement de l'« Orphanet Europe Joint Action »

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 la recommandation du Conseil (2009/C151/02) relative à une action dans le domaine des maladies rares (8 Juin 2009) comme la source d'information sur les maladies rares et comme un outil stratégique pour la mise en place d'un plan ou de toute stratégie nationale sur les maladies rares, que chaque État membre est encouragé à développer pour la fin 2013.

En avril 2011, Orphanet a ainsi franchi un seuil important en devenant une action conjointe (*Joint Action*) entre les États membres de l'Union européenne (UE), un instrument qui combine le financement de la Commission européenne avec celui de chacun des États membres participants (MS), ainsi qu'avec la Suisse, un partenaire collaborateur. L'action conjointe, financée à hauteur de 7 200 000 euros sur trois ans a débuté le 1^{er} Avril et la réunion de lancement, rassemblant tous les coordonnateurs nationaux des pays et des représentants des autorités de santé des États membres, a eu lieu à Paris les 7 et 8 juin 2011.

L'objectif principal de l'action conjointe est de renforcer la présence d'Orphanet dans chaque pays participant afin de diffuser l'information sur les services experts et de mettre à disposition des malades et des professionnels des données validées, si possible dans la langue nationale. Dans les objectifs des trois ans à venir figurent l'amélioration des services existants et le développement de nouveaux outils et services. Une des priorités de la *Joint Action* est d'avoir le site Orphanet et ses produits traduits dans le plus grand nombre possible de langues européennes.

Pour assurer une gouvernance optimale de l'action conjointe et une gestion efficace du flux de travail, et aussi pour refléter la participation des autorités de santé des États membres, la gouvernance d'Orphanet a été réorganisée en Juin 2011. Outre le conseil d'administration (composé des coordinateurs nationaux), deux nouveaux comités ont été créés et nommés lors de la première assemblée annuelle de l'action commune :

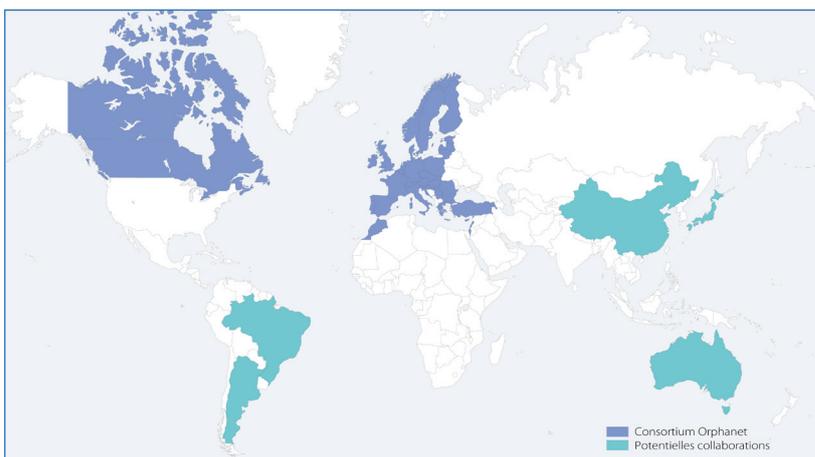
- Le Comité de pilotage composé de représentants des organismes de financement ou des autorités de santé ayant contribué au financement du projet central (la base de données des maladies, l'encyclopédie, la structure de base de données, les infrastructures et la coordination des activités).
- Le Comité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

Ces conseils garantissent la cohérence du projet, son évolution par rapport aux évolutions technologiques et aux besoins de ses utilisateurs, ainsi que sa durabilité.

Dans le cadre de l'action conjointe, Orphanet cherche à devenir plus coût/efficace, plus convivial et à s'inscrire dans la durée.

2.2. Expansion du consortium

Depuis sa création, Orphanet s'est ouvert progressivement à l'ensemble de l'Europe. Aujourd'hui, il est présent dans 35 pays paneuropéens et au Canada. La qualité des données disponibles sur Orphanet et sa réputation conséquente, font que 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.

En 2011, des négociations ont été entamées avec 6 pays : Irlande, Argentine, Brésil, Australie, Chine et Japon.

2.3. Liste des partenaires et domaines d'activités

2.3.1. ÉQUIPE COORDINATRICE

La coordination du consortium est gérée par l'équipe de coordination, Orphanet France, située au Service Commun 11 de l'INSERM (l'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 1997.

L'équipe de coordination 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 de coordination 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, du 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 États membres. L'identification des ressources expertes exige une très bonne connaissance de la recherche au niveau national, ainsi que des institutions et des parcours 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, secrétariat et accès au réseau.

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

Liste des institutions partenaires d'Orphanet:

Arménie: Center of Medical genetics and Primary Health of Arménie

Autriche: Gesundheit Osterreich GmbH
Medizinische Universität Wien

Belgique: Federal Public Service health, Food Chain Safety and Environment
Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid, Institut de Santé Publique

Bulgarie: Bulgarien association for Promotion of Education and Science

Canada: Mc Gill University

République Tchèque: Univerzita Karlova v Praze, Charles University in Prague

Croatie: Zagreb University

Chypre: Archbishop Makarios II Hospital

Danemark: University Hospital of Aarhus

Estonie: University of Tartu

France: Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM)

Allemagne: Medizinische Hochschule Hannover

Grèce: Institute of Child Health Athens

Finlande: The Family Federation of Finlande (Väestöliitto)

Hongrie: National Center for Healthcare Audit and Improvement

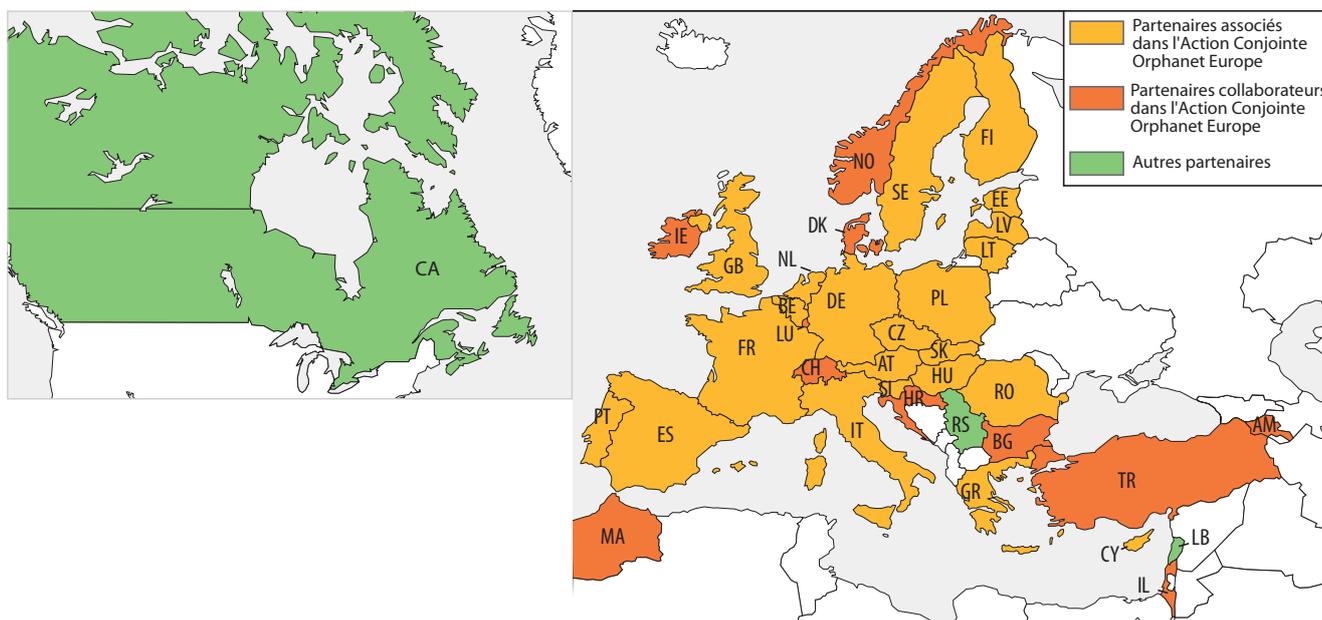
Irlande: National Centre for Medical Genetics

Israël: Tel Aviv University

Italie: Hospital Bambino Gesù Roma

Liban: Université Saint Joseph Beyrouth

Lituanie: Vilnius University Hospital Santariskiu Klinikos Centre for Medical Genetics
Lettonie: The National Health Service
Luxembourg: Ministère de la Santé du Luxembourg
Maroc: Department of Medical Genetics, Institut National d'Hygiène du Maroc
Pays-Bas: Academisch ziekenhuis Leiden- Leids Universitair Medisch Centrum
Norvège: Department for Rehabilitation and RD, Norwegian directorate of Health
Pologne: Instytut Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka
Portugal: Instituto de Biologia Molecular e Celular
Roumanie: Universitatea de Medicina si Farmacie «Grigore. T. Popa»
Serbie: Institute of Molecular Genetics and genetic Engineering - Belgrade University
Suède: Karolinska Institutet
Slovénie: Univerzitetni Klinicni Center Ljubljana, University Medical Centre Ljubljana
Slovaquie: Children's University Hospital in Bratislava
Espagne: Centro de investigation biomedica en Red de Enfermedades Raras
 Ministry of Health and Social policy
Suisse: Division of Genetic Medicine - University Hospitals Geneva
Turquie: Department of Human and Medical Genetics, University of Istanbul
Royaume-Uni: The University of Manchester



Les pays partenaires d'Orphanet

3. Évolution du contenu de la base de données

La base de données des maladies et des gènes contient **8461 maladies ou groupes de maladies** et leurs synonymes.

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there are language options (Français, English, Español, Deutsch, Italiano, Português) and navigation links (Accueil, Aide, Nous contacter). Below is a main menu with categories like Maladies rares, Médicaments orphelins, Centres experts, Tests diagnostiques, Recherche / Essais cliniques, Associations, Annuaire, and Autres informations. A search bar is present with a 'Select Language' dropdown and a 'Powered by Google Translate' note. The main content area shows search results for 'Syndrome de Joubert classique'. Key data points include: Huméro Orphanet (ORPHA475), Prévalence des maladies rares (1-9 / 100 000), Hérité (Autosomique récessif), Âge d'apparition (Néonatal/petite enfance), Code CIM 10 (Q04.3), and MIM (213300, 608629, 610188, 610688, 612285, 612291). A 'RÉSUMÉ' section provides a detailed description of the syndrome. On the right, there are sections for 'Plus d'information sur cette maladie' (Classification, Gènes, Publications, etc.), 'Ressources médicales' (Centres experts, Tests diagnostiques, etc.), and 'Les cahiers d'Orphanet' (Prévalence des maladies rares, etc.).

Épidémiologie :

- 3747 maladies indexées avec données de prévalence
- 3800 maladies indexées avec mode d'hérédité
- 3642 maladies indexées avec âge d'apparition de la maladie

3504 maladies indexées avec la CIM10
3776 maladies indexées avec OMIM

2543 gènes liés à 2544 maladies, dont :

- 2480 gènes interfacés avec Swissprot
- 2521 gènes interfacés avec OMIM
- 2512 gènes interfacés avec Genatlas
- 2543 gènes interfacés avec HGNC

L'encyclopédie Orphanet contient :

- 2845 résumés en français
- 3077 résumés en anglais
- 2475 résumés en allemand
- 2714 résumés en italien
- 2101 résumés en espagnol
- 268 résumés en portugais

1148 résumés ou définitions ont été produits ou mis à jour en 2011

2373 maladies indexées avec Pubmed

9051 liens externes pour 2599 maladies

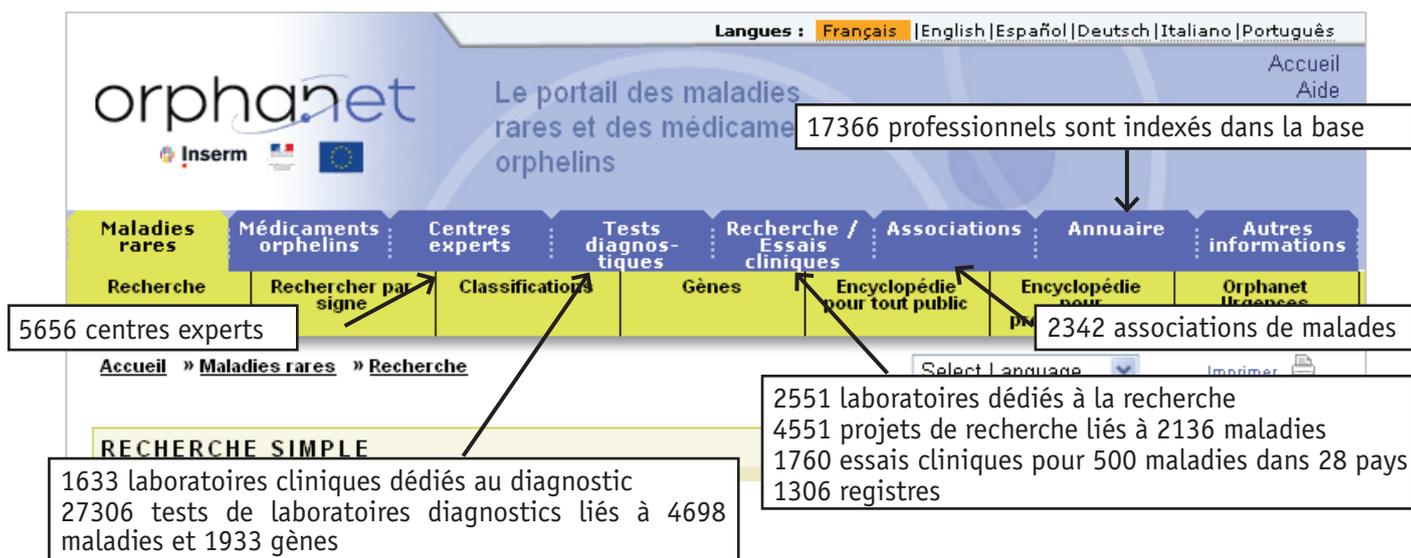
2700 maladies indexées avec signes cliniques

573 articles en français dont 113 destinés au grand public et 34 recommandations de bonnes pratiques en urgence
728 articles en anglais dont 9 recommandations de bonnes pratiques en urgence

La base de données des médicaments et substances contient :

- 961 substances liées à plus de 1137 désignations orphelines (Europe et Etats-Unis)
- 133 autorisations de mises sur le marché européennes (dont 62 après désignation orpheline et 71 sans désignation orpheline préalable)
- 150 autorisations de mise sur le marché américain
- Ces substances ont une désignation/indication pour plus de 500 maladies rares

L'annuaire des ressources dans 36 pays d'Europe et alentour recense les données sur :

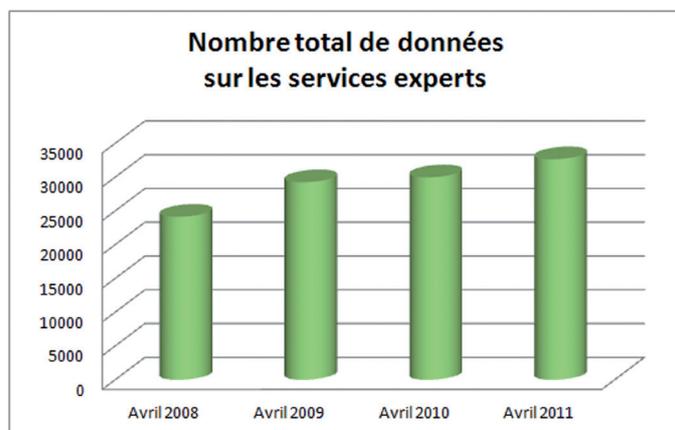


Orphanet collecte des données dans 36 pays :

Allemagne, Arménie, 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 de chaque pays disposant d'un financement suffisant pour rémunérer un professionnel dédié. C'est le cas dans les pays suivants : Allemagne, Belgique, Espagne, France, Italie, Pays-Bas, Portugal, Royaume-Uni et 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.



Nombre total de données sur les services experts dans la base de données d'Orphanet.

En 2011, le nombre total de données sur les services experts dans la base de données a augmenté par rapport à 2010. De plus, la qualité des données présentes en base s'est améliorée; en effet depuis avril 2011 une personne en charge de la gestion de la qualité a été recrutée pour assurer le contrôle qualité des données, et la procédure de validation des données publiées a été établie en accord avec les autorités de santé des pays membres.

4. Évolution des produits et services

4.1. Nouvelles fonctionnalités du site Orphanet développées en 2011

L'implémentation de 4 nouvelles fonctionnalités à la base de données d'Orphanet en 2011 a permis d'améliorer la convivialité et l'interactivité du site tout en assurant une meilleure dissémination des données.

4.1.1. ORPHADATA

En raison du nombre croissant de demandes d'extractions de données de la base, un site permettant de télécharger un ensemble de données sur les maladies rares et les médicaments orphelins dans un format réutilisable a été créé. Librement accessible et disponible, Orphadata a été lancé en Juin 2011. Il a été développé dans le cadre du soutien de la Commission européenne (Direction générale de la santé des consommateurs: DG Sanco) à Orphanet Europe avec un soutien supplémentaire du laboratoire GlaxoSmithKline (GSK). 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). Ces données sont les suivantes :

- Un inventaire des maladies rares, avec leur numéro OMIM, CIM-10 et les gènes associés dans HGNC, OMIM, UniProtKB et Genatlas ;
- Les classifications des maladies rares mises en place par Orphanet et basées sur les classifications expertes publiées;
- Les données d'épidémiologie relatives aux maladies rares en Europe (prévalence, âge moyen d'apparition, âge moyen au décès) extraites de la littérature ;
- Une liste de signes et de symptômes associés à chaque maladie, avec leur classe de fréquence.

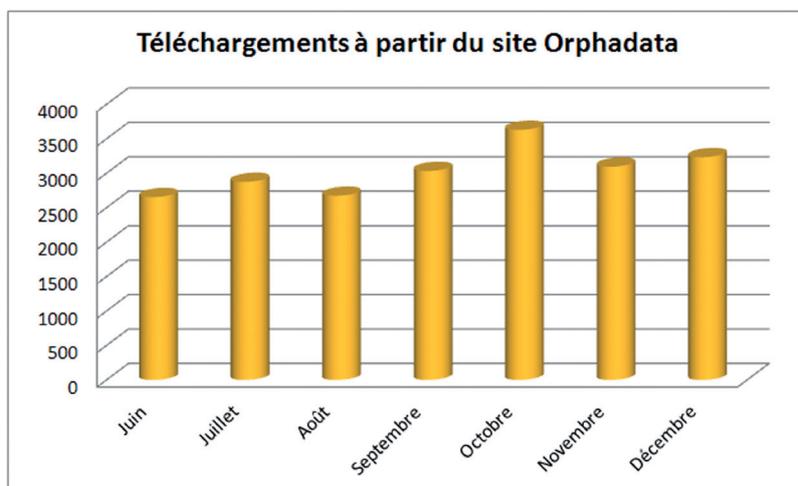
Il est également possible, sur demande, d'accéder à d'autres types de données d'Orphanet, après signature d'un protocole d'accord :

- Un inventaire des médicaments orphelins à tous les stades de développement depuis la désignation orpheline par l'EMA (European Medicines Agency) jusqu'à la mise sur le marché européen, croisé avec les maladies.
- un résumé pour chaque maladie en 6 langues (anglais, français, allemand, italien, espagnol, portugais)
- les URLs d'autres sites donnant accès à de l'information sur les maladies rares
- Un répertoire des ressources spécialisées, apportant de l'information sur les consultations expertes, les laboratoires de diagnostic, les projets de recherche en cours, les essais cliniques, les registres de patients ou de mutations, les associations de malades, en lien avec les maladies rares dans les pays du réseau Orphanet.

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

Cette nouvelle offre 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.

Les statistiques d'utilisation du site depuis le mois de juin 2011 montrent que nos données ont été téléchargées plus de 21,000 fois avec une moyenne de près de 3000 téléchargements par mois.



Téléchargements à partir du site Orphadata

4.1.2. TRADUCTION D'ORPHANET EN PORTUGAIS

Le site international et la base de données ont été traduits en Portugais, et depuis le 23 février 2011, toutes les informations sont accessibles aux utilisateurs portugais et brésiliens dans leur propre langue.

La version portugaise du site a été fortement consultées depuis son lancement.



Consultations du site Orphanet en portugais en 2011

Les pages du site Orphanet en portugais ont été vues 310 000 fois depuis le lancement en février 2011.

4.1.3. INTERACTIVITÉ

Orphanet a ajouté de nouvelles fonctions permettant aux utilisateurs de partager plus facilement les informations qu'offre le portail paneuropéen. Par un simple clic, les utilisateurs peuvent partager des pages du site d'Orphanet en les envoyant par mail à l'adresse sélectionnée, en alimentant leurs réseaux sociaux favoris comme Facebook ou Twitter ou en les imprimant. De plus, il est désormais possible de laisser des commentaires en cliquant sur le bouton « contribuer ».

Le bouton « contribuer » a été implémenté dans un premier temps uniquement sur la version française du site afin d'évaluer le flux de travail qu'il pouvait générer, avant de le rendre disponible pour toutes les autres langues en 2012. Les commentaires générés en utilisant le bouton « contribuer » sont envoyés sous forme de message au coordonnateur et ne sont pas disponibles en ligne.

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there are language options (Français, English, Español, Deutsch, Italiano, Português) and navigation links (Accueil, Aide, Nous contacter). Below the header is a navigation menu with categories like Maladies rares, Médicaments orphelins, Centres experts, Tests diagnostiques, Recherche et essais cliniques, Associations, Professionnels et institutions, and Autres informations. The main content area displays search results for 'Fibromatose gingivale - dysmorphie faciale'. It includes a 'RECHERCHE SIMPLE' section with a search bar containing the disease name and a 'Contribuer' button highlighted with a red box. Below the search bar, there are details for the disease: Numéro Orphanet (ORPHA2025), Prévalence des maladies rares (<1 / 1 000 000), Hérité (Autosomique récessif), Âge d'apparition (Néonatal/petite enfance), Code CIM 10 (-), and numéro MM (228560). A 'RÉSUMÉ' section provides a brief description of the syndrome. On the right side, there are sections for 'Informations complémentaires', 'Plus d'information sur cette maladie', and 'Ressources médicales pour cette maladie'.

4.1.4. IMPLÉMENTATION DES INDICATIONS THÉRAPEUTIQUES

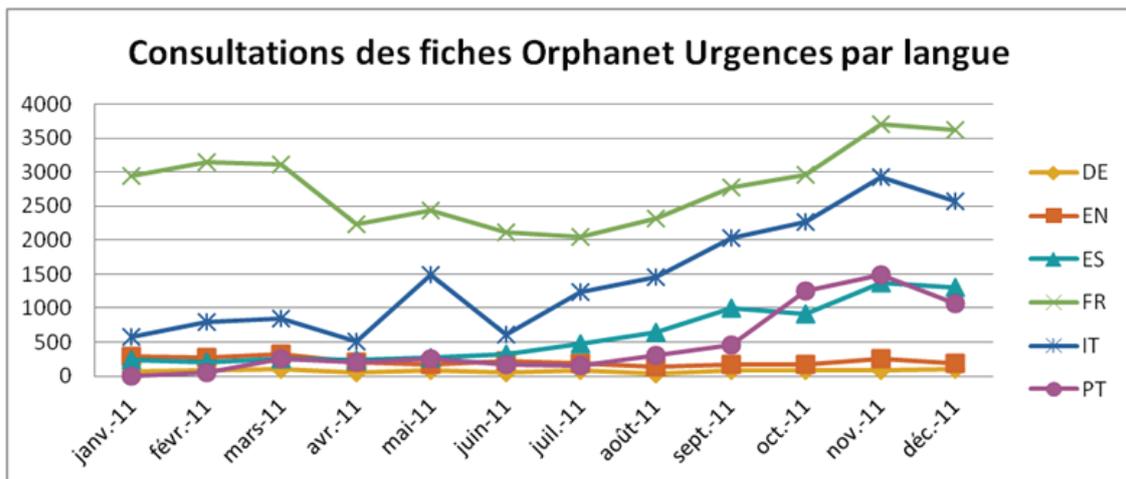
Les indications thérapeutiques pour les substances contenues dans les médicaments orphelins sont désormais accessibles en ligne dans les informations supplémentaires des autorisations Européennes de mise sur le marché.

The screenshot shows the Orphanet website interface for the search results of 'Autorisation de mise sur le marché avec désignation orpheline - Europe'. The search bar contains 'Fabrazyme' and the results show details for the drug: Nom commercial (FABRAZYME), Code ATC (A16AB04), Numéro Orphanet (ORPHA131340), Identifiant UE (EUJ1/01/188/...), Date d'AMM (03/08/2001), and Détenteur de l'AMM (GENZYME EUROPE B.V.). A 'THERAPEUTIC INDICATION' section states: 'Fabrazyme is indicated for long-term enzyme replacement therapy in patients with a confirmed diagnosis of Fabry disease (α-galactosidase A deficiency)'. Below this, there is a link to 'Liste de maladies' and a sub-link for 'Maladie de Fabry'. On the right side, there are sections for 'Informations complémentaires', 'Les cahiers d'Orphanet', and 'Participer / s'informer'.

4.2. Évolution des produits et services déjà disponibles

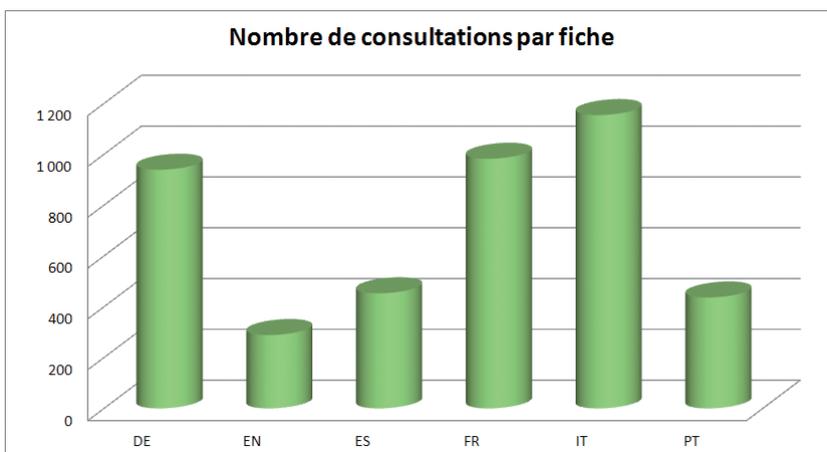
4.2.1. POURSUITE D'ORPHANET URGENCES

Les fiches Orphanet Urgences 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 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). Elles sont progressivement traduites dans les cinq autres langues (anglais, allemand, italien, espagnol, portugais). En Décembre 2011, 9 fiches étaient disponibles en anglais, 14 en espagnol, 16 en italien, 11 en portugais et une en allemand.



Consultations des fiches Orphanet Urgences par langue en 2011

En 2011, les fiches Orphanet Urgences ont été vues plus de 67 000 fois, contre 37 000 en 2010, représentant une augmentation de 80% en un an. Cette augmentation globale reflète l'expansion de la collection dans les différentes langues.



Langue	Nombre de fiches
Allemand	1
Anglais	9
Espagnol	16
Français	34
Italien	15
Portugais	13

Nombre de consultations par langue et par fiche

Le nombre de consultations de ces fiches montre que cette collection est un succès dans plusieurs langues comme le français et l'italien. Malgré le fait qu'il n'y ait qu'une seule fiche disponible en allemand, celle-ci est

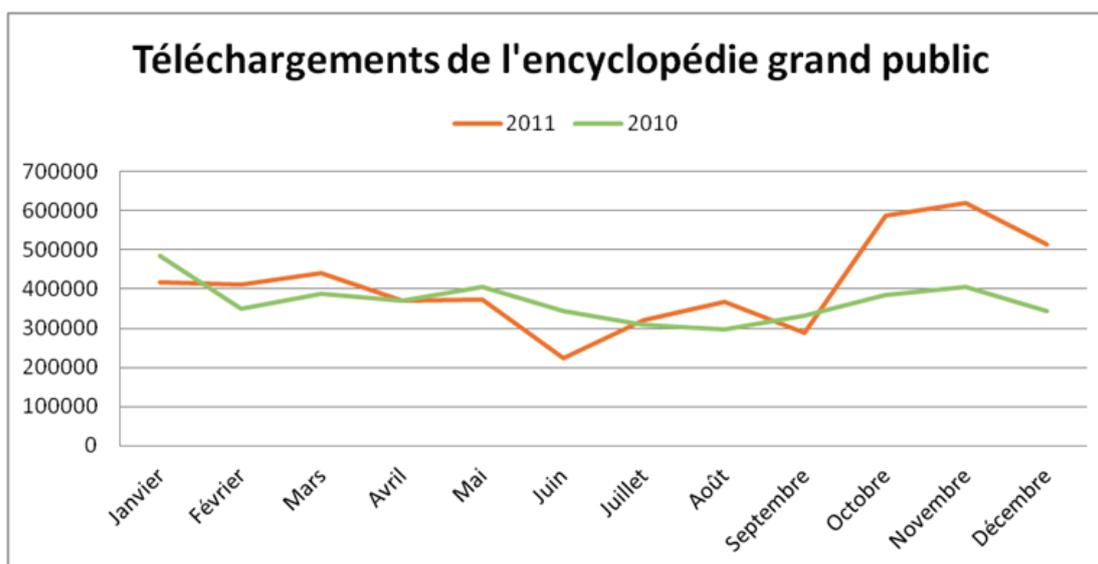
très consultée. La collection de fiches d'urgences est encore en pleine expansion en espagnol et en portugais et nécessite d'être mieux identifiée par la communauté des maladies rares. D'autre part, le nombre décevant de consultations en anglais peut être expliqué par l'existence d'un plus grand nombre 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.

4.2.2. POURSUITE DE L'ENCYCLOPÉDIE FRANCOPHONE POUR LE GRAND PUBLIC

L'encyclopédie grand public était initialement un projet français visant à donner une information complète, honnête et à jour aux patients et à leurs proches sur les maladies les concernant. La traduction dans d'autres langues que le français est prévue pour 2012, de même que la publication sur Orphanet de textes pour le grand public réalisés par des centres experts ou des associations de patients et produits selon une méthodologie fiable.

En décembre 2011, 113 textes étaient en ligne. Cette encyclopédie est téléchargée plus de 411 000 fois par mois, ce qui correspond à 4 950 000 de téléchargements en 2011 (soit une augmentation de 12% par rapport à 2010).

Téléchargements de l'encyclopédie grand public par mois, comparaison 2010-2011



4.2.3. POURSUITE DE LA COLLECTION DES CAHIERS D'ORPHANET

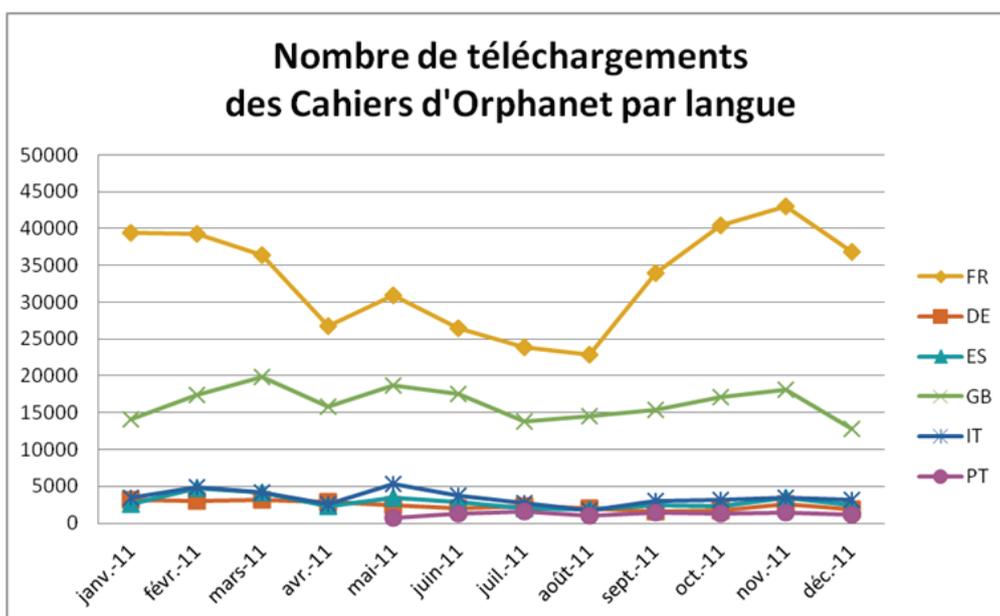
Les Cahiers d'Orphanet, collection de rapports de synthèse sur des sujets transversaux en accès libre sur le site d'Orphanet, sont élaborés à partir de l'extraction de données de la base mises en forme de manière à les rendre accessibles à tous.

Cette collection comporte :

- 5 Cahiers sur la thématique Maladie rares :
 - Prévalence ou nombre de cas publiés classés par ordre alphabétique des maladies (disponible dans les 6 langues du site)
 - Maladies classées par prévalence décroissante ou par nombre de cas publiés (disponible dans les 6 langues du site)
 - Disease Registries in Europe (en Anglais uniquement)

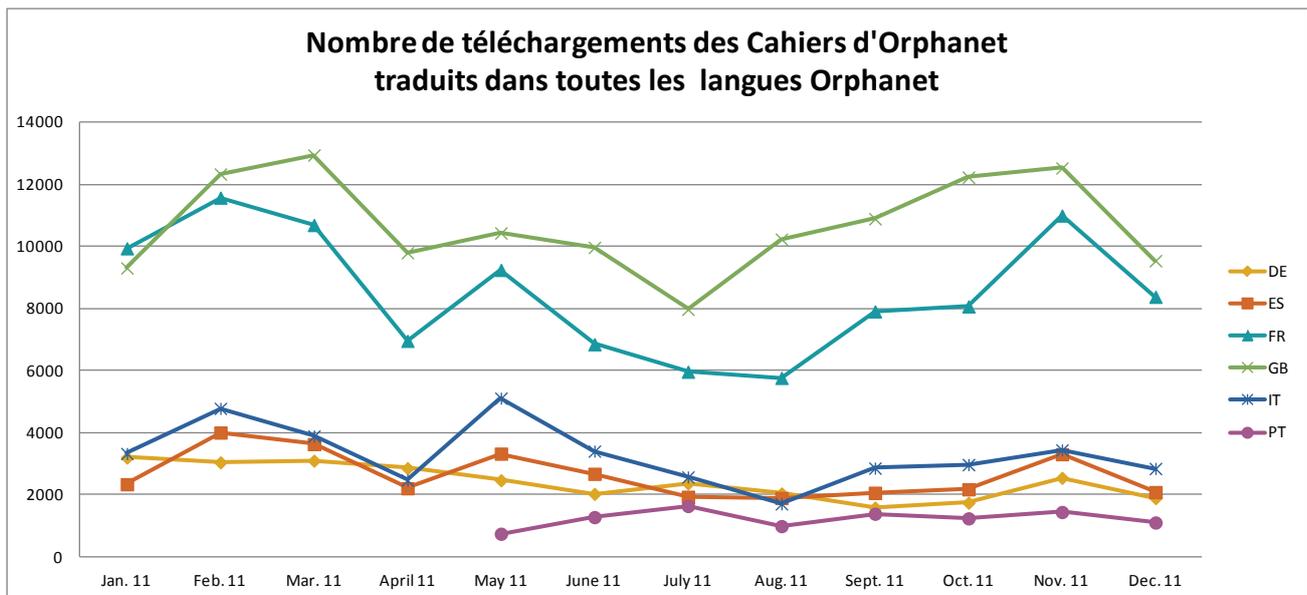
- European collaborative research projects funded by DG Research and by E-Rare in the field of rare diseases & European clinical networks funded by DG Sanco and contributing to clinical research in the field of rare diseases (en Anglais uniquement)
- Rare Diseases Networks in Europe (en Anglais uniquement)
- 1 Cahier sur les Médicaments Orphelins
 - Listes des médicaments orphelins en Europe (disponible dans les 6 langues du site)
- 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
- Des Compte-Rendus
 - Rapport d'Activité d'Orphanet (en Français et en Anglais)
 - Orphanet 2010 Users Satisfaction Survey (en Anglais uniquement)
 - OrphaNews Europe 2010 Reader Satisfaction Survey (en Anglais uniquement)
 - Compte-rendus des Forums des associations (en Français uniquement)

Ces Cahiers sont mis à jours régulièrement. Ils sont téléchargés plus de 32 000 fois par mois en langue française et près de 60 000 fois par mois toutes langues confondues. La publication de chaque Cahiers d'Orphanet est annoncée dans les newsletter OrphaNews. Les Cahiers sont disponibles à partir de la page d'accueil du site.



Nombre total de téléchargements par langue

Les Cahiers d'Orphanet sont très souvent téléchargés : en 2011, plus de 710 000 fois. Cela représente une augmentation de 25% par rapport à 2010 (environ 570 000 téléchargements).



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

La comparaison du nombre de téléchargements des Cahiers d'Orphanet traduits dans les 6 langues montre que cette collection est fortement téléchargée en français et en anglais. La baisse du taux de consultation dans les autres langues pourrait s'expliquer par un manque de notoriété et de visibilité des Cahiers d'Orphanet sur le site. Ce point devrait être résolu par la nouvelle page d'accueil Orphanet qui sera en ligne en 2012.

4.2.4. SUCCÈS DE L'ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, UN JOURNAL ÉLECTRONIQUE EN LIBRE ACCÈS SUR INTERNET AVEC BIOMEDCENTRAL ([WWW.OJRD.COM](http://www.ojrd.com))



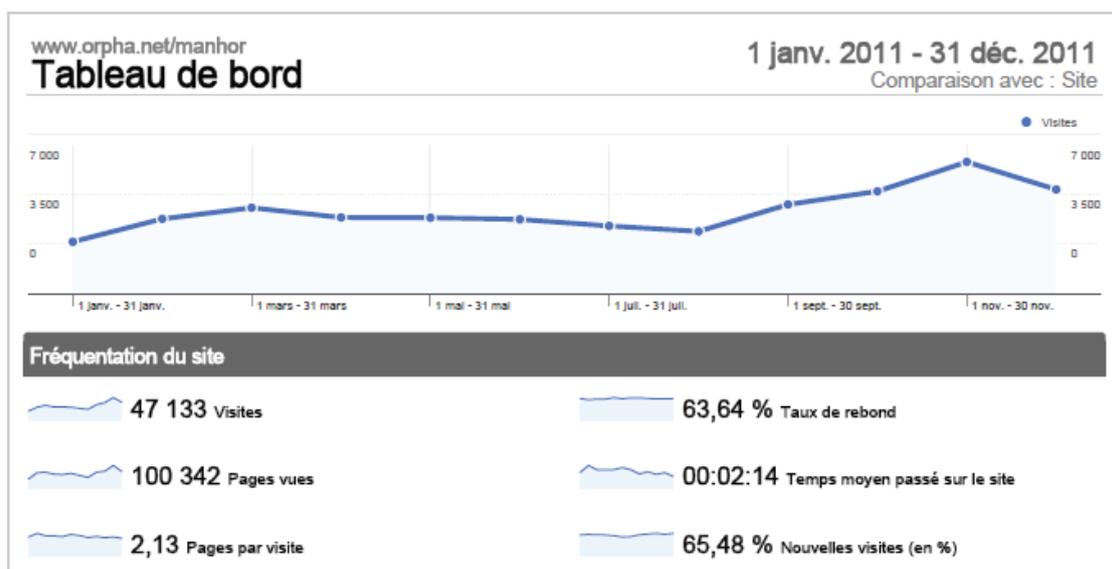
OJRD a été indexé dans Medline au bout de sa première année d'existence (2006) et a été sélectionné par Thompson Scientific après deux ans de parution seulement, ce qui a permis de recevoir un premier facteur d'impact de 1.3 en juin 2008, de 3.14 en juin 2009, de 5.83 en Juin 2010 et de 5.93 en 2011.

Le journal s'est vu soumettre 237 manuscrits en 2011, soit 50% de plus que l'année précédente, dont 89 ont été acceptés pour publication.

4.2.5. 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 a mis en place des 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 donne accès à des documents de politique nationale concernant les maladies rares et les médicaments orphelins. Un outil a été développé par l'équipe coordinatrice d'Orphanet pour que l'administration des pages spécifiques pour chaque pays soit possible dans n'importe quelle langue et n'importe quel alphabet. Au-delà de l'information nationale, ces pages donnent accès à la base de données internationale en six langues. C'est donc une solution provisoire en attendant l'identification de ressources pour une vraie traduction de l'ensemble du site.

Au 31 Décembre 2011, 23 sites nationaux dans la langue nationale étaient en ligne: Autriche, Bulgarie, République Tchèque, Estonie, Finlande, France, Allemagne, Grèce, Irlande, Israël, Italie, Lituanie, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Serbie, Espagne, Slovaquie, Slovénie, Suède, Suisse et Turquie, et Royaume-Uni. Cela représente 18 nouveaux sites par rapport à 2010.



Vue d'ensemble des visites dans les 23 sites nationaux Orphanet en 2011

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.

5. Utilisateurs

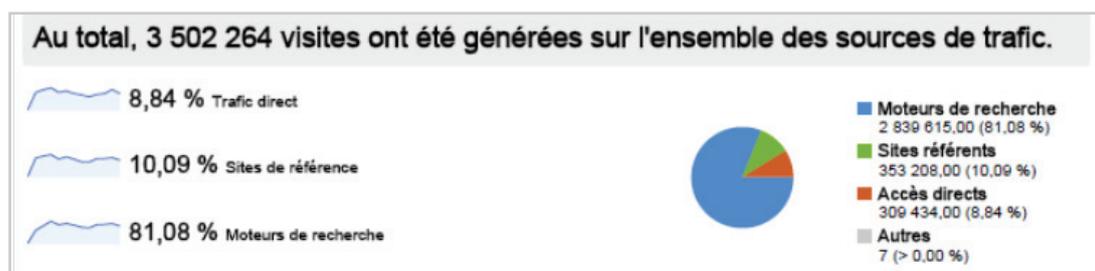
5.1. Référencement par les moteurs de recherche

D'après Google, la notoriété du site www.orpha.net peut être appréciée d'après le nombre de résultats en utilisant le nom du site comme requête, qui est de 2 060 000 réponses. Pour comparaison, le site de NORD entraîne 1 230 000 réponses, celui de GeneClinics 288 000 et celui de l'INSERM 1 010 000.

En 2011, Google indexait 1 260 000 documents et pages en provenance du nom de domaine www.orpha.net, ce qui est stable par rapport à l'année précédente.

L'accès au site d'Orphanet se fait majoritairement via les moteurs de recherche (81,1% des visites selon Google Analytics) et Google représente à lui seul 77,5% des requêtes. Les sites générant du trafic vers Orphanet représentent quant à eux 10,1%. Le reste des accès se fait de manière directe (bookmarks, 8,8%).

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 7,4% des visites. Notre référencement est de type « long tail » (avec plus de 920 570 mots-clefs différents ayant généré du trafic).



Répartition des sources de trafic

Source : Google Analytics - période du 31 décembre 2010 au 31 décembre 2011

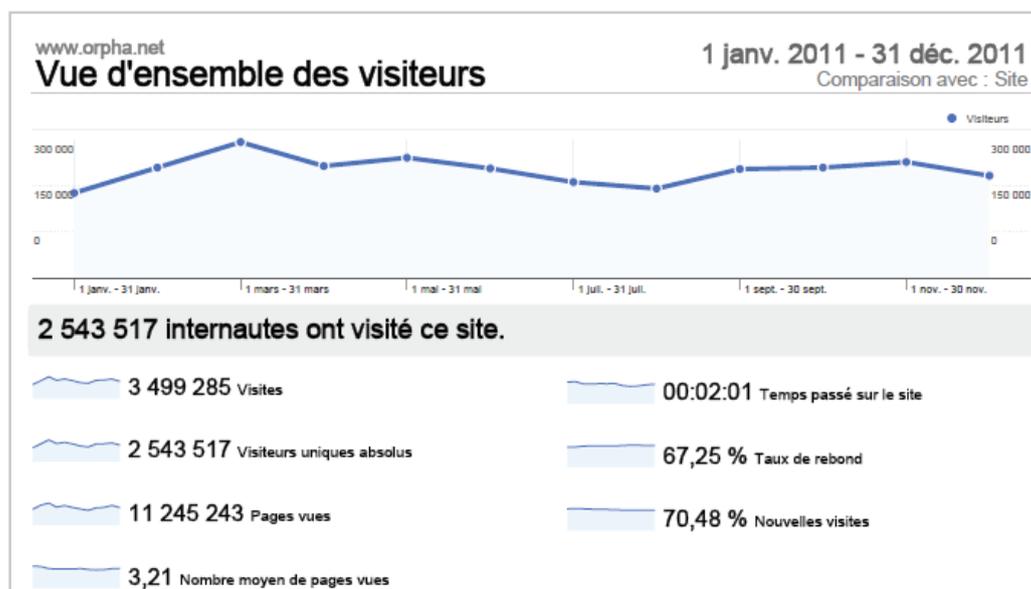
Depuis novembre 2009, Google Analytics offre la possibilité de tracer les consultations faites à partir d'appareils mobiles (téléphones, tablettes tactiles...). Ces consultations ont connu une croissance exponentielle depuis la fin de l'année 2010 : en 2010 celles-ci représentaient 30 000 visites contre plus de 170 000 en 2011, soit une augmentation de près de 500% ! Les visites par appareils mobiles représentaient en moyenne 4,96% des visites totales du site en 2011. En décembre 2011, elles représentaient 7,41% des visites totales.



Consultations du site Orphanet par des appareils mobiles en 2011
 Source : Google Analytics - période du 31 décembre 2010 au 31 décembre 2011
 versus 31 décembre 2009 au 30 décembre 2010

En conclusion, notre référencement est satisfaisant et la richesse du site explique sa notoriété.

5.2. Audience du site



Visites du site Orphanet en 2011
 Source : Google Analytics - période du 1er janvier 2011 au 31 décembre 2011

En 2011, Orphanet a généré plus de 11 millions de pages vues soit une moyenne journalière de 30 800 pages vues ce qui correspond à une augmentation de plus de 40 % par rapport à l'année précédente (8 millions de pages vues en 2010).

L'outil de Google Analytics ne prend pas en compte les accès directs aux documents PDF. Or cela reste un point d'entrée et un volume très conséquent : chaque mois, ce sont plus de 875 000 PDF qui sont consultés sur le site d'Orphanet. Ceci représente plus de 10 500 000 téléchargements en 2011, ce qui correspond à une augmentation d'environ 20% par rapport à l'année précédente (870 000 en 2010).

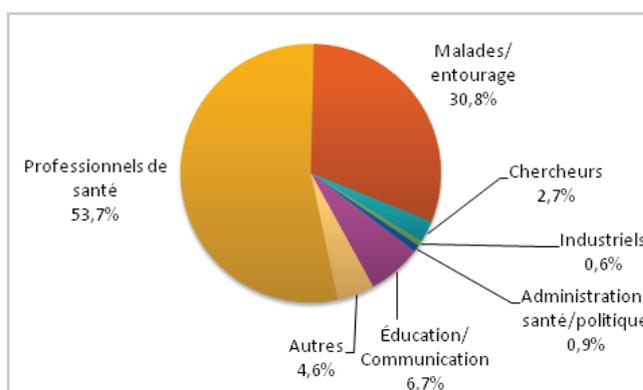
La répartition géographique des utilisateurs montre toujours des provenances très variées (211 sources répertoriées). Les dix premiers pays sont les suivants: France, Italie, Allemagne, Espagne, Etats-Unis, Brésil, Canada, Suisse, Belgique, et Mexique.

5.3. Type d'utilisateurs et d'utilisation

Une enquête a été menée en Décembre 2011. Le niveau de satisfaction des utilisateurs d'Orphanet a été évalué par un questionnaire en ligne. Cette enquête portait sur un millier de réponses dans chacune des 6 langues du site. Les résultats suivants présentent les réponses recueillies auprès des utilisateurs francophones.

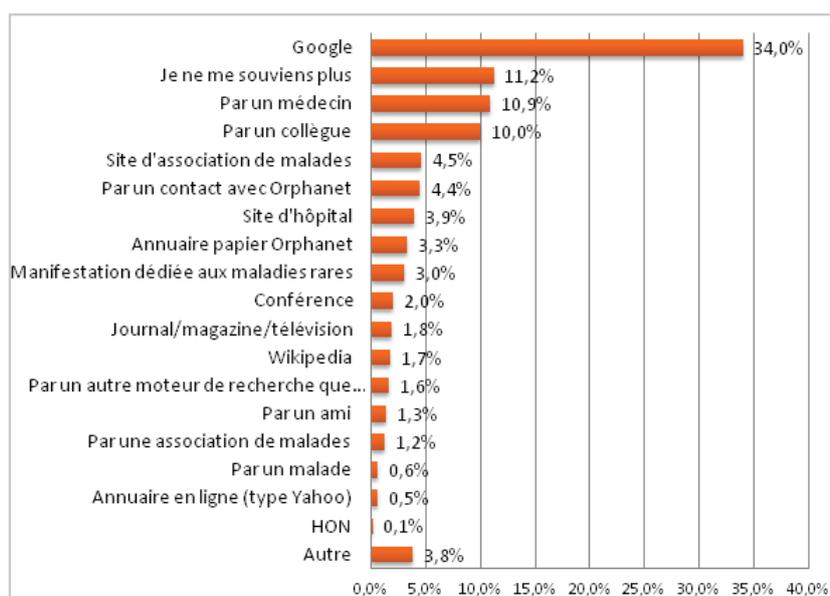
LES UTILISATEURS DU SITE FRANCOPHONE SONT :

Professionnels de santé	53,7%
dont spécialistes hospitaliers	25,6%
dont médecins libéraux	9,2%
dont paramédicaux	6,5%
dont biologistes	4,8%
dont pharmaciens	1,1%
Malade/entourage	30,8%
Éducation/Communication	6,7%
Chercheurs	2,7%
Administrations santé/politique	0,9%
Industriels	0,6%
Autres	4,6%



Ces résultats correspondent à ceux de 2010.

LEUR MODE DE DÉCOUVERTE DU SITE EST (UNE SEULE RÉPONSE POSSIBLE) :



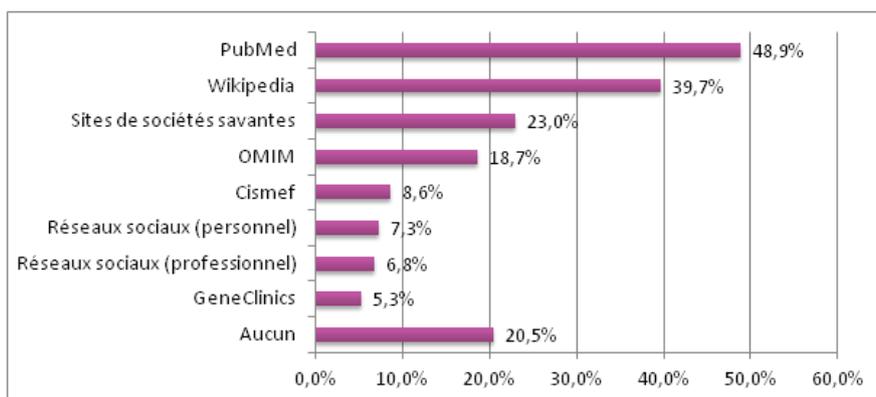
Cette question a pour but de déterminer le canal par lequel les utilisateurs d'Orphanet ont découvert le site. Ces résultats correspondent à ceux de 2010.

LA FRÉQUENTATION DU SITE PAR CES VISITEURS :

- Première visite 22 %
- Plus de 2 fois par an 30%
- Plus de 2 fois par mois 30 %
- Plus de 2 fois par semaine 18 %

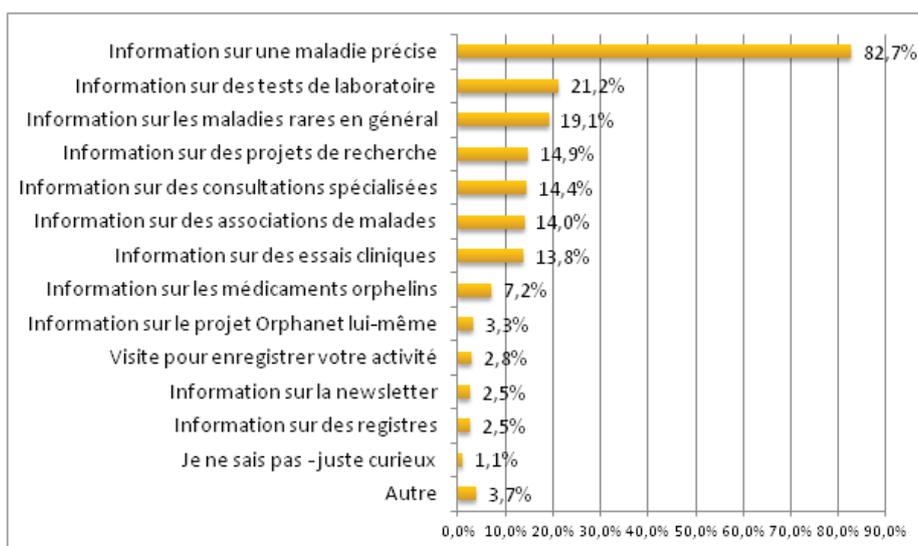
Près de la moitié des utilisateurs ayant répondu à notre enquête sont des utilisateurs réguliers du site Orphanet. Moins d'un quart des répondants venait sur le site pour la première fois.

AUTRES SITES UTILISÉS POUR LA RECHERCHE D'INFORMATIONS SUR UNE MALADIE RARE (PLUSIEURS RÉPONSES POSSIBLES) :



Près de 50% des personnes ayant répondu à l'enquête de satisfaction consultent également Pubmed pour s'informer sur une maladie rare ; 40% consultent Wikipédia ; les sites de sociétés savantes arrivent en troisième position avec près de 23% ; à souligner que 20% des personnes ayant répondu à cette question n'utilisent aucun des sites proposés dans notre liste.

L'INFORMATION RECHERCHÉE POUR CETTE VISITE PARTICULIÈRE (PLUSIEURS RÉPONSES POSSIBLES) :



Dans leur très grande majorité, les personnes ayant répondu à notre enquête venaient chercher une information sur une maladie précise (83%), 21% des visiteurs recherchaient une information sur des tests de laboratoire, 19% sur les maladies rares en général, et environ 14% sur un projet de recherche, sur une consultation spécialisée, sur une association de malades ou encore sur un essai clinique.

6. Les collaborations nationales et internationales d'Orphanet

6.1. Collaboration avec la Commission Européenne

La directrice d'Orphanet préside le « European Union Committee of Experts on Rare Diseases » (EUCERD) de l'Union Européenne et en assure le secrétariat scientifique.

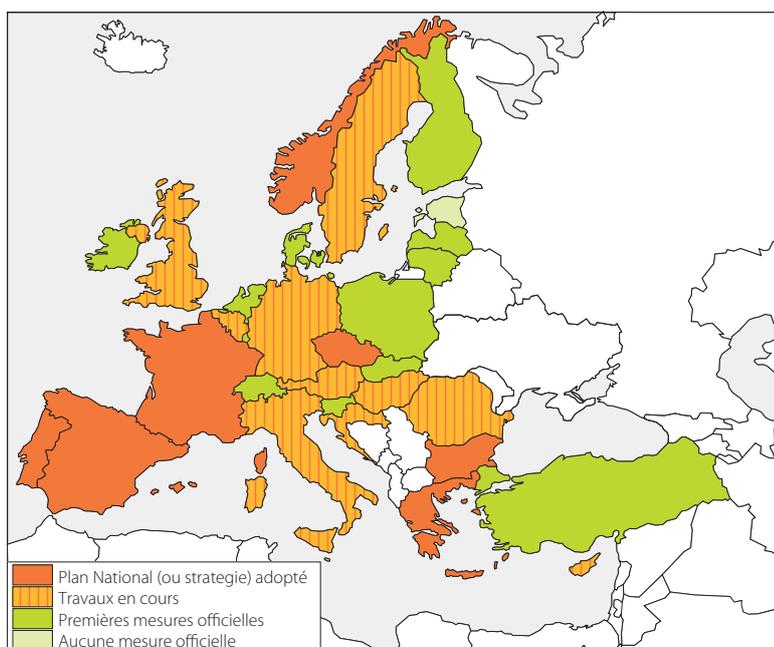
6.2. Collaboration avec l'OMS

Orphanet collabore avec l'OMS à la révision de la Classification internationale des maladies (CIM11). L'Organisation Mondiale de la Santé révisé actuellement la Classification Internationale des Maladies (CIM10). 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 CIM10 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 qui livrera la version alpha de la CIM11 en avril 2012. La nouvelle version de la CIM devrait être adoptée en 2014.

6.3. Collaboration avec les Autorités de Santé des autres pays européens

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



Plan national (ou stratégie) maladies rares adopté : Bulgarie, République Tchèque, France, Grèce, Norvège, Portugal et Espagne.

Travaux en cours : Allemagne, Autriche, Belgique, Chypre, Croatie, Hongrie, Italie, Roumanie, Royaume-Uni et Suède.

Premières mesures officielles : Danemark, Finlande, Irlande, Lettonie, Lituanie, Luxembourg, Malte, Pays-Bas, Pologne, Slovaquie, Slovénie, Suisse et Turquie.

Aucune mesure officielle : Estonie.

6.4. Collaborations scientifiques et partenariats industriels

Orphanet est aussi partenaire d'autres projets européens du FP7 (7th Framework Programme) : CliniGene (réseau européen de thérapie génique), Treat NMD (réseau d'excellence pour la recherche translationnelle en Europe - Évaluation et traitement des maladies neuromusculaires) et ENCE (réseau européen de centres d'expertise).

Un partenariat a été noué en 2010 avec GlaxoSmithKline (GSK). Le laboratoire, qui vient d'ouvrir une division consacrée aux maladies rares, a souhaité soutenir le développement de la base de données des maladies jugée comme une ressource stratégique d'intérêt pour l'industrie.

Un partenariat a été noué en 2011 avec l'International Union of Basic and Clinical Pharmacology (IUPHAR) pour créer des liens entre la base de données Orphanet et la base de données IUPHAR des récepteurs et des médicaments associés.

Un partenariat a été noué avec l'European Bioinformatics Institute (EBI) à la fin de 2011 pour créer des liens entre la base de données Orphanet et les données génomiques ainsi que les mécanismes (Ensembl et Reactome).

Un partenariat a été noué avec l'European Commission DG JRC Institute for Health and Consumer Protection, Molecular biology and genomics Unit à Ispra, Italie, en 2011, pour analyser les données de tests génétiques collectés par Orphanet (en collaboration avec Eurogentest), ainsi que pour analyser l'offre dans les états membres et la comparer aux normes définies par la Société allemande de génétique humaine et par l'Association française de génétique moléculaire.

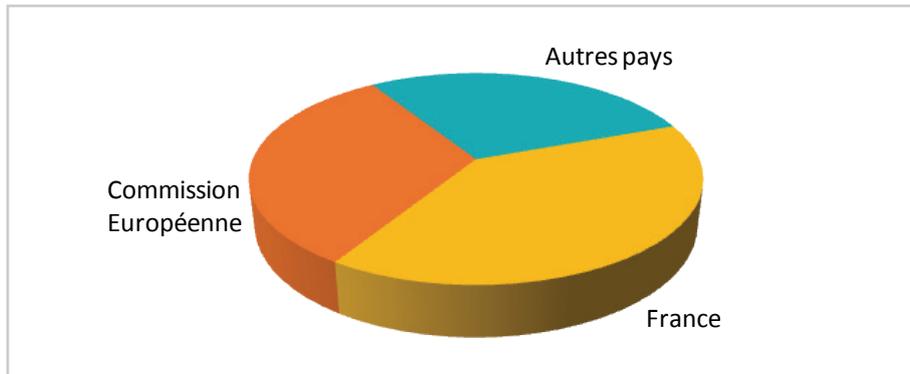
Des demandes de partenariats ont été reçues en 2011 de la part des institutions suivantes:

Privées à but lucratif : Bioxcel (DE), Booz Company GmbH (DE), CurrentMed (US), GSK (FR), Sanofi Aventis (FR)

Publiques/Privées à but non lucratif : Division of Biomedical Informatics, Cincinnati Children's Hospital Medical Center Departments of Pediatrics and Biomedical Engineering (US), Centro de Investigación Principe Felipe (ES), University of Copenhagen (DK), NIH Human Genome Research Institute (NHGRI) (US), Centro Superior de Investigación en Salud Pública (ES), University of Georgia(US), Ministry for Health- the Elderly and Community Care (MHEC) (MT), Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen National Action league for People with Rare Diseases – NAMSE(DE), Instituto de Biomedicina y Biotecnología de Cantabria (IBBTEC) (ES), Joint Research Centre (JRC) (EC), Réseau Ciberer-Université de Malaga (ES).

7. Financements

Le budget d'Orphanet était d'environ 3 millions d'euros en 2011, provenant de 13 contrats différents en France et de divers autres contrats dans d'autres pays du consortium.

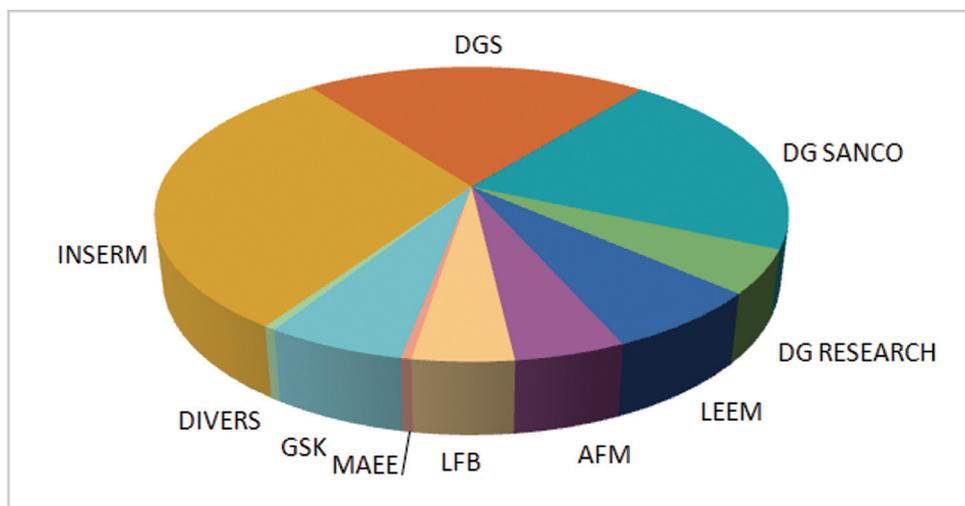


Budget global d'Orphanet en 2011

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

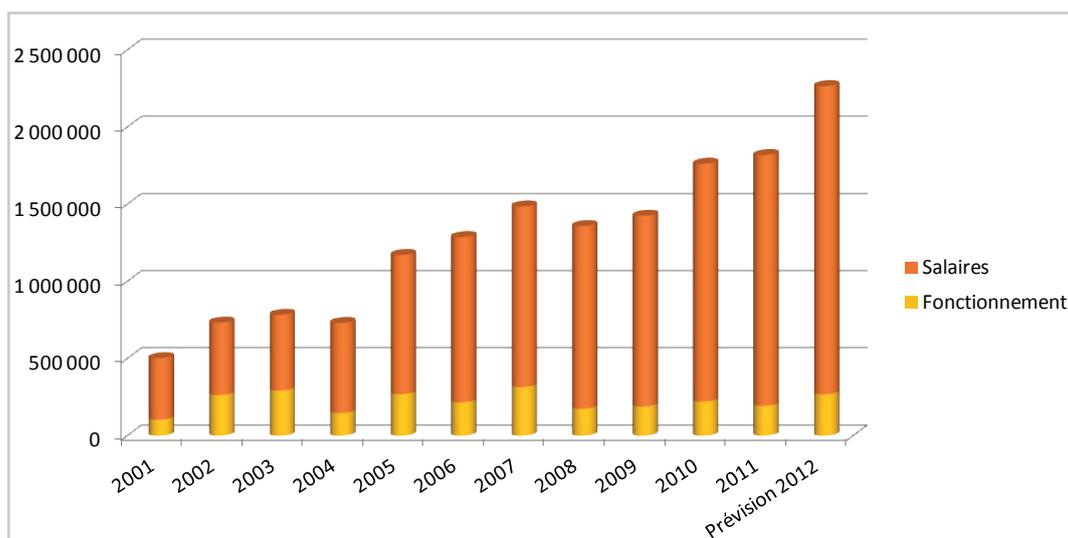
7.1. Financement de l'activité centrale d'Orphanet

Les activités centrales d'Orphanet représentent l'infrastructure, les activités de coordination (gestion, outils de gestion, contrôle de la qualité, inventaire des maladies rares, classifications et production de l'encyclopédie) et la communication.



Financement de l'activité centrale d'Orphanet en 2011

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



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

Bien qu'il y ait eu une augmentation extrêmement positive au cours du temps, 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 ampleur.

7.1.1. FINANCEMENT EUROPÉEN

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, 2006119, 20091215 de la DG Sanco et depuis 2004, contrats N° LSSM-CT-2004-503246; LSHB-CT-2004-512148; LSHB-CT-2006-018933; Health-F2-2008-201230 de la DG Recherche).

En 2011, Orphanet était financé par les contrats Européens suivants :

DG SANCO
RDPortal2 - 20091215
Orphanet Europe Joint Action - 20112206
DG RECHERCHE
RDPlatform - HEALTH-F2-2008-201230
Eurogentest2 - HEALTH-F4-2011-261469
Clinigene - LSHB-CT-2006-018933
ENCE - HEALTH-F2-2009-223355

7.1.2. AUTRES PARTENARIATS FINANCIERS EN COURS FINANÇANT L'ACTIVITÉ CENTRALE

	<p>L'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm) finance l'activité centrale d'Orphanet. Le département des services d'information (DSI) de l'Inserm héberge les serveurs 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 la transformation de l'inventaire des maladies en ontologie.</p>
	<p>le Ministère des Affaires Etrangères finance la coopération avec le Canada</p>

7.1.3. AUTRES PARTENARIATS NON-FINANCIERS EN COURS FINANÇANT L'ACTIVITÉ CENTRALE

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

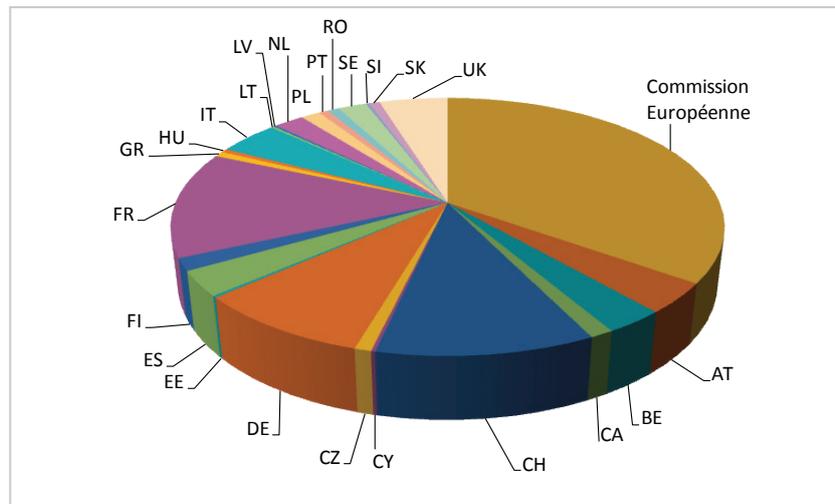
	<p>Orphanet collabore avec l'OMS (Organisation Mondiale de la Santé) dans le processus de révision de la Classification international des maladies.</p>
	<p>Genatlas collabore avec Orphanet pour la mise à jour des données sur les gènes impliqués dans les maladies rares.</p>
	<p>UniProt KB collabore avec Orphanet pour la mise à jour des données sur les gènes liés aux protéines impliquées dans les maladies rares.</p>
	<p>EuroGentest collabore avec Orphanet sur la gestion de la qualité des laboratoires médicaux.</p>

7.2. 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.

7.2.1. PARTENARIATS FINANÇANT LES ACTIVITÉS NATIONALES

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



Partenariats finançant les activités nationales en 2011

ALLEMAGNE	
	Le ministère fédéral de la santé finance la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011.
	L'école de médecine de Hanovre (MHH), soutien la collecte de données et est un partenaire associé dans la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011.
AUTRICHE	
	Le "Gesundheit Österreich GmbH" (GÖG) est un partenaire associé dans la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011.
	L'Institut de Neurologie de l'Université de Médecine de Vienne est un partenaire associé dans la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011.
BELGIQUE	
	Le Service de santé publique fédérale, Sécurité de la Chaîne alimentaire et Environnement est un partenaire associé dans la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011.
	Le "Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique" est un partenaire associé dans la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011.

CANADA	
	Les Instituts de recherche en santé du Canada accueillent Orphanet Canada, financent un poste de Chef de projet et donnent leur support administratif au projet.
	Le "Regroupement Québécois des Maladies Orphelines" finance un poste à temps partiel pour le coordinateur adjoint.
	«Mc Gill University Health Centre» finance un poste à temps partiel pour le coordinateur adjoint.
	Le "Ministère des relations internationales" du Québec finance la collecte des données au Canada-Québec.
CHYPRE	
	Le ministère des Services de santé publique et de médecine est un partenaire associé dans la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011.
ESPAGNE	
	Le ministère espagnol de la Santé, des services sociaux et de l'égalité - Bureau de la planification sanitaire et de la qualité, est un partenaire associé dans la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011.
	CIBERER, le Centre de recherche biomédicale de recherche sur les maladies rares est le partenaire espagnol d'Orphanet depuis avril 2010 et est un partenaire associé dans la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011. CIBERER finance les principales activités de l'équipe espagnole.
ESTONIE	
	L'Université de Tartu est un partenaire associé dans la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011.
FINLANDE	
	La Fédération des familles de la Finlande ("Väestöliitto ry") est un partenaire associé dans la <i>Joint Action</i> Orphanet Europe depuis avril 2011.
FRANCE	
	La Fondation Groupama pour la santé finance le service d'aide aux associations pour la création et le développement de leur site web en France.
	LFB Biomédicaments contribue au financement du développement et de la mise à jour de fiches d'urgences et de l'encyclopédie francophone pour le grand public.
	L'Agence de la biomédecine finance le suivi de la liste des laboratoires, la création des outils de collecte et de gestion des rapports annuels d'activité et leur suivi, ainsi que la compilation des données collectées en France.
	La Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie finance l'enrichissement de l'Encyclopédie Orphanet grand public avec des informations sur les conséquences fonctionnelles des maladies rares, ainsi que la production de fiches d'information sur les handicaps rares non nécessairement liés à des maladies rares.
	L'Institut national du Cancer (INCa) finance l'enrichissement de l'encyclopédie Orphanet sur les cancers rares.

GRÈCE	
	L'Institut de la santé infantile d'Athènes est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
HONGRIE	
	Le Centre national de contrôle et d'inspection de la santé ("Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ") est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
ITALIE	
	Le ministère de la santé italien finance les activités d'Orphanet-Italie par des activités par le financement de projets de recherche en cours.
	L'Hôpital pour enfants Bambino Gesù est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
	Farmindustria finance les publications d'Orphanet-Italie.
	Genzyme Italie finance OrphaNews Italia.
LETTONIE	
	Le Centre d'Économie de la santé ("Veselības ekonomikas centrs") est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
LITUANIE	
	L'Hôpital universitaire de Vilnius, "Santariškių Klinikos" Centre de génétique médicale est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
PAYS-BAS	
	Le Centre médical universitaire de Leiden "Academisch ziekenhuis Leiden - Leids Universitair Medisch Centrum" (LUMC) est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> 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.
	Le Centre médical universitaire VU (VUMC) finance le travail du coordinateur adjoint et, jusqu'à fin mars 2011, co-accueillait l'équipe d'Orphanet Pays-Bas et finançait le travail d'une des documentalistes.
POLOGNE	
	Le "Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka" (Children's Memorial Health Institute) est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
PORTUGAL	
	Le "Instituto de Biologia Molecular e Celular" est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.

RÉPUBLIQUE TCHÈQUE	
	L'Université Charles de Prague - 2 ^e Ecole de Médecine est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
ROUMANIE	
	L'Université de médecine et pharmacie "Gr.T.Popa" Iasi est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
ROYAUME-UNI	
	L'Université de Manchester est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
SLOVAQUIE	
	L'Hôpital universitaire pour enfants de Bratislava est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
SLOVÉNIE	
	Le Centre médical universitaire <i>Ljubljanaest</i> est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
SUÈDE	
	Le "Karolinska Institutet" est un partenaire associé dans la <i>Joint Action Orphanet Europe</i> depuis avril 2011.
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.

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

Toutes les institutions qui accueillent les équipes nationales d'Orphanet fournissent les locaux, toutes les fournitures nécessaires pour exécuter les activités de l'équipe, et allouent du temps de 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.
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.
ISRAËL	
	Le Centre médical pour enfants Schnedier accueille les activités d'Orphanet-Israël et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
LIBAN	
	L'Université Saint Joseph accueille les activités d'Orphanet-Liban et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
LUXEMBOURG	
	Le Ministère de la Santé du Luxembourg accueille les activités d'Orphanet-Luxembourg et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
MAROC	
	L'Institut National d'Hygiène accueille les activités d'Orphanet-Maroc et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
NORVÈGE	
	La Direction norvégienne de la Santé accueille les activités d'Orphanet-Norvège et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
SERBIE	
	L'Institut de génétique moléculaire et génie génétique accueille les activités d'Orphanet-Serbie et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.
TURQUIE	
	L'Université d'Istanbul accueille les activités d'Orphanet-Turquie et contribue au projet en allouant du temps de certains professionnels à l'activité d'Orphanet.

7.2.3. PARTENARIATS NON-FINANCIERS EN 2011

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 fournit des données sur les associations en Allemagne.
	Le Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. soutient Orphanet en fournissant à l'équipe allemande des adresses et des informations sur les laboratoires et les diagnostics.
AUTRICHE	
	Le ministère fédéral de la santé d'Autriche soutient officiellement Orphanet.
BELGIQUE	
	Le Service public fédéral Santé, Sécurité alimentaire et Environnement de Belgique soutient officiellement Orphanet.
	Un partenariat a été formé avec RaDiOrg.be, qui coordonnera la validation des organisations de patients belges pour les maladies rares.
	L'Institut de Pathologie et de Génétique fournit la liste Belbis qui contient les informations les plus à jour sur les tests génétiques en Belgique et est utilisée pour vérifier l'information dans Orphanet.
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.
CHYPRE	
	Le Département de la médecine et de santé publique de Chypre soutient officiellement 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.
	Terveystieto (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 Terveystieto concernant les 300 maladies rares les plus courantes. En conséquence, Orphanet devrait accroître sa notoriété parmi les professionnels des soins de santé finlandais.
FRANCE	
	Le Ministère de la Santé français soutient officiellement Orphanet.
	La Haute Autorité de Santé (HAS) et Orphanet coopèrent dans la mise en ligne des Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) produits par la HAS.
	L'Agence Française de Sécurité Sanitaire et des Produits de Santé (AFSSAPS) met à disposition d'Orphanet les données sur les essais cliniques en France.
	Air France met à disposition des malades et des professionnels un contingent de billets d'avion pour assurer le transport des malades vers des médecins experts ou des experts vers des malades atteints de maladies rares. Orphanet assure l'expertise du bien-fondé des demandes.
	Maladies Rares Info Services, service d'information téléphonique sur les maladies rares - numéro Azur 0 810 69 19 20, assure par délégation d'Orphanet, la réponse aux messages électroniques non sollicités que reçoit Orphanet.
GRÈCE	
	Le ministère de la Santé et de la Solidarité sociale de la République hellénique soutient officiellement Orphanet.
HONGRIE	
	Le ministère de la Santé de la Hongrie soutient officiellement Orphanet.
ISRAËL	
	Le ministère israélien de la Santé soutient officiellement Orphanet.
ITALIE	
	L'Istituto superiore di Sanità soutient officiellement Orphanet.
	Le Téléthon collabore avec Orphanet à la collecte des données concernant les projets de recherche.
	UNIAMO, la Fédération italienne des groupes de soutien sur les maladies rares, collabore avec Orphanet à l'organisation et la promotion d'événements dédiés aux maladies rares, afin d'accroître la sensibilisation du public sur cette question.

	AIFA collabore avec Orphanet à la collecte de données relatives aux essais cliniques
	Netgene collabore avec Orphanet à la diffusion de l'information sur les maladies rares.
	Mediart Promotion aide à la promotion d'OrphaNews Italia.
	La Société italienne pour l'anesthésie pédiatrique, l'analgésie et la thérapie intensive (SIAATIP) collabore à la révision des fiches d'urgence en italien.
LETTONIE	
	Le ministère de la Santé de la République de Lettonie soutient officiellement Orphanet.
	La Société des Maladies Rares en Lettonie vise à promouvoir l'égalité des droits et des possibilités pour les patients atteints de maladies rares.
	Organisation non-gouvernementales en Lettonie, qui soutient financièrement les enfants et les familles pour confirmer un diagnostic des maladies rares aux patients ou l'envoi des échantillons médicaux à l'étranger.
LITUANIE	
	Le ministère de la Santé de la République de Lituanie soutient officiellement Orphanet.
PAYS-BAS	
	Le ministère de la Santé, du bien-être et des sports des Pays-Bas soutient officiellement Orphanet.
	Le Erfocentrum fournit des informations au grand public sur les maladies génétiques, principalement rares. La collaboration a été mis en place pour augmenter le nombre de textes en langue néerlandaise disponibles sur le Orphanet.
	Orphanet-Pays-Bas reçoit des informations du <i>Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties</i> (VSOP) sur les associations dédiées aux maladies rares.
	Orphanet-Pays-Bas reçoit des informations du Comité directeur sur les médicaments orphelins sur les organisations de patients et les médicaments orphelins dédiés aux maladies rares.
	La Fédération néerlandaise de l'Université des Centres Médicaux a commencé un inventaire des connaissances sur les maladies rares. Le débat sur la définition de « centres d'expertise » a été lancé.
POLOGNE	
	Le ministère polonais de la Santé soutient officiellement Orphanet.
	Le CMHI soutient Orphanet Pologne dans toutes les activités à l'intérieur et à l'extérieur de l'institution, par exemple l'organisation de conférences pour les professionnels, les parents et les médias, les discussions sur les maladies rares avec tous les acteurs et l'amélioration de l'accès aux médicaments orphelins.
	L'association de patients, Ars Vivendi, offre aux patients et aux parents des renseignements sur les services Orphanet et coopère avec Orphanet-Pologne.

PORTUGAL	
	Le ministère portugais de la Santé soutient officiellement Orphanet.
	INFARMED (Autorité Nationale de Médicaments et des Produits de Santé, IP) collabore à la mise à jour et à la validation des médicaments orphelins approuvés et disponibles au Portugal.
	L'ACSS (Administration centrale du système de santé) reconnaît que Orphanet-Portugal est la source de référence de l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins au Portugal.
	Le CES (Centre d'études sociales) de l'Université de Coimbra collabore à la mise à jour et à la validation des associations de patients portugaises.
	NEDR (Centre pour l'étude des maladies rares) de la Société portugaise de médecine interne collabore à la mise à jour et à la validation des activités concernant les maladies rares en cours au Portugal.
	L'Alliance des associations portugaise pour les Maladies Rares collabore à des actions conjointes avec Orphanet-Portugal et à la mise à jour et à la validation des associations de patients portugaises.
RÉPUBLIQUE TCHÈQUE	
	La Société de génétique médicale tchèque aide Orphanet dans la collecte d'informations sur les laboratoires de diagnostic génétique dans le pays, sur les consultations expertes maladies rares - dysmorphologie, conseil génétique - et sur les associations de patients. Ils ont un partenariat pour le développement du Plan national tchèque pour les maladies rares suite à la Stratégie nationale tchèque publiée en 2009. Ce Plan est développé sous l'égide du Ministère de la Santé - Département des services médicaux.
	Le Ministère de la Santé de la République Tchèque soutient officiellement Orphanet.
ROUMANIE	
	Le ministère de la Santé collabore avec Orphanet-Roumanie dans la mise à jour des données sur le système sanitaire roumain. Il soutient officiellement Orphanet.
	Orphanet Roumanie collabore avec l'Association des Médecins de Roumanie dans la mise à jour des données sur les professionnels de la santé.
	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.
	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 tous les personnes atteintes de maladies génétiques.

ROYAUME-UNI	
	Le ministère de la Santé soutient officiellement Orphanet.
	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.
	Dyscerne et Orphanet coopèrent en approuvant et en stimulant les activités Dyscerne et Orphanet, en élevant les standards dans le diagnostic et la gestion des maladies rares dysmorphiques, en améliorant de la diffusion d'informations sur ces maladies, et en développant et partageant des informations et des outils éducatifs pour les professionnels de la santé.
	Orphanet collabore avec <i>Rare Disease UK</i> dans le partage de données et d'expertise, dans l'avenant et le renforcement d'Orphanet et Maladies Rares activités au Royaume-Uni et dans le développement de la stratégie du Royaume-Uni pour les maladies rares.
SLOVAQUIE	
	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 <i>Health On the Net Foundation</i> 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.

8. Communication

8.1. Supports de communication

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

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

Chaque document a été produit en cinq langues (anglais, allemand, espagnol, français, italien).

En 2011, nous avons distribué des flyers au format A5 de présentation générale d'Orphanet. Ces flyers sont disponibles en français et en anglais. Nous avons également distribué des flyers A5 de présentation générale d'Orphadata en anglais et des flyers au format A5 de présentation d'Orphanet Urgences en français.

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 une vingtaine de manifestations en 2011 pour un total de 1400 documents en langue française et 2400 documents en langue anglaise.

8.2. Invitations à des conférences en 2011

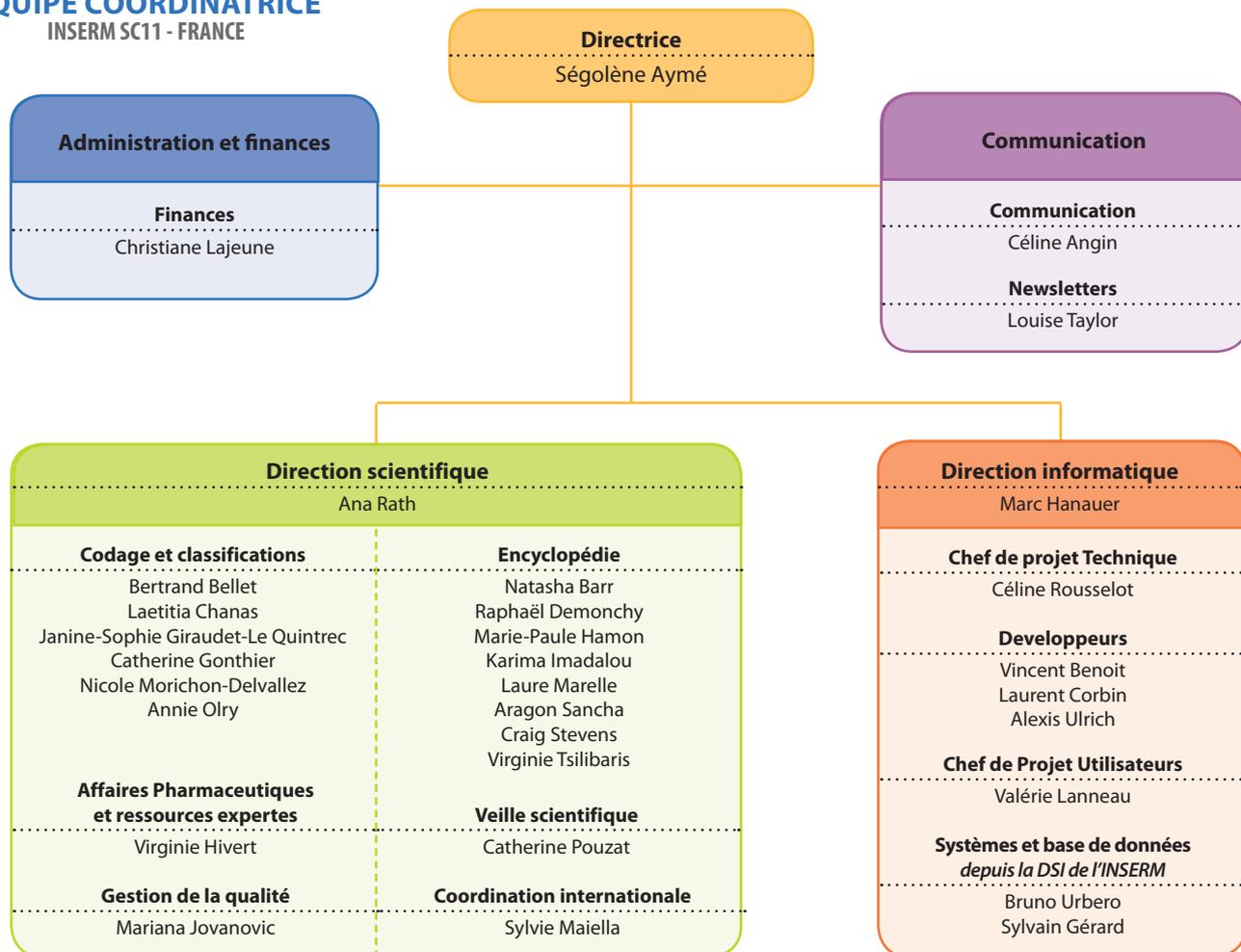
Orphanet a été invité à participer à plus de 70 conférences, en Europe et à travers le monde. Ces présentations ont été la plupart du temps données à des conférences scientifiques, où Orphanet a joué le rôle de spécialiste dans le domaine des maladies rares. Ces conférences portaient sur la présentation de la base de données Orphanet (49), les politiques de santé publique (29), les classifications des maladies (8) ou les médicaments orphelins (2), les approches médicales et génétiques (45 présentations).

8.3. Stand dans des congrès en 2011

Orphanet a tenu un stand dans 6 différents congrès en 2011 et 4 événements différents. Comme à son habitude, Orphanet a tenu un stand à la réunion annuelle de la Société Européenne de Génétique Humaine, qui s'est déroulée à Amsterdam (Pays bas) du 28 au 31 mai 2011. Pour la première fois Orphanet a tenu un stand au « International Congress of Human Genetics » qui s'est déroulé à Montréal (Québec/Canada) du 11 au 15 octobre 2011.

9. L'équipe Orphanet - Décembre 2011

EQUIPE COORDINATRICE INSERM SC11 - FRANCE



ARMÉNIE
Center of Medical Genetics and Primary Health Care

Coordinateur
Prof. Tamara F. Sarkisian

Documentaliste
Davit Babikyan

BELGIQUE
Scientific Institute Public Health & Federal Public Service Health

Coordinateur
Herwig Jansen

Chef de projet
Elfriede Swinnen

CANADA
Mc Gill University

Coordinateur
Teresa Costa

Chef de projet
Gail Ouelette

Documentaliste
Mays Naccache

RÉPUBLIQUE TCHÈQUE
Charles University Prague - 2nd School of Medicine

Coordinateur
Prof. Milan Macek

Documentaliste
Marek Turnovec

AUTRICHE
Medizinische Universität Wien & Gesundheit Osterreich Gmbh

Coordinateur
Dr. Till Voigtländer

Chef de projet
Ursula Unterberger
Christine Leopold

Documentaliste
Christine Schragel
Florian Bachner

BULGARIE
Bulgarien Association for Promotion of Education and Science

Coordinateur
Prof. Rumen Stefanov

Documentaliste
Lilia Popova

CROATIE
Zagreb University

Coordinateur
Prof. Ana Stavljenic-Rukavina

DANEMARK
University Hospital of Aarhus

Coordinateur
John Rosendahl Oestergaard

CHYPRE
Archbishop Makarios III Hospital

Coordinateur
Dr. Violetta Anastasiadou

Documentaliste
Turem Delikurt

ESTONIE
Tartu University

Coordinateur
Prof. Vallo Tillmann

Chef de projet
Rita Teek

Documentaliste
Sille Vahtra

FINLANDE

Väestöliitto ry - The Family Federation of Finlande

Coordinateur

Dr. Riitta Salonen

Documentaliste

Leena Toivanen

FRANCE

INSERM SC11

Coordinateur

Dr. Ségolène Aymé

Assistante

Ana Raic

Documentalistes

Claude Barrère
Bénédicte Belloir
Myriam De Chalendar

Rédacteurs scientifiques

Arielle Lemasne
Sonia Khadher
Florence Mousson

ALLEMAGNE

Medizinische Hochschule Hannover

Coordinateur

Prof. Manfred Stuhmann-Spangenberg

Chef de projet

Kathrin Rommel

Documentalistes

Mareike Derks
Elisabeth Nyoungui

GRÈCE

Institute of Child Health

Coordinateur

Prof. Michael B. Petersen

Documentalistes

Sofia Douzgou
Haris Kokotas
Konstantina Merou

HONGRIE

National Centre for Healthcare Audit and Inspection

Coordinateur

Janos Sandor

Documentaliste

Peter Bencsik

IRLANDE

National Centre for Medical Genetics

Coordinateur

Prof. Andrew Green

Chef de projet

Idoia Gomez-Paramio (Manchester, UK)

ISRAËL

Schneider Children's Medical Center

Coordinateur

Dr. Lina Basel

ITALIE

Bambino Gesù Children's Hospital

Coordinateur

Prof. Bruno Dallapiccola

Chef de projet

Rita Mingarelli

Documentalistes

Elena Cocchiara
Martina Di Giacinto
Sonia Festa
Tiziana Lauretti

Assistants Editorial

Maria Lisa Dentici
Roberta Ruotolo

LETTONIE

Centre of Health Economics

Coordinateur

Jana Lepiksone

Chef de projet

Dzintra Dzonsa

Documentaliste

Santa Rozite

LIBAN

Université Saint Joseph

Coordinateur

Prof. André Mégarbané

LITUANIE

Vilnius University Hospital

Coordinateur

Prof. Vaidutis Kucinskas

Documentaliste

Birute Burnyte
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-Jaoud
Jaber Lyahyai

PAYS-BAS

Leiden University Medical Center

Coordinateur

Prof. Gert-Jan van Ommen
Prof. Martina Cornel (till March 2011)

Chef de projet

Petra van Overveld

Documentalistes

Judith Carlier - de Leeuw van Weenen

NORVÈGE

Norwegian Directorate of Health

Coordinateur

Stein Are Aksnes

POLOGNE

Children's Memorial Health Institute

Coordinateur

Malgorzata Krajewska-Walasek
Krystyna Chrzanowska

Documentaliste

Aleksandra Jezela-Stanek
Dorota Karczmarewicz

PORTUGAL

Instituto de Biologia Molecular e Celular, University of Porto

Coordinateur

Prof. Jorge Sequeiros

Chef de projet

Jorge Pinto Basto

Documentaliste

Sandra Peixoto

ROUMANIE

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

Coordinateur

Ass. Prof. Cristina Rusu

Documentalistes

Elena Braha
Monica Panzariu
Cristina Gavrilovici

SERBIE

Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering

Coordinateur

Dr. Dragica Radojkovic

Chef de projet

Maja Stojiljković

SLOVAQUIE

Children's University Hospital of Bratislava

Coordinateur

Prof. László Kovács

Chef de projet

Anna Hlavatá

Documentaliste

Eszter Hegyi

SLOVÉNIE

University Medical Centre Ljubljana

Coordinateur

Prof. Borut Peterlin

Documentaliste

Luca Lovrecic
Ales Maver

ESPAGNE

CIBERER & Ministry of Health and Social Policy

Coordinateur

Dr. Francesc Palau

Chef de projet

Dr. Virginia Corrochano

Documentalistes

Martin Arles Soler
María Elena Mateo

SUÈDE

Karolinska Institutet

Coordinateur

Dr. Désirée Gavhed

SUISSE

Service of Genetic Medicine - Geneva University Hospitals

Coordinateur

Dr. Loredana D'Amato Sizonenko

Documentaliste

Béatrice Geissbuhler
Ana Vera Ruiz de Castaneda

TURQUIE

University of Istanbul

Coordinateur

Prof. Ugur Özbek

Documentalistes

Fatmahan Atalar
Tufan Acuner

ROYAUME-UNI

University of Manchester

Coordinateur

Prof. Dian Donnai

Chef de projet

Idoia Gomez-Paramio

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 2011 », Les Cahiers d'Orphanet, Série *Compte-rendus*, année 2011

<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/RapportActivite2011.pdf>