



Orphanet, la base de données de référence des maladies rares et des médicaments orphelins

Martin Arles

martin.arles-soler@inserm.fr

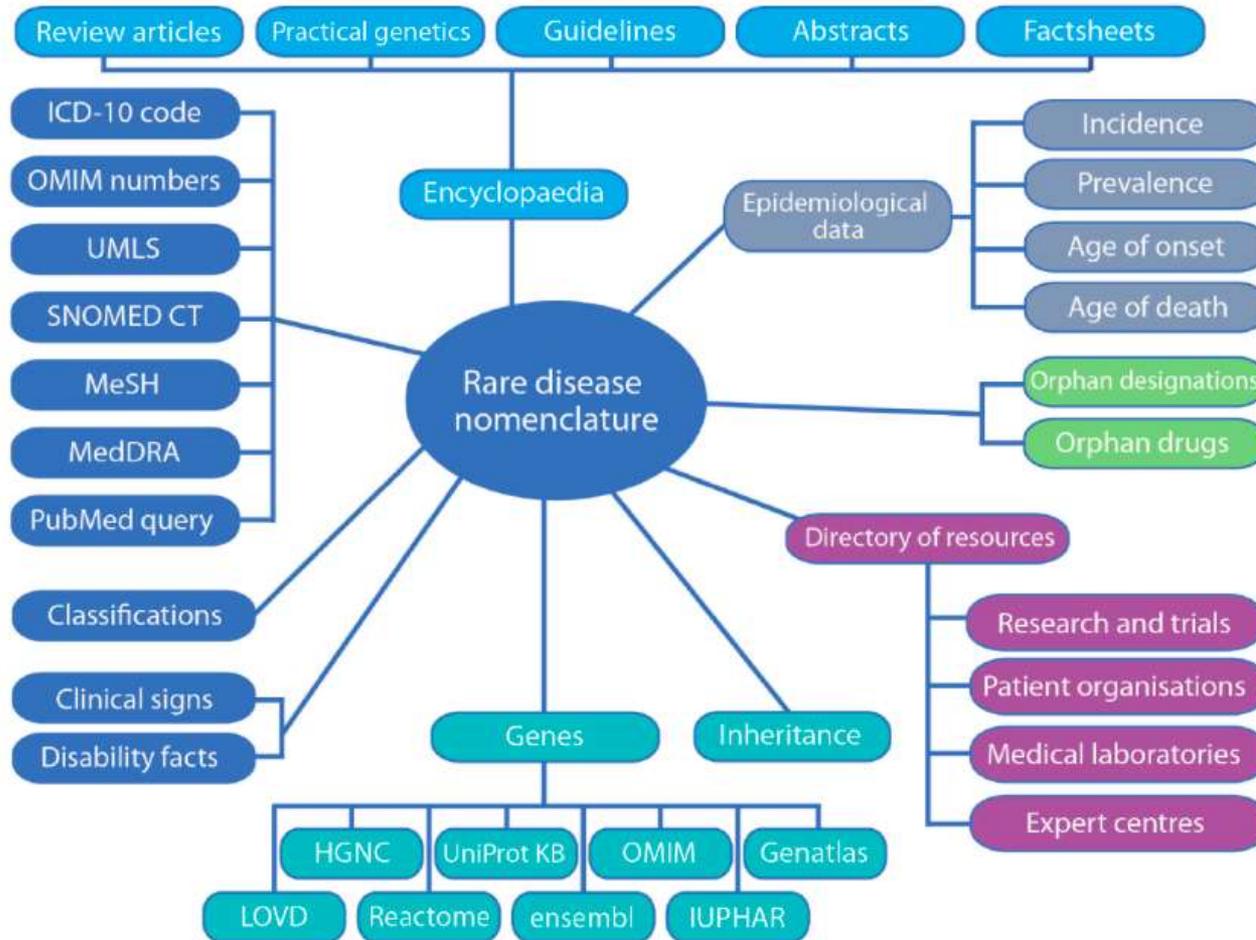
Qu'est-ce qu'Orphanet?

- Orphanet est reconnu comme le **leader mondial** dans la **collecte, l'intégration, la production et la diffusion d'informations à forte valeur ajoutée dans le champ des maladies rares**.
 - Cette valeur provient du fait que ces données sont **expertisées et intégrées aux autres ressources** en usage dans le domaine.
 - De ce fait, Orphanet constitue un **outil** à la fois **pour la santé publique et pour la recherche (R&D)**.
- Orphanet est particulièrement la **référence en termes de nomenclature et classification des maladies rares** (c'est le seul acteur spécifique du domaine) et de ce fait a un rôle normatif dans le domaine.

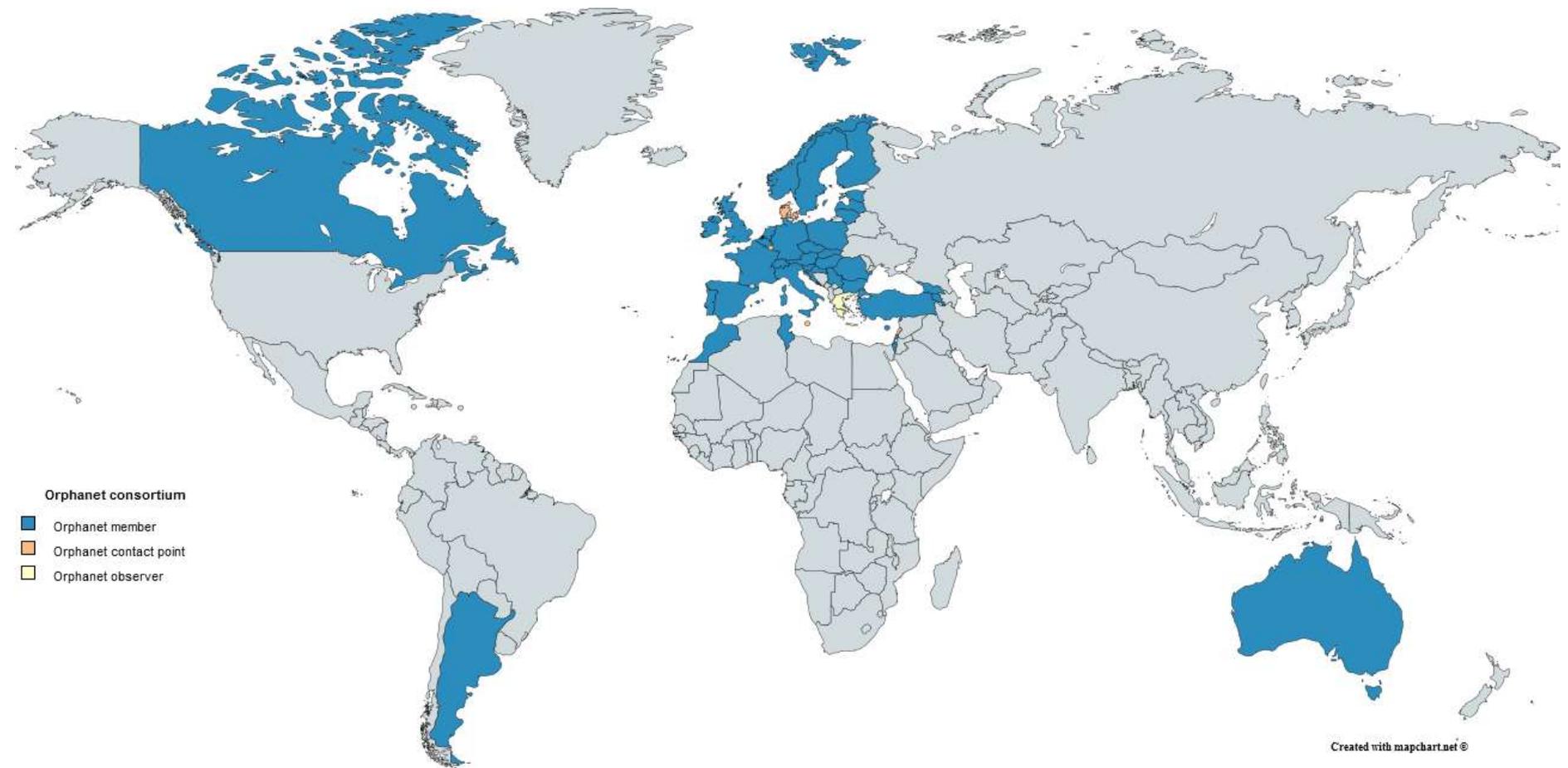
Des applications différentes en fonction des usages



Base de données Orphanet



Une organisation internationale



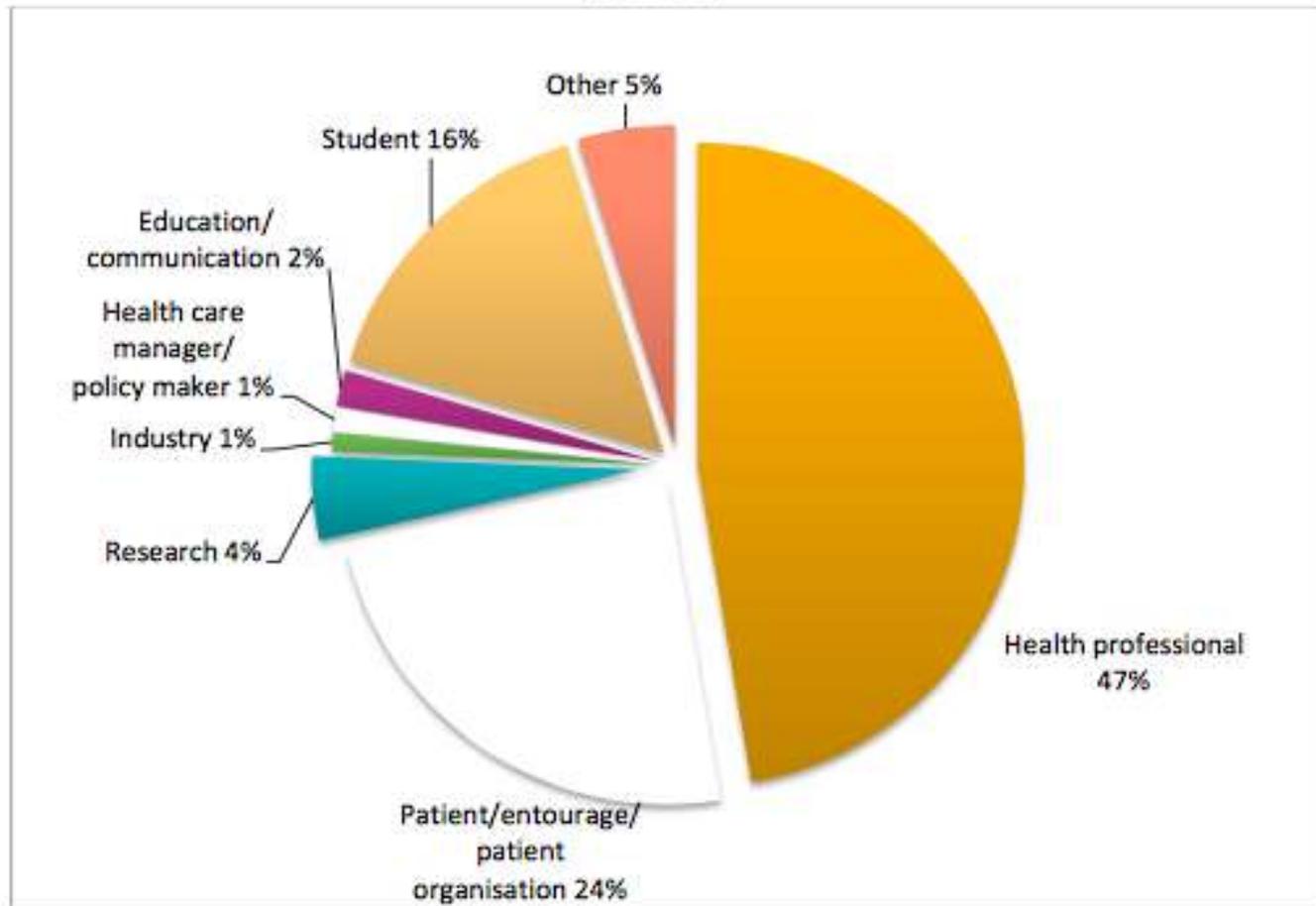
www.orpha.net

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there is a navigation bar with the Orphanet logo and the tagline "The portal for rare diseases and orphan drugs". Below this, there is a search bar and a "Search a disease" button. The main content area is divided into several sections: "Access our Services" (listing various services like inventories, registries, and directories), "Read Orphanet reports" (listing various reports and registries), "Contribute to Orphanet" (listing ways to register or sponsor), and "Orphanet in partner countries" (listing partner countries in a grid). On the right side, there is a "Newsletter" section, "Other documents", "Other rare diseases websites", and "Events". At the bottom, there is a "ORPHANET DATA" section with statistics and logos of supporting organizations.

- Un site d'accès gratuit
- Disponible en 7 langues
- Dédié à un large spectre d'utilisateurs, des patients aux professionnels de santé, chercheurs, décideurs, compagnies pharmaceutiques...
- ~ 54,000 pages visitées/jour depuis 211 pays

Les utilisateurs du site

IN WHAT CAPACITY ARE YOU CONSULTING THE ORPHANET WEBSITE TODAY? PLEASE SELECT A CATEGORY.
(N=3224)



Outil de déclaration d'activité

The image displays the Orphanet website interface. At the top, there are language options: **Langues** : FR | EN | ES | DE | IT | PT | NL. The main header includes the Orphanet logo, the tagline "Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins", and the slogan "Les maladies rares sont rares, mais les malades nombreux". Navigation links include "Accueil", "À propos d'Orphanet", "Aide", and "Nous contacter".

The "Accédez à nos Services" section features a search bar "Cherchez une maladie" with an "OK" button. Below it, a grid of service categories is shown:

- Inventaire, classification et encyclopédie des maladies rares, avec les gènes associés**
- Outil d'aide au diagnostic**
- Procédures d'urgence**
- Inventaire des médicaments orphelins**
- Répertoire des laboratoires médicaux fournissant des tests diagnostiques**
- Répertoire des centres experts**
- Répertoire des projets de recherche en cours, essais cliniques, registres et biobanques**
- Répertoire des associations et services aux patients**
- Répertoire de professionnels et institutions**
- Une newsletter, OrphaNews**
- Collection de rapports thématiques : les Cahiers d'Orphanet**

Other sections include "Newsletter" (Lire la dernière newsletter, Lire les précédentes éditions, S'abonner à la newsletter), "Autres documents" (Recommandation du Conseil de l'Union Européenne sur les maladies rares, État de l'Art des maladies rares, Plan national maladies rares français), and "Autres sites sur les maladies rares" (Rare Diseases - European Commission, EUCERD Joint Action, European Medicines Agency, IRDIIRC, Office of rare diseases research (UK), EC Expert Group on Rare Diseases (EU)).

The "Contribuer à Orphanet" section is highlighted with a red circle around the "Enregistrez votre activité" button. Below it is the "Télécharger nos données" section with the "Orphadata" link.

An inset window shows the "Registration Form" with the following fields and text:

- Fields: "Nom" and "Mot de passe".
- Text: "Welcome to Orphanet, the European registration tool for rare diseases." "Please enter your username and password."
- Text: "Have you forgotten your login or password?" "If you are not already registered, please create a new account."

Outil de déclaration d'activité

My workspace >

Hello Philippe Parent

Welcome to your personal Orphanet space. In this space you can update or add your activities in the field of rare diseases on the Orphanet website, as well as your personal data.

At any time, you can save the form before it is completed and find it next time in the «Access your forms» workspace.

My workspaces:

Update my activities

Update my personal profile

Register a new activity

Declare my involvement in an activity already registered in Orphanet

Access my forms (in progress or already submitted)

ⓘ Warning: The publication of your data in the Orphanet website can take some time, in order to make them comply with Orphanet's standards. You will be informed when this

Des processus de production

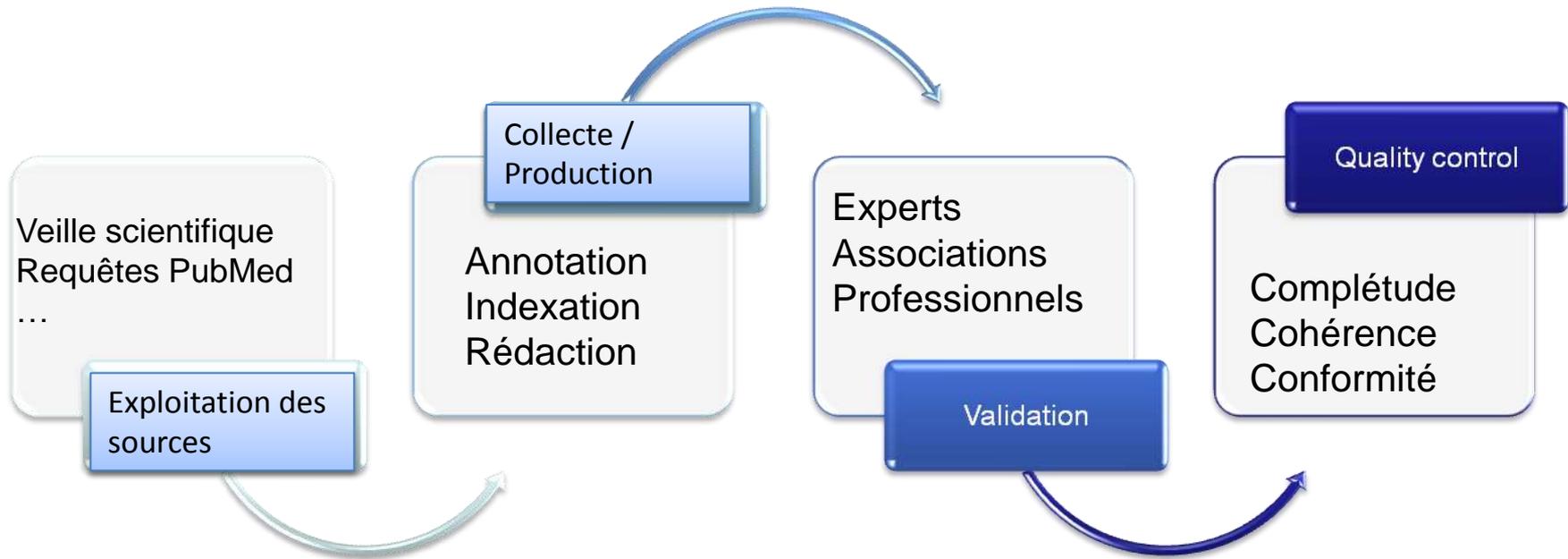
Production/mise à disposition d'information scientifique

- Classifications
- Indexation
- Nomenclatures
- Épidémiologie et histoire naturelle
- Gènes
- Encyclopédie

Production/mise à disposition d'un répertoire de ressources expertes

- Soins aux patients
- Recherche & essais cliniques
- Médicaments orphelins

Des procédures de production



Procédures adaptées en fonction du type de donnée

Des processus de production

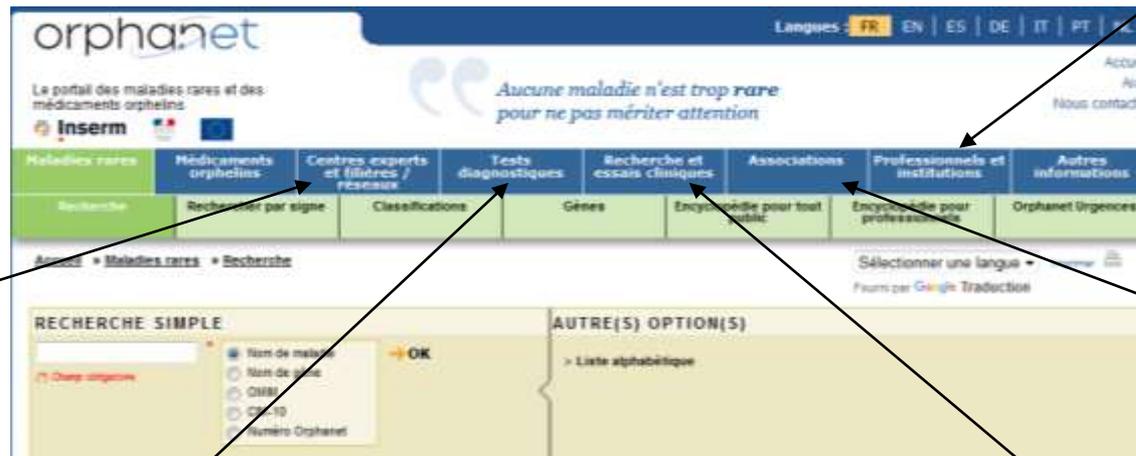
Production/mise à disposition d'information scientifique

- Classifications
- Indexation
- Nomenclatures
- Épidémiologie et histoire naturelle
- Gènes
- Encyclopédie

Production/mise à disposition d'un répertoire de ressources expertes

- Soins aux patients
- Recherche & essais cliniques
- Médicaments orphelins

Répertoire des ressources expertes



18,224 professionnels référencés

6,678 centres experts

2,673 associations de patients

1,685 laboratoires médicaux dédiés aux diagnostics
35,602 tests diagnostiques

2,973 laboratoires de recherche
5,330 projets de recherche pour 1, 882 maladies
>2, 500 essais cliniques pour 767 maladies
681 registres de patients
616 registres de mutations
137 bio-banques

Figures: February 2015

Associations de patients

:: HPN-FRANCE / Aplasie Médullaire - Association pour la Recherche sur l'Hémoglobininurie Paroxystique Nocturne et l'aplasie médullaire

Site Internet [↗]					
Présidence :	M. Jean-Benoit BIRCK	Téléphone :	33 (0)6 60 41 97 80	Couverture géographique :	Nationale
		Autre Téléphone :	33 (0)6 26 36 02 72	Numéro Orphanet :	ORPHA8521
		Fax :	-		
		Contact:	clahanmuriel@yahoo.fr		
HPN-FRANCE / Aplasie Médullaire Service Hématologie greffe de moëlle T3 CHU Paris-GH St-Louis Lariboisière F-Widal - Hôpital Saint-Louis 1 avenue Claude Vellefaux 75010 PARIS FRANCE					

Contact d'une association de patients :

[Mme Muriel DAHAN](#)
1 avenue Claude Vellefaux
75010
PARIS
FRANCE

E-mail :

dahanmuriel@yahoo.fr

Téléphone : 33 (0)6 60 41 97 80

Fax : -

Contact :

dahanmuriel@yahoo.fr

Informations complémentaires
Plus d'information sur cette association
> Maladie(s)/groupes de maladies (2) > Réseaux (0)
Les cahiers d'Orphanet
> Prévalence des maladies rares > Médicaments orphelins en Europe > Centres de référence labellisés > Vivre avec une maladie rare
Participer / s'informer
> Lire la lettre d'information > Lire l'OJRD [↗] > Contacter d'autres patients/familles > Enregistrez votre activité

Affichage des filières

:: MARIH - Filière de santé maladies rares : maladies rares immuno-hématologiques

MARIH - French rare diseases Healthcare Network : rare immuno-hematologic diseases

Type de réseau :	Centres experts	Couverture géographique :	Nationale
Numéro Orphanet :	ORPHA442775	Source(s) de financement :	-
		Site web [↗]	

Coordinateur de réseau de centres experts

[Dr Régis PEFFAULT DE LA TOUR](#)

Service d'hématologie - Greffe de moëlle

CHU Paris-GH St-Louis Lariboisière F-Widal - Hôpital

Saint-Louis

1 avenue Claude Vellefaux

75010 PARIS

FRANCE

[Plus d'informations](#)

Téléphone : 33 (0)1 42 49 96 39

Fax : 33 (0)1 42 49 96 36

[Site web \[↗\]](#)

FRANCE - BORDEAUX- *CHU de Bordeaux-GH Pellegrin*

[Centre de référence des syndromes d'Evans, des anémies hémolytiques et des cytopénies auto-immunes sévères](#)

[\(Coordonnateur : Pr Yves PEREL\)](#)

FRANCE - CRÉTEIL- *GHU Henri Mondor*

[Centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte \(Coordonnateur: Pr Bertrand GODEAU\)](#)

FRANCE - PARIS- *CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades*

[Centre de référence des mastocytoses \(Coordonnateur: Pr Olivier HERMINE\)](#)

FRANCE - PARIS- *CHU Paris Est - Hôpital Saint-Antoine*

[Centre de référence des microangiopathies thrombotiques \(Coordonnateur: Pr Paul COPPO\)](#)

FRANCE - PARIS- *CHU Paris-GH St-Louis Lariboisière F-Widal - Hôpital Saint-Louis*

[Centre de référence de l'histiocytose langerhansienne \(Coordonnateur: Pr Abdellatif TAZI\)](#)

FRANCE - PARIS- *CHU Paris-GH St-Louis Lariboisière F-Widal - Hôpital Saint-Louis*

[Centre de référence des aplasies médullaires rares \(Coordonnateur: Pr Gérard SOCIE\)](#)

Informations complémentaires

Plus d'information sur ce réseau

- > Maladie(s)/groupes de maladies (6)

Les cahiers d'Orphanet

- > Prévalence des maladies rares
- > Médicaments orphelins en Europe
- > Centres de référence labellisés
- > Vivre avec une maladie rare

Participer / s'informer

- > Lire la lettre d'information
- > Lire l'ORD [↗]
- > Contacter d'autres patients/familles
- > Enregistrez votre activité



Toutes les informations et documents contenus dans ce site sont fournis uniquement à titre d'information. Ils ne visent en aucun cas à remplacer un avis médical spécialisé et ne doivent pas être utilisés comme base pour le diagnostic ou le traitement.

Médicaments orphelins

- La liste des médicaments orphelins de la base de données Orphanet inclut toutes les substances qui ont reçu une désignation orpheline, pour une ou plusieurs maladie(s) considérée(s) comme rare(s) en Europe, indépendamment du fait que le produit ait ensuite été développé et mis sur le marché ou non.
- La base de données Orphanet inclut aussi des médicaments qui n'ont pas reçu de désignation orpheline mais qui ont une AMM (Autorisation de Mise sur le Marché) avec une indication spécifique pour une maladie rare.

Orphadata.org - Diffusion de données

Free access data from Orphanet

orphadata

Home

About Orphadata

Catalogue of products (Academia)

Catalogue of products (Industry)

How are the data produced?

About Orphanet

Access Orphanet[...]

Contact

FAQ

Freely accessible datasets

Disorders, cross referenced with other nomenclatures

Orphanet classifications

Epidemiological data

Clinical signs associated with rare disorders

Thesaurus of clinical signs, cross referenced with other terminologies

Disorders with their associated genes

Linearisation of disorders [new!](#)

Orphanet Rare Disease Ontology

Spring ENDPOINT [new!](#)

Free! 28 January 2015

Welcome to Orphadata

The mission of Orphadata is to provide the scientific community with a comprehensive, high-quality and freely-accessible dataset related to rare diseases and orphan drugs, in a reusable format. For more information on Xiri format files, see the [user's guide](#).

See ["How the data are produced"](#).

Freely-accessible dataset

- Orphanet Rare Diseases Ontology (ORDO)
- Disorders, cross referenced with other nomenclatures
- Orphanet Classifications
- SPADS ENDPOINT (beta)
- Epidemiological data
- Clinical signs associated with rare disorders
- Clinical signs associated with rare disorders
- Disorders with their associated genes
- Linearisation of disorders

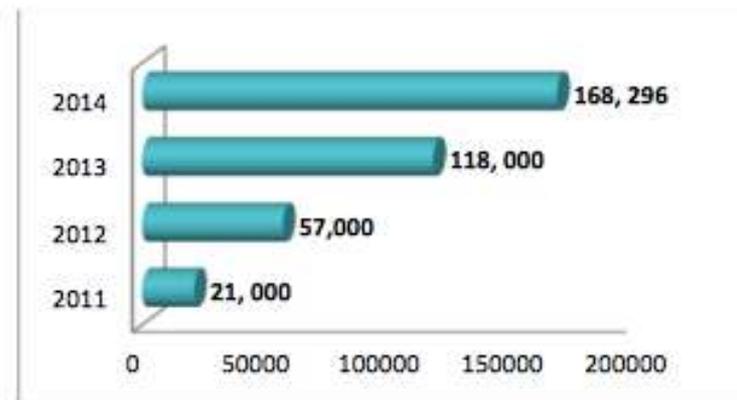
The dataset is a partial extraction of the data stored in Orphanet, which is also accessible at [www.orpha.net](#) for consultation purposes only. This freely-accessible dataset is available in seven languages (English, French, German, Italian, Portuguese, Spanish and Dutch).

Datasets available on request

These datasets are available for free on signature of a Data Transfer Agreement for Academia [\[contact\]](#) [\[the catalogue\]](#).

These datasets are available for a fee on signature of a Data Transfer Agreement for Industry [\[contact\]](#).

Un outil à forte valeur ajoutée utilisé dans le cadre de la recherche et à des fins d'analyse



Téléchargements et accès sur Orphadata depuis 2011

Newsletters



Abonnement gratuit



ORPHA GUIDES

UNE APPLICATION MOBILE POUR MIEUX S'INFORMER SUR LES PRISES EN CHARGE ET LE HANDICAP RARE

CONTENU D'ORPHA GUIDES

Des informations dédiées au handicap dans un format adapté à la mobilité , consultables hors connexion /Offline (pas besoin de se connecter à un réseau sans fil).

- Focus Handicap avec ses fiches handicap « embarquées »
- Cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux)
- Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2014-2018 de la CNSA avec sa plaquette



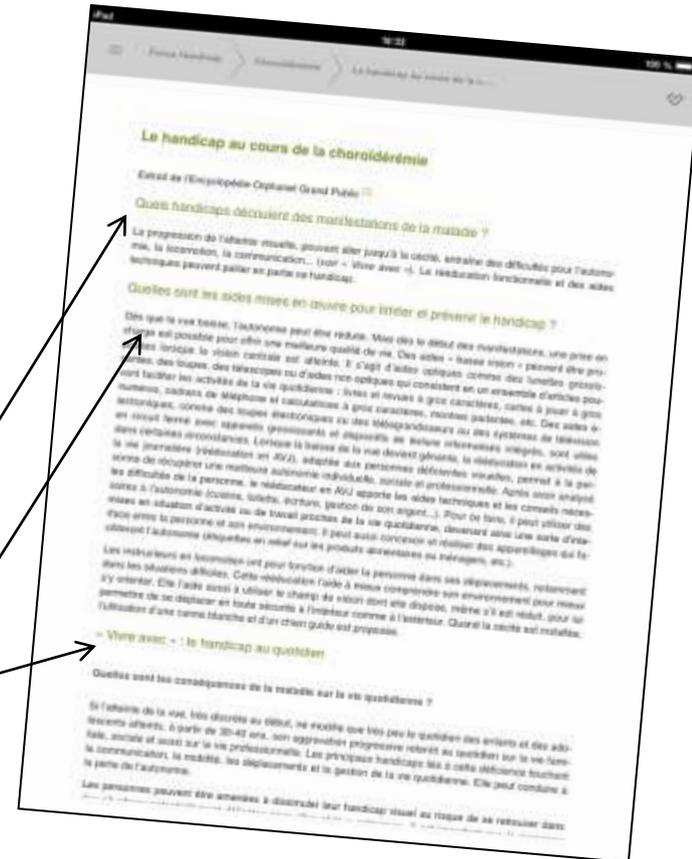
FICHES HANDICAP (1)

Toutes les informations liées au handicap associé à une maladie rare

Structure :

Bref rappel de la maladie (adapté des résumés Orphanet, Encyclopédie professionnelle)

Description des situations de handicap, des mesures d'accompagnement et des conséquences dans la vie quotidienne (dérivée de l'Encyclopédie Grand Public)



FICHES HANDICAP (2)

- A l'intention des MDPH, des professionnels de santé, des professionnels du champ médico-social
 - Pour aider les médecins des MDPH à évaluer les besoins en termes de moyens humains et physiques pour les malades
 - Pour aider les professionnels médico-sociaux à accompagner les malades de façon adaptée,...
- A l'intention des malades, de leur entourage
 - Pour les aider à recevoir l'aide humaine et physique adaptée à leurs besoins
 - Pour sensibiliser l'entourage aux situations de handicap auxquelles peuvent être confrontés les malades et leur apporter les clés pour un accompagnement au quotidien,...

CAHIER ORPHANET VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE EN FRANCE

Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux)



CAHIER ORPHANET VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE EN FRANCE

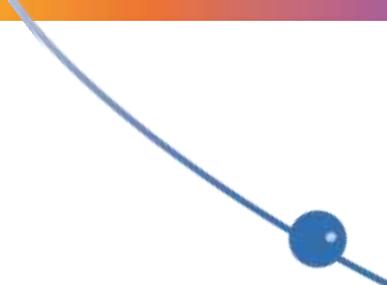
Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux)

- Pour les personnes atteintes de maladies rares, leurs proches, les aidants familiaux
- Accès aux aides financières et humaines dont peuvent bénéficier les malades mais aussi leurs proches : qu'il s'agisse de l'accueil de la petite enfance, de l'enseignement, de l'insertion professionnelle, des places en établissement spécialisé, du soutien pour les aidants familiaux...

UNE APPLICATION POUR IOS et ANDROID

- Application gratuite
- Apple et Android





MERCI DE VOTRE ATTENTION.

martin.arles-soler@inserm.fr