

2007

1997

orphanet

[www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

Le centre de ressources  
sur les maladies rares  
et les médicaments orphelins



Ministère de la Santé  
et des solidarités

**Inserm**

Institut national  
de la santé et de la recherche médicale

# Sommaire

- 1** Préface
- 2** Orphanet en bref
- 3** Les missions
- 4** Le contenu du site
- 5** Les services aux malades et aux associations
- 6** Les services aux professionnels de santé
- 7** Les services aux chercheurs, aux industriels et aux associations
- 8** L'audience du site
- 9** Les collaborations
- 10** Les projets 2007
- 11** Les ressources financières
- 12** La gouvernance
- 13** Le comité scientifique et le comité éditorial
- 14** L'organisation
- 15** L'équipe Orphanet France
- 16** Orphanet en Europe

# Préface

## **Orphanet a 10 ans ! Un anniversaire fêté lors d'un colloque tenu le 15 février 2007 au Ministère de la Santé en présence de toutes les bonnes fées qui se sont penchées sur le berceau de ce projet.**

Orphanet a été créé à la demande de la DGS et de l'Inserm en septembre 1996 et le site ouvrait quatre mois plus tard. À l'époque, Internet était une nouveauté et la culture de ce qu'on appelait « les nouvelles technologies de l'information et de la communication » n'était pas très répandue. Pourtant, quelques professionnels pensaient à juste titre que cet outil de communication pouvait révolutionner la problématique de l'information sur les maladies rares et ainsi améliorer le diagnostic et la prise en charge des malades.

Orphanet a été créé à l'initiative de la Mission des médicaments orphelins animée par Annie Wolf. À l'époque encore, le concept de « maladie rare » n'était pas compris de la plupart d'entre nous. Grâce à Annie Wolf, la France a pris l'initiative de faire adopter un règlement européen sur les médicaments orphelins qui a vu le jour en 2000 et de susciter un groupe de travail sur les maladies rares, présidé par Ségolène Aymé, qui a proposé la création d'Orphanet.

Orphanet a eu la chance d'accompagner toutes ces évolutions et de devenir au fil du temps le site Web n°1 dans le monde, dédié aux maladies rares et aux médicaments orphelins, comme vous allez le découvrir dans ce document.

Orphanet est une œuvre collective puisque plusieurs centaines d'experts internationaux écrivent des articles de synthèse pour le site, que plus de 50 experts français valident toutes les données sur les services, que des dizaines d'associations de malades travaillent au quotidien avec nous pour valider l'information publiée.

Orphanet n'existe que parce que les institutions françaises soutiennent ce projet depuis l'origine. Orphanet a été présenté à quatre ministres de la santé, à quatre directeurs généraux de la santé et à deux directeurs généraux de l'Inserm, sans qu'aucun d'eux ne remette en cause les engagements pris, bien au contraire.

Orphanet a réussi le défi de passer d'un projet purement français à un projet européen et au-delà à partir de 2000. Plusieurs contrats européens et un patient travail de partenariat pays par pays ont permis cette évolution. Le réseau compte maintenant 35 pays et de nouveaux candidats se sont fait récemment connaître.

Le projet a beaucoup évolué au fil du temps, au gré des évolutions technologiques et culturelles, des demandes des uns et des autres et des partenariats noués. La quatrième version majeure de la base de données est en préparation.

Si Orphanet contribue à aider les malades à mieux comprendre ce qui leur arrive et à rompre leur isolement, si Orphanet contribue à aider les médecins à faire des diagnostics difficiles et à mieux prendre en charge les personnes malades, si Orphanet contribue à aider les chercheurs à établir des collaborations et à mieux comprendre la physiopathologie des maladies, si Orphanet contribue à aider les industriels à développer des médicaments orphelins et à réaliser des essais cliniques plus rapidement, alors les nombreux partenaires financiers du projet et l'équipe qui s'y consacre depuis 10 ans sauront qu'ils travaillent dans la bonne direction.



© Pessin - paru dans Le monde du 19 novembre 2001

# Orphanet en bref...

## Objectif

Orphanet a été créé conjointement par la Direction Générale de la Santé (DGS) et par l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm) dans le but :

- d'optimiser l'utilisation des informations disponibles pour améliorer le diagnostic, le traitement et la prise en charge des malades atteints de maladies rares et de faire progresser la recherche
- de contribuer à l'animation et aux avancées de la recherche dans ce domaine en favorisant, en particulier, des rapprochements entre cliniciens et chercheurs.

## Audience

Orphanet est devenu le site de référence mondial pour la documentation et l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Orphanet est consulté par 20 000 utilisateurs par jour dans 6 langues. Les utilisateurs sont à 20 % français. Les autres viennent de plus de 150 pays. Orphanet sert tous les types de public dont un tiers sont des malades et leur famille et deux tiers sont des professionnels. La moitié des utilisateurs est constituée d'utilisateurs réguliers. Le taux de satisfaction des utilisateurs sur l'information trouvée est de 99,2 %.

## Services offerts

Orphanet offre une base de données sur 4 300 maladies rares et une encyclopédie couvrant déjà plus de 2 000 maladies, ainsi qu'un répertoire des services incluant les consultations spécialisées, les laboratoires de diagnostic, les recherches en cours et les associations de malades en Europe.

Par ailleurs, Orphanet offre toute une gamme de services complémentaires à destination des professionnels de santé, des malades et des industriels, en particulier une base de données sur les médicaments orphelins, un système d'aide au diagnostic, un système d'enregistrement des malades souhaitant participer à la recherche clinique, un système de mise en relation

des malades isolés et un système de mise en relation des industriels avec des chercheurs ayant un projet de recherche valorisable ([www.orphanxchange.org](http://www.orphanxchange.org)).

## Ressources humaines

L'équipe française est constituée de 28 professionnels, auxquels s'ajoutent des partenaires dans chacun des 35 pays participant à la collecte de l'information sur les services : Allemagne, Autriche, Belgique, Bulgarie, Chypre, Croatie, Danemark, Espagne, Estonie, Finlande, France, Grèce, Hongrie, Irlande, Italie, Lettonie, Liban, Lituanie, Luxembourg, Malte, Maroc, Norvège, Pays-Bas, Pologne, Portugal, République Tchèque, Roumanie, Royaume-Uni, Serbie, Slovaquie, Slovénie, Suède, Suisse, Tunisie, Turquie. Les données sont validées par un comité scientifique de plus d'une centaine d'experts internationaux et plus de 500 experts contribuent à la rédaction de l'information.

## Partenariats nationaux et internationaux

Orphanet est mis en œuvre par un service de l'Inserm (SC11) situé au sein de la Plateforme maladies rares à l'hôpital Broussais (Paris 14e). Les ressources de ce service proviennent de trois sources principales : l'Inserm, la DGS et la Commission Européenne (DG Santé Publique) et de sources complémentaires qui financent des sous-projets spécifiques, qui sont : l'Association française contre les myopathies (AFM), les Entreprises du médicament (LEEM), la Fondation Groupama pour la santé et la Commission européenne (DG Recherche). Le budget global annuel est d'environ 1,5 millions d'Euros.

## Les projets

Orphanet prépare une refonte totale de son site pour la fin de l'année 2007 avec une navigation conviviale, un accès direct à tous les services et de nombreuses fonctionnalités nouvelles.

# Les missions

## Les missions d'Orphanet

Le projet Orphanet a été développé dans le cadre d'une convention relative au Programme d'intérêt commun entre la DGS et l'Inserm du 3 juin 1996.

L'objectif était double :

- optimiser l'utilisation des informations disponibles pour améliorer le diagnostic, le traitement et la prise en charge des malades atteints de maladies rares et faire progresser la recherche
- contribuer à l'animation et aux avancées de la recherche dans ce domaine en favorisant, en particulier, des rapprochements entre cliniciens et chercheurs.

Pour atteindre ces objectifs, une base de données accessible sur le Web a été créée en 1997. Cette base de données a été conçue pour les professionnels même si elle est en libre accès pour tous les publics.



Dans le cadre des orientations définies par la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004 et, notamment, dans le cadre du plan relatif aux maladies rares, Orphanet contribue à la réalisation de l'axe N°3 : « **Développer une information pour les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares** » et plus particulièrement des mesures suivantes :

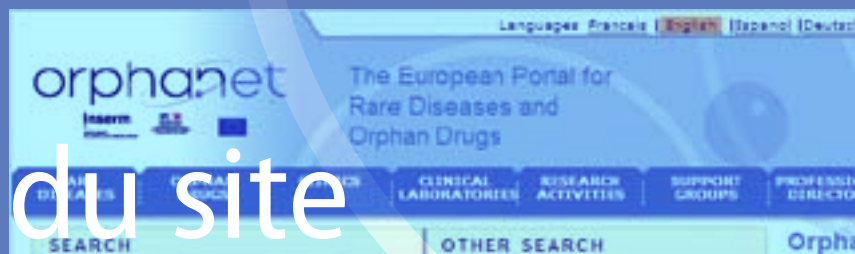
améliorer l'information disponible sur le Web en langue française, en :

- faisant d'Orphanet, un portail référent permettant d'accéder à l'ensemble des informations sur les maladies rares
- créant de nouveaux services à destination des professionnels de santé (aides au diagnostic ou à l'orientation dans le système de soins, conduites à tenir en situation d'urgence...) et à destination des partenaires sociaux (aides pour les démarches d'intégration scolaire ou professionnelle, compensation du handicap, aides techniques et financières...)

● développant de nouvelles catégories d'information adaptées aux besoins des malades et des professionnels, en informant sur :

- l'organisation du système de soins et de prise en charge en France et dans le monde, particulièrement en Europe
- la prise en charge sociale et l'accès aux prestations sociales
- les bonnes pratiques de soins
- les documents pédagogiques disponibles
- les systèmes experts d'aide au diagnostic
- les thérapeutiques et leur développement

# Le contenu du site



Fin décembre 2006, le site donne accès à :

**UNE BASE DE DONNÉES DES MALADIES RARES** couvrant 4 300 maladies. Chaque maladie est décrite par un nom principal et ses synonymes et est indexée par le code CIM10, un numéro OMIM et des descripteurs MeSH qui permettent de donner accès aux références des articles internationaux sur la maladie. La liste totale des maladies rares est accessible directement.

Chaque maladie est interfacée avec les autres sites d'information à travers le monde. À ce jour 5 205 adresses URL distinctes sont répertoriées.

**UNE BASE DE DONNÉES DE MÉDICAMENTS AYANT UNE INDICATION POUR UNE MALADIE RARE** contenant 342 médicaments, ayant ou non un statut de médicament orphelin.

**UNE ENCYCLOPÉDIE** documentant plus de 2 000 maladies, écrite par des experts de renommée internationale et validée par un comité de lecture européen. Systématiquement écrite en français et en anglais, les résumés des articles sont traduits en allemand, en italien, en espagnol et en portugais. Pour les maladies rares les moins rares, des articles de synthèse sont écrits par des experts internationaux.

Orphanet a entrepris la production d'une encyclopédie pour le grand public en partenariat avec Maladies Rares Info Services, les centres de référence et les associations de malades. À ce jour 90 textes ont été produits sur les maladies pour lesquelles l'information est la plus demandée.

Le contenu de l'encyclopédie est le suivant :

- résumés : 2 017 en français et en anglais, 1 524 en italien, 1 403 en allemand, 565 en espagnol, 230 en portugais
- articles de synthèse pour les professionnels : 423 en anglais et 249 en français
- articles de synthèse pour le grand public : 30 en français

**UN RÉPERTOIRE** des services spécialisés en Europe donnant de l'information sur :

- 2 370 consultations expertes dont 1 089 en France incluant 103 centres de référence
- 1 137 laboratoires de diagnostic offrant des tests pour 1 315 maladies dont 402 laboratoires en France
- 3 834 projets de recherche en cours concernant 1 681 maladies dont 1 739 projets en France
- 591 essais cliniques concernant 375 maladies dont 228 essais cliniques en France
- 228 registres dont 89 en France
- 1 543 associations de malades couvrant 1 302 maladies, dont 305 associations en France
- 8 425 professionnels dédiés aux maladies rares dont 2990 en France

**DES CAHIERS ORPHANET** qui sont des rapports au format PDF contenant l'information de la base sous une forme synthétique. Toute une série est en préparation.

**DES PAGES WEB** informant sur les maladies rares en général, sur les médicaments orphelins en général, sur les politiques nationales et internationales en faveur des maladies rares.

**DE NOMBREUX SERVICES** décrits dans les pages suivantes.

# Les services aux malades et aux associations



L'ensemble du site est accessible aux malades et à leur familles, sans restriction. Des textes en langue française sur les maladies, rédigés dans un style non technique, leur sont particulièrement dédiés. À cette encyclopédie s'ajoutent les services suivants :

## 1 - Les services aux malades

### LE SERVICE D'ENREGISTREMENT POUR PARTICIPER À DES RECHERCHES CLINIQUES

Un service d'enregistrement en ligne de personnes malades volontaires pour participer à la recherche clinique est disponible sur le site. Il a été développé grâce à un contrat du Ministère de la Recherche et un contrat de la Commission européenne. Les personnes enregistrées sont informées dès qu'une recherche les concernant débute. Actuellement, 2 175 personnes sont enregistrées dont 1 331 en France. Elles sont atteintes de 538 maladies rares différentes.

### LE SERVICE DE MISE EN RELATION DES MALADES ISOLÉS

Orphanet offre un système d'enregistrement en ligne (ou par téléphone à travers Maladies Rares Info Service MRIS) des personnes malades souhaitant être mises en contact avec d'autres. Ce service a été développé grâce à un partenariat avec la Fondation Groupama pour la Santé. Fin décembre 2006, 589 personnes sont enregistrées pour 371 maladies. Il y a déjà eu 294 mises en relation, dont 74 contacts entre 2 personnes, 17 contacts entre 3 personnes et 6 contacts entre 4 personnes.

### ORPHASCHOOL : SÉRIE DE MODULES DE FORMATION INTERACTIFS EN LIGNE

Orphanet développe des modules de formation interactifs, à destination du grand public et des professionnels, sur les sujets transversaux aux maladies rares, tels que la transmission des maladies génétiques, la consanguinité, le caryotype... Un pictogramme indique le niveau de formation pré-requis pour pouvoir utiliser le module. Ce service est développé grâce à un partenariat avec la Société française de génétique humaine et avec l'université de Versailles-St Quentin. Cette série de modules devrait contribuer à la formation de chacun. Pour en assurer une diffusion optimale, un partenariat a été établi avec l'université médicale virtuelle francophone.

## 2 - Les services aux associations

### LE RÉFÉRENCIEMENT DES ASSOCIATIONS SUR LE SITE

Toutes les associations de malades qui en font la demande sont référencées sur Orphanet et l'information est accessible par nom d'association ou par maladie concernée. Un lien est systématiquement établi avec le site Web de l'association. Ce service concerne 308 associations en France et 1 544 en Europe.

### LA CONCEPTION ET L'HÉBERGEMENT DE SITES WEB

En France, Orphanet propose aux associations et aux chercheurs des services gratuits d'hébergement et de création de sites Web. Sur les 308 associations référencées dans notre base, 23 % utilisent ou ont utilisé un de nos services de création de site (hors hébergement seul). À ce jour, Orphanet héberge ou a hébergé 193 comptes associatifs ou professionnels. L'activité de la partie « Associations » représente près de 10 % du trafic global d'Orphanet. Ces services ne sont pas disponibles pour le moment aux autres pays.

# Les services aux professionnels de santé

Grâce au Plan national maladies rares et à de nouveaux partenariats, de nombreux produits sont maintenant à la disposition des professionnels de santé pour les aider dans leur mission de diagnostic, de prise en charge et de recherche clinique.

## UNE BASE DE DONNÉES DES MALADIES RARES

Orphanet offre la seule ressource documentaire organisée au monde sur les maladies rares. Chaque maladie est décrite par l'ensemble de ses synonymes, indexée à l'aide des systèmes de codage internationaux, classée par spécialité médicale, par classe de prévalence, par mode d'hérédité, par âge d'apparition des manifestations cliniques. La liste des maladies est disponible et mise à jour mensuellement. Cette ressource documentaire est au service des experts en systèmes d'information, des cliniciens et des chercheurs.

## UNE ENCYCLOPÉDIE FRANCOPHONE

Orphanet produit des articles de synthèse en langue française, en partenariat avec des journaux : La Presse médicale, Les annales d'endocrinologie, la Revue neurologique et la Revue du praticien. Les articles sont publiés à la fois sur le site d'Orphanet et dans le journal, assortis du logo d'Orphanet. Le copyright est partagé entre les deux partenaires. Cela permet aux auteurs français de pouvoir faire figurer l'article sur leur liste de publications. Soixante-dix-sept articles sont ainsi en cours de production.

## UNE ENCYCLOPÉDIE ANGLOPHONE

Pour assurer plus de visibilité à notre encyclopédie anglophone et offrir aux auteurs une indexation sur Medline, Orphanet a lancé un journal électronique

en libre accès avec BioMedCentral en mars 2006 : *Orphanet Journal of Rare Diseases* ([www.ojrd.com](http://www.ojrd.com)). Le comité éditorial comprend 30 personnalités internationales couvrant tous les champs de la médecine. Les premiers articles publiés en mars ont déjà été téléchargés plus de 4 000 fois ce qui montre un très grand intérêt pour les articles publiés dans l'OJRD. De plus, environ 20 % des articles publiés sont labellisés « *highly accessed* », c'est-à-dire qu'ils ont été téléchargés au moins 500 fois dans le premier mois de leur publication. L'OJRD a environ 10 000 visiteurs mensuels.

Un partenariat avec *European Journal of Human Genetics* a également été signé pour la co-publication mensuelle d'articles portant sur l'application clinique des recherches génétiques (série *Practical genetics*). Ces articles sont en libre accès sur Orphanet et sur le site du journal et publiés dans la version papier de celui-ci.

## UN SYSTÈME D'AIDE AU DIAGNOSTIC

Afin de contribuer à l'amélioration de l'identification des maladies rares par les non-spécialistes, un système d'aide au diagnostic a été mis en ligne. Il permet de chercher toutes les maladies rares en croisant des signes et symptômes choisis dans un thésaurus de plus de 1 200 termes. Ce système est déjà fonctionnel pour 2 300 maladies et devrait les couvrir toutes d'ici trois ans.

## UN ANNUAIRE ORPHANET DES MALADIES RARES

Pour les professionnels de santé qui n'ont pas accès à Internet ou des difficultés d'accès dans l'exercice de leur profession, le contenu de la base de données est publié sous la forme d'un annuaire papier, par ordre alphabétique de maladie. La prochaine édition est prévue à l'automne 2007. Il est distribué gratuitement à ceux qui en font la demande (formulaire de commande sur le site).

# Les services aux chercheurs, aux industriels et aux institutions

Orphanet est aussi un outil à destination des chercheurs, des industriels, des gestionnaires de la santé et de la recherche et des décideurs politiques.

## ORPHANXCHANGE, SYSTÈME DE MISE EN RELATION DES CHERCHEURS ET DES INDUSTRIELS

Grâce à un contrat de la Commission européenne (FP6) et grâce au soutien du LEEM, un service d'aide au partenariat entre chercheurs et industriels a été ouvert en juin 2004. Il comprend un site Web et un service de prestation d'études.

Le site [www.orphanxchange.org](http://www.orphanxchange.org) a été développé pour faciliter le partenariat entre les chercheurs et les industriels dans le domaine des médicaments orphelins, des dispositifs médicaux pour les maladies rares et des outils diagnostiques. Il donne accès à une base de données de projets de recherche valorisables et pour lesquels un partenariat industriel est envisagé. Il contient actuellement 129 projets parmi lesquels 98 indications orphelines potentielles. Une information minimale est en libre accès sur le site. Pour obtenir une information plus détaillée, le visiteur doit s'enregistrer. Il peut alors faire une demande de mise en relation avec le chercheur qui acceptera ou refusera ce contact.

Le site reçoit en moyenne 500 visites par mois (données 2006). Les principales connexions proviennent, par ordre d'importance de France, Allemagne, Suisse, Italie, Grande-Bretagne, Finlande, Suède, États-Unis, Portugal, Belgique, etc. Les utilisateurs sont à 46 % issus du secteur privé (industriels de la pharmacie, entreprises de biotechnologie, investisseurs...) et pour 44 % issus du secteur académique.

Les 213 utilisateurs enregistrés viennent de 31 pays différents, incluant les États-Unis, le Canada, le Japon, etc. Les utilisateurs enregistrés ont fait 113 demandes de mise en contact avec les porteurs de projet, pour exploration d'un éventuel partenariat.

Orphanet offre par ailleurs des prestations aux chercheurs ayant des difficultés pour identifier le bon contact industriel et aux industriels qui souhaitent des données spécifiques ou des conseils.

## ORPHANEWS, LA NEWSLETTER BI-MENSUELLE D'ORPHANET

Depuis 4 ans, deux newsletters électroniques diffusent l'information scientifique, médicale et politique sur les maladies rares et les médicaments orphelins à un lectorat de plus en plus large. A ce jour 5800 personnes sont abonnées à OrphaNews France et 8400 à OrphaNews Europe. Ces newsletters couvrent l'information scientifique mais aussi politique et événementielle et jouent un rôle de trait d'union entre les acteurs en diffusant les appels à collaboration ou à inclusion de malades dans les essais cliniques.

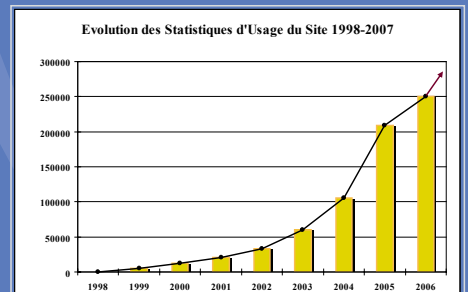
## LES CAHIERS ORPHANET

Les cahiers Orphanet sont des rapports au format PDF contenant l'information de la base sous une forme synthétique. En 2006 les cahiers Orphanet parus sont :

- « Prévalence des maladies rares »
- « Centres de référence en France »
- « Forum Internet des associations »
- « Médicaments orphelins autorisés en Europe »
- « La transmission des maladies génétiques »

D'autres cahiers sont en préparation, en particulier des annuaires des services par région.

# L'audience du site



## Référencement par les moteurs de recherche

La richesse d'un site et son référencement sont des indicateurs révélateurs de son activité. Aujourd'hui, Google, principal moteur de recherche, donne de précieuses indications sur notre positionnement. Le moteur indexe près de 32 000 documents sur Orphanet et l'adresse [www.orpha.net](http://www.orpha.net) est citée sur plus de 317 000 pages Web.

Ces chiffres sont à comparer aux sites américains de la *National Organization of Rare Disorders* (cité sur 216 000 pages Web) ou de GeneClinics (avec près de 1 930 documents indexés et cités sur 43 800 pages Web).

Notons que sur des requêtes telles que «maladies rares» ou «médicaments orphelins», Orphanet sort en première position, ce qui s'explique parfaitement par l'ampleur et la taille de notre site.

### AUDIENCE DU SITE

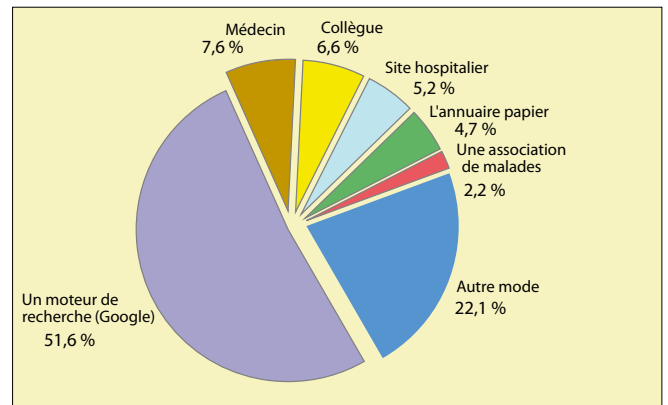
Orphanet est consulté par 20 000 utilisateurs par jour dans 6 langues (données décembre 2006). Les utilisateurs sont à 20 % français. Les autres viennent de plus de 150 pays.

Une enquête en ligne a été menée en avril 2006, auprès de 1 012 utilisateurs du site francophone. Elle montre que nous servons tous les types de public, la moitié est constituée d'utilisateurs réguliers et ils sont satisfaits.

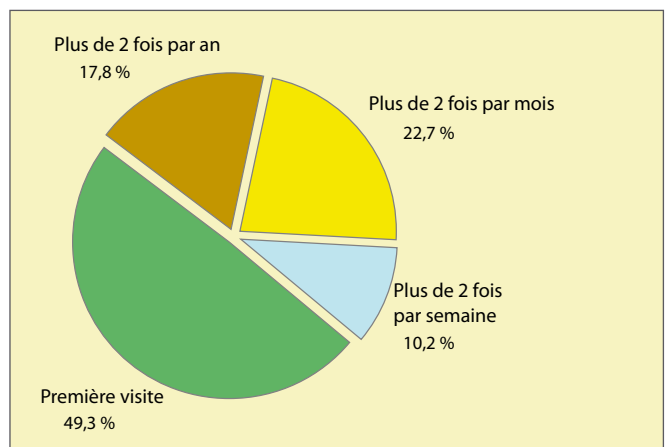
### LES UTILISATEURS DU SITE FRANCOPHONE SONT À 80 % FRANÇAIS ET SONT :

<b>des professionnels de santé</b>	<b>61,4 %</b>
dont :	
des experts en maladies rares	4,4 %
des médecins hospitaliers	19,8 %
des médecins libéraux	8,1 %
des biologistes	2,5 %
des pharmaciens	1,3 %
des paramédicaux	4,6 %
d'autres professionnels de santé	8,3 %
des professionnels de la communication	1,6 %
des enseignants/étudiants	10,8 %
<b>des malades et leurs proches</b>	<b>29,8 %</b>
<b>d'autres types d'utilisateurs</b>	<b>8,8 %</b>

### LEUR MODE DE DÉCOUVERTE DU SITE EST :



### LA FRÉQUENTATION DU SITE PAR CES VISITEURS :



### LE TYPE D'INFO RECHERCHÉE :

sur une maladie particulière	82,5 %
une association de malades	10,2 %
un laboratoire de diagnostic	11,8 %
la recherche en cours	10,5 %
une consultation	10,0 %
un essai clinique	8,1 %

# Les collaborations

La politique générale d'Orphanet est de travailler en collaboration avec tous les acteurs du secteur des maladies rares et des médicaments orphelins au niveau national et international.

## LES COLLABORATIONS NATIONALES

- **Le Direction Générale de la Santé**  
Orphanet participe aux groupes de travail mis en place par la DGS pour l'élaboration des cartes de soins et d'urgence pour les malades atteints d'une maladie rare.
- **La Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS)**  
Orphanet travaille en étroite collaboration avec la DHOS sur l'information au sujet des centres de référence labellisés et contribue à fournir des documents de travail au Comité national consultatif de labellisation.
- **La plateforme maladies rares**  
Orphanet est une des 5 structures de la Plateforme Maladies rares située à l'hôpital Broussais à Paris. Orphanet collabore avec Maladies Rares Info Services pour l'élaboration de l'encyclopédie grand public et pour la réponse personnalisée aux messages électroniques, avec Eurordis sur plusieurs projets européens, avec le GIS maladies rares pour la production de notre newsletter et sur la diffusion de l'information sur les recherches menées en Europe, avec l'Alliance Maladies rares pour l'organisation annuelle d'un colloque réunissant les associations de malades. Nous partageons avec tous une plateforme de services et des locaux.
- **Le LEEM**  
Orphanet est représenté au comité « médicaments orphelins » du LEEM et réalise, en partenariat avec le LEEM, un travail d'identification systématique des indications orphelines potentielles.

- **La Fondation Groupama pour la santé**  
Orphanet co-organise chaque année un colloque à destination des associations de malades sur le Web comme outil de communication.
- **L'Institut national de veille sanitaire (INVS)**  
Orphanet travaille avec l'INVS à la priorisation des maladies rares pour la surveillance épidémiologique.
- **Les centres de référence**  
Orphanet travaille avec les centres de référence qui le souhaitent à la réalisation de leurs missions dans le domaine de l'information.
- **Air France**  
Orphanet collabore avec Air France pour la sélection de demandes de mise à disposition de billets d'avion pour que des malades atteints de maladie rare puissent consulter des experts ou que ceux-ci se rendent auprès d'eux.

## LES COLLABORATIONS INTERNATIONALES

- **Rare Diseases Task Force (RDTF)** de la Commission Européenne.  
Orphanet a contribué à l'établissement de deux rapports de la RDTF sur les centres de référence en Europe, publiés en septembre 2005 et décembre 2006.
- **L'Organisation mondiale de la santé (OMS)**  
Orphanet vient de commencer une collaboration avec l'OMS pour la révision de la classification internationale des maladies (CIM11), en lien avec la RDTF.
- **EuroGenTest**  
Orphanet collecte et diffuse l'information sur le contrôle de qualité des laboratoires européens réalisant des tests génétiques, en partenariat avec EuroGenTest qui est un réseau d'excellence européen coordonné par l'université de Louvain (Belgique).

# Les projets 2007

## Transformer Orphanet en un portail des maladies rares

Le projet principal est de développer une nouvelle version de la base de données et du site internet, qui sera la version 4, afin d'offrir aux internautes de nouveaux services et de rendre plus visibles et accessibles nos produits. Le prochain site sera conforme aux normes pour handicapés les plus exigeantes.

## Développer la base de données des maladies

Dans la prochaine version d'Orphanet, il sera possible d'accéder aux classifications des maladies et d'interroger la base de données par grand groupe nosologique, par gène, par classe de prévalence et par classe d'âge d'apparition.

## Développer la base de données sur les laboratoires de génétique moléculaire

La future base de données inclura les données sur le contrôle de qualité des laboratoires de génétique dans l'objectif de favoriser le recours aux laboratoires ayant fait l'effort d'aller vers la certification et l'accréditation.

## Développer la base de données sur les médicaments orphelins

À la demande du Comité des médicaments orphelins (COMP) de l'agence européenne du médicament (EMA), Orphanet développe une base de données sur les médicaments orphelins pour permettre de suivre le développement de ceux-ci depuis la désignation orpheline (phase 2 du développement clinique généralement) jusqu'à la disponibilité sur les marchés européens.

## Développer la base de données sur les recherches en cours

Dans le cadre d'un contrat européen ERA-NET (leader : GIS Maladies rares), l'information sur les recherches en cours sera indexée par type de recherche et par sources de financement. Cela devrait faire d'Orphanet

la première source d'information sur les projets de recherche financés en Europe.

## Elargir les modes d'interrogation de la base

Orphanet offrira un mode d'interrogation plein texte pour faciliter l'accès à tous nos documents.

## Développer un nouveau produit : Orphanet Urgences

Orphanet va créer une nouvelle série de documents pour les professionnels sur les situations d'urgence en rapport avec des maladies rares, en partenariat avec les sociétés savantes d'urgentistes. Ces textes de recommandations de bonne pratique viseront à faciliter la prise en charge des malades en urgence.

## Étendre le service d'aide au diagnostic à toutes les maladies rares

Orphanet va étendre le thésaurus des signes et symptômes pour permettre l'indexation de toutes les maladies rares en vue de leur sélection par signes et symptômes. Il s'agit d'une extension du service déjà en ligne.

## Publier des annuaires Orphanet des maladies rares

Un annuaire papier doit être publié en France en 2007, la dernière édition datant de 2002, grâce à une subvention de la CNAMTS. Dans les autres pays européens, un annuaire italien a été publié en 2006, un annuaire allemand est prévu en 2007, un annuaire espagnol, portugais et anglais en 2008 sous réserve que les partenaires identifient des sources de financement.

## Contribuer à la révision de la classification internationale des maladies avec l'OMS

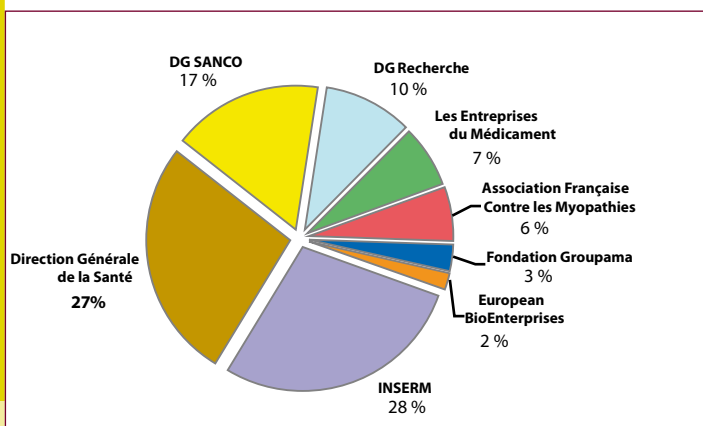
Orphanet va coordonner un groupe d'experts qui contribuera à la révision de la classification internationale des maladies rares de l'OMS.

# Les ressources financières

## Le budget d'Orphanet France : 1,3 Million d'Euros HT en 2006.

### Budget

Les contributions respectives des financeurs au budget d'Orphanet en France sont :



Le financement des équipes dans les autres pays vient de la Commission européenne (DG SanCo) et de chacune des institutions partenaires.

### Financement de l'encyclopédie et de l'annuaire des services

**La DGS, l'Inserm, le LEEM et la Commission européenne (DG SanCo)** sont les seuls contributeurs à l'ensemble du projet.

Le contrat avec la DGS est un contrat triennal qui se termine en décembre 2007. Le contrat avec le LEEM est annuel et renouvelé par tacite reconduction. Le contrat avec la DG SanCo est un contrat triennal qui se termine en mars 2007. Le contrat triennal suivant vient d'être obtenu.

### Financement des autres produits d'Orphanet

**L'ASSOCIATION FRANÇAISE CONTRE LES MYOPATHIES (AFM)** finance les Newsletters et la collecte des données sur les essais cliniques. Le contrat est annuel et renouvelé par avenant.

**L'AFM, EURORDIS ET L'ALLIANCE MALADIES RARES** ont financé la collecte des données épidémiologiques sur les maladies rares

**Le LEEM** finance OrphanXchange par un contrat annuel renouvelé par avenant.

**LA FONDATION GROUPAMA POUR LA SANTÉ** finance les services aux associations de malades par un contrat triennal qui vient d'être renouvelé.

**LA DG RECHERCHE** de la Commission européenne finance :

- OrphanXchange et le système de recrutement en ligne des malades pour les essais cliniques (contrat SSA Orphanplatform terminé en Juin 06)
- la base de données sur les laboratoires de génétique moléculaire (contrat FP6 : NoE EuroGenTest)
- la communication sur la thérapie génique (contrat FP6 : NoE Clinigene)

**LA DG SANCO** de la Commission européenne finance :

- la communication anglophone au travers d'OrphaNews Europe (contrat RDTF)
- la collecte de l'information sur les services dans les autres pays européens
- la production de l'encyclopédie anglophone

Certains industriels du groupe **EUROPEAN BIOENTREPRISES** (EBE, groupe de travail de l'EFPIA) contribuent au financement du développement de la base de données sur les médicaments orphelins et sur les essais cliniques.

# La gouvernance



## Le Comité de pilotage

Le suivi des actions mises en œuvre par Orphanet est effectué par un comité de pilotage composé de membres nommés pour trois ans. Il se réunit une fois par an.

Il comprend le directeur général de la Santé ou son représentant, le directeur général de l'Inserm ou son représentant, un représentant du Ministère de la recherche et de la technologie, un représentant de l'Institut de la veille sanitaire (INVS), un représentant de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie, un représentant de la Haute Autorité de Santé, un représentant du conseil de l'ordre des médecins, un représentant du conseil de l'ordre des pharmaciens, un représentant des associations de malades, un représentant de la Commission européenne (DG SanCo).

## Le Comité scientifique France

La validation scientifique des informations publiées sur le site est réalisée par un comité scientifique national représentant l'ensemble des spécialités médicales. Il est en charge de la validation des textes dans la langue du pays et de la validation des listes de services (consultations, laboratoires, recherches en cours...). Les membres du comité scientifique sont nommés conjointement par le directeur général de la Santé et celui de l'Inserm.

Un comité scientifique similaire est en place dans chacun des pays partenaires d'Orphanet.

## Le comité éditorial international

Toute la production de textes est placée sous la supervision d'un comité éditorial international couvrant toutes les spécialités médicales.

## Le « management board »

Le réseau des partenaires européens d'Orphanet est coordonné par l'équipe parisienne. La gouvernance en est assurée par un « management board » élu par les partenaires à raison de deux représentants des grands pays, un représentant des pays de taille moyenne (moins de 15 millions d'habitants) et un représentant des petits pays (moins de 5 millions d'habitants).

## La protection des données

La collecte et la diffusion des informations respectent les dispositions légales en vigueur dans les pays concernés : code de déontologie, loi sur la protection des données informatisées, loi sur les droits de la propriété intellectuelle et toute autre loi et règlement applicable.

Orphanet a fait l'objet d'un avis favorable de la Commission nationale de l'informatique et des libertés (CNIL) en date du 5 mai 1997. Toutes les informations nominatives contenues dans la base ont fait l'objet d'une autorisation formelle des personnes citées.

Les informations diffusées et les services développés sont conformes aux codes et recommandations issues de comités ad hoc reconnus nationalement et/ou internationalement, en particulier dans le domaine du respect du droit des patients, du respect de la confidentialité des informations, de la patrimonialité des informations médicales, de l'exercice de la médecine en ligne, du dossier médical en ligne et de la sécurité des réseaux.

À ce jour, les codes et chartes auxquels adhèrent Orphanet sont les suivants :

le HONcode ' HONConduct385483 '  
(<http://www.hon.ch/HONcode>),

le *eHealth Code of Ethics*  
(<http://ihealthcoalition.org/ethics/ehcode.html>),

les '*Guidelines for Medical and Health Information Sites on the Internet*' de l'*American Medical Association*  
(<http://www.ama-assn.org/ama/pub/category/1905.html>),

et les recommandations du Conseil national de l'ordre des médecins français  
(<http://www.conseil-national.medecin.fr>).

# Le comité scientifique et le comité éditorial

## Le comité scientifique France

Le comité est présidé par le Pr Didier Lacombe. Il est composé des personnalités suivantes :

Frédéric Bargy	<i>chirurgie pédiatrique</i>
François Baud	<i>Toxicologie</i>
Nicole Baumann	<i>Maladies métaboliques adultes</i>
Jérôme Bérard	<i>Chirurgie orthopédique pédiatrique</i>
Claudine Blanchet-Bardon	<i>Dermatologie</i>
Agnès Bloch-Zupan	<i>Odontologie</i>
Damien Bonnet	<i>Cardiopédiatrie</i>
Philippe Chanson	<i>Endocrinologie</i>
Jean-Alain Chayvialle	<i>Gastro-entérologie</i>
Jean-François Cordier	<i>Pneumologie</i>
Philippe Coube	<i>Neurochirurgie</i>
Marc Delpech	<i>Biochimie</i>
Louis Dubertret	<i>Dermatologie</i>
Denis Duboc	<i>Cardiologie</i>
Jean-Louis Dufier	<i>Ophthalmologie enfant</i>
Bruno Eymard	<i>Maladies neuro-musculaires</i>
Evelyne Ferrari	<i>ORL adulte</i>
Béatrice Fervers	<i>Oncologie</i>
Alain Fischer	<i>Immunologie enfant</i>
Antoine Flahault	<i>Epidémiologie</i>
Bertrand Fontaine	<i>Neurologie adulte</i>
Emmanuelle Girodon	<i>Biologie moléculaire</i>
Marie Gonzales	<i>Foetopathologie</i>
Jacques Grill	<i>Oncologie pédiatrique</i>
Pierre-Jean Guillausseau	<i>Diabétologie</i>
Loïc Guillevin	<i>Médecine interne</i>
Emmanuel Heron	<i>Médicaments orphelins</i>
Xavier Jeunemaitre	<i>Médecine vasculaire</i>
Dominique Joly	<i>Néphrologie adulte</i>
Didier Lacombe	<i>Dysmorphologie</i>
Martine Le Merrer	<i>Maladies osseuses</i>
Marion Leboyer	<i>Psychiatrie</i>
Pascale de Lonlay	<i>Maladies métaboliques</i>
Patrice Lopez	<i>Gynécologie</i>
Xavier Mariette	<i>Rhumatologie</i>
Patrich Niaudet	<i>Néphrologie enfant</i>
Paquita Nurden	<i>Hématologie</i>
Philippe Orcel	<i>anomalies de la trame osseuse</i>
Luc Paris	<i>Parasitologie</i>
Gérard Ponsot	<i>Neuropédiatrie</i>
Pierre Quartier	<i>Rhumatologie enfant</i>
Elisabeth Robert	<i>Tératologie</i>
José Sahel	<i>Ophthalmologie adulte</i>
Jacques Schmitz	<i>Gastro-entérologie enfants</i>
Maïté Tauber	<i>Endocrinologie enfant</i>
Dominique Valla	<i>Hépatologie</i>
Marie-Paule Vazquez	<i>Chirurgie infantile</i>
Michel Vekemans	<i>Cytogénétique</i>
Alain Verloes	<i>Dysmorphologie</i>
Jean-Louis Vildé	<i>Infectiologie</i>

Les personnalités scientifiques suivantes ont mis leurs compétences au service du comité scientifique d'Orphanet dans le passé puis ont souhaité être remplacées au terme de leur mandat :

**Annick Alperovitch, Patrick Berche, Philippe Bouchard, Marie-Louise Briard, Alexis Brice, Françoise Brion, Claude Carbon, Nicole Casadevall, Valérie Cormier-Daire, Martin Danis, Pierre Delmas, Serge Erlinger, Philippe Evrard, Michel Fardeau, Romain Favre, Josué Feingold, Alain Gaudric, Michel Goossens, Jean-Pierre Grunfeld, Jean Kachaner, Yves Manach, Isabelle Martin, Jean-Pierre Paccioni, Thierry Philip, Anne-Marie Prieur, Jean-Marie Saudubray, Olivier Sterkers, Gilbert Tchernia, Jon Andoni Urtizberea, Gilles Vassal, Guy Vaysseix.**

## Le comité éditorial international

LES ÉDITEURS EN CHEF SONT :

**Ségolène Aymé (France), Bruno Dallapiccola (Italie) et Dian Donnai (Royaume-Uni).**

LES MEMBRES DU COMITÉ SONT :

Robert H Anderson	<i>Royaume-Uni</i>
Philip L Beales	<i>Royaume-Uni</i>
Gary Butler	<i>Royaume-Uni</i>
Jaime Campos-Castello	<i>Espagne</i>
Jean-François Cordier	<i>France</i>
Marianne de Visser	<i>Pays-Bas</i>
Koen Devriendt	<i>Belgique</i>
Frank Dressler	<i>Allemagne</i>
Hermann Feldmeier	<i>Allemagne</i>
Sebastiano Filetti	<i>Italie</i>
Alain Fischer	<i>France</i>
Josep Font	<i>Espagne</i>
Loïc Guillevin	<i>France</i>
Raoul C. Hennekam	<i>Royaume-Uni</i>
James V Leonard	<i>Royaume-Uni</i>
Alessandro Martini	<i>Italie</i>
William J. McKenna	<i>Royaume-Uni</i>
Luciano Merlini	<i>Italie</i>
Bruce Morland	<i>Royaume-Uni</i>
Francesco Muntoni	<i>Royaume-Uni</i>
Ross Pinkerton	<i>Australie</i>
Wolfgang Rösch	<i>Allemagne</i>
José-Alain Sahel	<i>France</i>
Jean-Marie Saudubray	<i>France</i>
Francesco Scolari	<i>Italie</i>
Antonella Tosti	<i>Italie</i>
Juan A Tovar	<i>Espagne</i>
Dominique Valla	<i>France</i>
Georges Van den Berghe	<i>Belgique</i>
Alain Verloes	<i>France</i>
Joan-Lluis Vives Corrons	<i>Espagne</i>
Thomas Voit	<i>Allemagne</i>
Udo Wendel	<i>Allemagne</i>
Giovanna Zambruno	<i>Italie</i>

# L'organisation

Orphanet est un projet à double composante : informatique et documentaire. Par ailleurs Orphanet est un projet multilingue et international. Son organisation est donc complexe.

## RESPONSABILITÉ ADMINISTRATIVE ET OPÉRATIONNELLE

La responsabilité de la mise en œuvre du projet est confiée à un service de l'Inserm intitulé « Service d'information sur les maladies rares ». Ce service comprend une équipe de 28 professionnels dont 7 biologistes, 7 médecins, 6 informaticiens, 3 documentalistes, 4 administratifs et 1 pharmacien. Ce service (Service commun Inserm 11) assure la gestion de la base de données, la coordination des équipes européennes et le contrôle de qualité, la production de l'encyclopédie francophone et anglophone, le développement de tous les services annexes aux utilisateurs, la conception informatique du projet et sa mise en œuvre ainsi que la recherche de contrats et leur gestion financière et administrative.

## LE SERVEUR INFORMATIQUE

La charge à laquelle doit faire face Orphanet ainsi que la typologie d'applications, mais aussi la responsabilité en terme de service public (30 000 connexions / jour, 750 transactions sécurisées de mise à jour quoti-

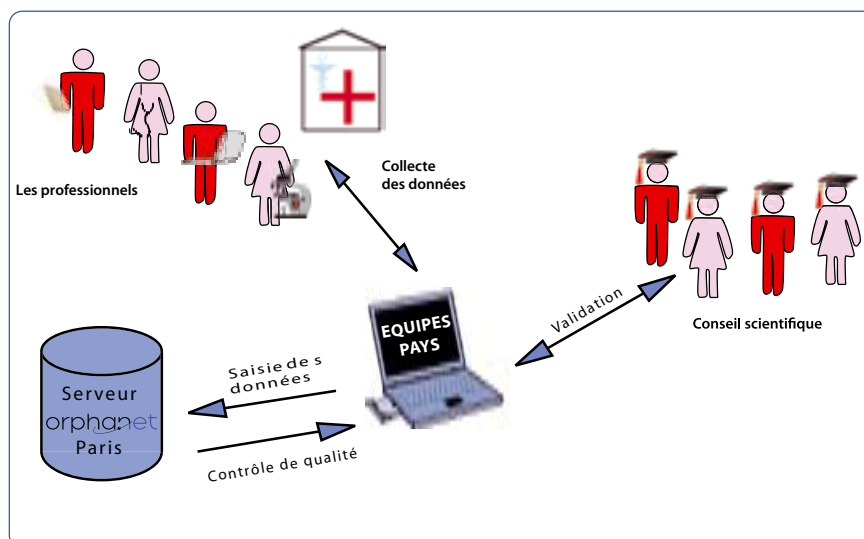
diennes par 50 documentalistes implantés en Europe, 20 applications, hébergement de sites Web d'associations) justifie une architecture cible pérenne qui a été assurée de 1997 à 2005 par Infobiogen, puis par l'université Paris IV en 2006 et le sera dorénavant par le Département des systèmes d'information de l'Inserm. Le serveur est un serveur Sun avec un système d'exploitation UNIX et Sybase comme gestionnaire de base de données. Les développements sont réalisés essentiellement en PHP.

## LA COLLECTE DES DONNÉES SUR LES SERVICES

La collecte des données sur les services (consultations spécialisées, laboratoires de diagnostic, projets de recherche, registres, essais cliniques, associations de malades en lien avec les maladies rares) est réalisée par chaque pays partenaire.

Ces 35 pays sont : Allemagne, Autriche, Belgique, Bulgarie, Chypre, Croatie, Danemark, Espagne, Estonie, Finlande, France, Grèce, Hongrie, Irlande, Italie, Lettonie, Liban, Lituanie, Luxembourg, Malte, Maroc, Norvège, Pays-Bas, Pologne, Portugal, République Tchèque, Roumanie, Royaume-Uni, Serbie, Slovaquie, Slovénie, Suède, Suisse, Tunisie, Turquie

Les équipes nationales sont localisées dans de grands départements universitaires, généralement dans des départements de génétique. Chaque équipe constitue son conseil scientifique en charge de la validation des données. Elle collecte et transmet ses données.



# L'équipe Orphanet France



## **DIRECTION**

**Ségolène Aymé** *Directrice*  
**Matthieu Lévi-Strauss** *Directeur-adjoint*

## **EQUIPE ADMINISTRATIVE ET FINANCIÈRE**

**Valérie Fonteny** *Assistante de direction, gestion des partenariats*  
**Sandrine Gromat** *Secrétaire du SC11*  
**Anna Kole** *Assistante de recherche*

## **EQUIPE BASE DE DONNÉES DE SERVICES**

**Valerie Thibaudeau** *Chef d'équipe et responsable d'OrphanXchange*  
**Claude Barrère** *Assistante de l'équipe et responsable de l'indexation MeSH*  
**Ioana Caron** *Responsable des données sur les consultations*  
**Annick Dubosq** *Responsable des données sur les essais cliniques et les médicaments orphelins*  
**Cécile Gaudebout** *Responsable des données sur les laboratoires cliniques*  
**Caroline Holef** *Responsable des données sur les projets de recherche*

## **EQUIPE EDITION ET BASE DE DONNÉES DE MALADIES**

**Ana Rath** *Chef d'équipe et éditrice de l'encyclopédie francophone*  
**Marine Corniou** *Rédactrice de l'encyclopédie francophone*  
**Soumia Foot** *Assistante éditoriale*  
**Marie Georget** *Rédactrice et responsable de la classification des maladies*  
**Janine-Sophie Le Quintrec** *Responsable de l'indexation des maladies*  
**Katia Marazova** *Éditrice de l'encyclopédie anglophone*  
**Françoise Nourrit** *Rédactrice de l'encyclopédie anglophone*  
**Emma Pilling** *Rédactrice de l'encyclopédie anglophone*  
**Ginevra Zanni** *Responsable de l'indexation des maladies*

## **EQUIPE NEWSLETTERS**

**Kathy Beuzard-Edwards** *Rédactrice d'OrphaNews Europe*  
**Annie Olry** *Rédactrice d'OrphaNews France*

## **EQUIPE INFORMATIQUE**

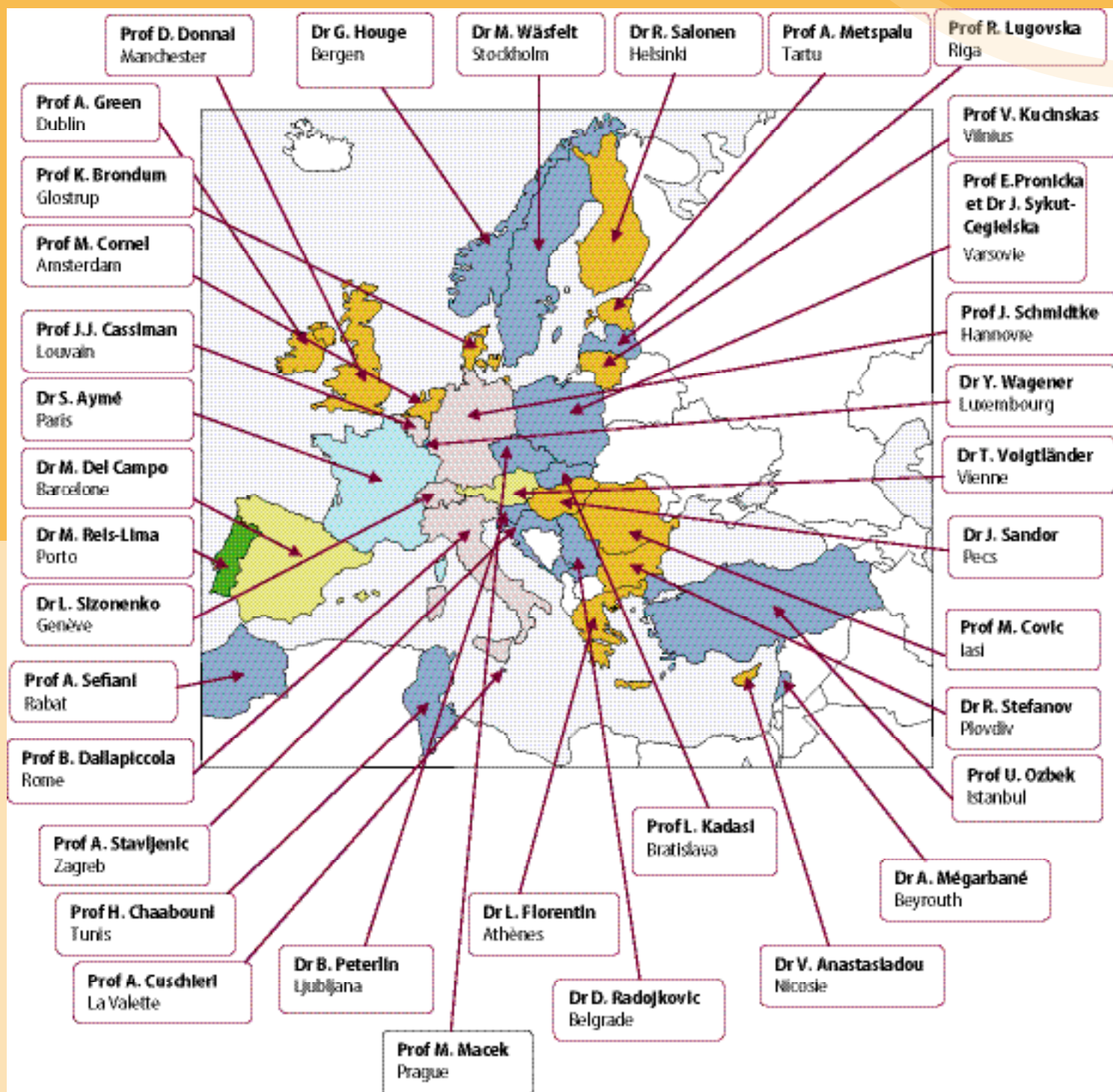
**Bruno Urbero** *Responsable d'équipe, ingénieur base de données*  
**Bénédicte Chauvet** *Webmestre technique d'Orphanet et responsable du parc micros*  
**Julien Guérin** *Développeur*  
**Marc Hanauer** *Webmestre au service des associations de malades*  
**Manh Hung Nguyen** *Ingénieur réseau/système*  
**Céline Rousselot** *Développeuse*

## **ONT ÉGALEMENT TRAVAILLÉ POUR ORPHANET DANS LE PASSÉ :**

**Informaticiens :** Xavier Benigni, Francis Capy, Christophe Cussat-Blanc, Armelle Drouffe, Philippe Gesnouin, Claude Scarpelli, Frédérique Truy, Guy Vaysseix, François Thuillier et des prestataires de la société G.F.I et de la société Sysra.

**Chargés de l'information :** Aurélie Bedin, Anne Cécile Biscarat, Lazhar Ghozlane, Caroline Hagnéré, Elodie Lecouturier, Anne-Sophie Le Gall, Anne Prestel Nieutin, Françoise Reboul-Salze, Séverine Rastoul, Fabienne de Véricourt, Catherine Carraz-Billat, David Oziel, Nathalie Piroux, Juliette Albuison, Cornéliu Henegar, Andrée Delahaye, Marion Gérard, Caroline Sevin, Pablo Bartolucci, Mounia El Yamani, Andréas Théodorou, Sally Goodman, Muriel Hérasse, Louise Taylor, Françoise Robert, Fawzia Ferhat, Valérie Serrière-Lanneau, Elisabeth Robert-Gnansia, Françoise Robert.

# Orphanet en Europe



# Orphanet, service commun de l'Inserm, a le soutien de :





Orphanet  
Service commun Inserm 11  
Plateforme Maladies rares  
102, rue Didot  
75014 Paris, France  
Tél. 01 56 53 81 37  
Fax 01 56 53 81 38  
[orphanet@orpha.net](mailto:orphanet@orpha.net)  
[www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)