

29 février 2008: première journée européenne des maladies rares Orphanet lance une nouvelle version de son site Internet

7000 maladies rares, 30 millions d'Européens concernés
Un enjeu majeur de santé publique

Loredana D'Amato Sizonenko, Genève

Cette journée s'adresse au grand public, aux médias, aux professionnels de santé, aux autorités politiques et à l'industrie pharmaceutique. Elle vise à les sensibiliser à la problématique des maladies rares et à renforcer la collaboration européenne dans la lutte contre ces maladies. Des conférences de presse, pétitions, marches, collectes, exposés, galas, concerts, interventions parlementaires et autres manifestations auront lieu dans de nombreux pays (www.rarediseaseday.org/). Cette Journée sera dorénavant un rendez-vous annuel.

Le concept de maladies rares et la présentation d'Orphanet Suisse ont fait l'objet d'un article dans Paediatrica en septembre 2006¹.

Orphanet, le **serveur européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins**, saisit l'occasion de cette journée pour lancer une nouvelle version de son site Internet afin de mieux servir ses 20 000 visiteurs quotidiens (www.orpha.net et www.orpha-net.ch). Cette journée «rare» a

été choisie pour affirmer la place de la communauté des maladies rares en Europe.

La nouvelle version du site Internet d'Orphanet, la quatrième en 11 ans d'existence, fait d'Orphanet **un portail à part entière**, adapté à la diversité de son public, composé pour un tiers de patients ou de leur entourage et pour deux tiers de professionnels de la santé, chercheurs, enseignants et étudiants.

Elle donne accès à **une encyclopédie des maladies rares et des médicaments orphelins** et à **un répertoire des services disponibles dans 35 pays**, dont la Suisse, incluant des informations sur les consultations spécialisées, les laboratoires de diagnostic, les activités de recherche et les associations de patients.

Le site permet également de rechercher une maladie rare par signes cliniques, d'accéder au service de mise en contact entre patients, et donne la possibilité aux patients désirant participer à des recherches cliniques, de se faire connaître. Le portail est entièrement accessible aux personnes avec handicap

moteur ou visuel, en accord avec les normes internationales d'accessibilité.

Tous les services sont accessibles à partir de la page d'accueil du site, disponible en **5 langues**: français, anglais, allemand, italien et espagnol. Une version portugaise est également prévue. La navigation du nouveau site a été simplifiée pour accompagner au mieux les nouveaux utilisateurs qui représentent la moitié des visiteurs.

La base de données d'Orphanet a été enrichie de nouvelles **informations sur l'épidémiologie des maladies** (prévalence dans la population européenne, âge d'apparition des symptômes), sur le mode de transmission et sur les **gènes touchés**, si cette donnée existe. Ces services ont été conçus pour répondre aux besoins des chercheurs et des industriels impliqués dans le développement de nouvelles thérapies pour les maladies rares.

Les entrées de la base de données **des maladies ont été hiérarchisées selon une classification médicale et scientifique**, facilitant ainsi leur recherche par des termes génériques. Ce service, **unique en son genre**, devrait satisfaire tous les utilisateurs.

L'information sur les laboratoires de diagnostic a été complétée par des données sur le contrôle de qualité mises en place par les laboratoires, dans le but de promouvoir un meilleur standard de qualité à travers l'Europe. Ces informations ont été collectées et validées par le consortium EuroGenTest, un réseau d'excellence financé par la Commission européenne (Direction Générale de la recherche) (www.eurogen-test.org).

L'information sur les médicaments orphelins a été enrichie des données sur le stade de développement des produits médicinaux, de la désignation du produit orphelin par l'agence européenne des médicaments (EMA) jusqu'à son autorisation de mise sur le marché en Europe. La désignation des médicaments orphelins est habituellement attribuée dans la première phase de développement clinique. Ainsi, le site Orphanet donne accès à la liste des essais cliniques en cours et à toutes les indications orphelines d'une molécule désignée, un service très demandé par les patients.

Initié en 1997 par la France, le site Internet et la base de données d'Orphanet sont gérés par le Service Commun 11 (SC11) de l'INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale), dédié à l'information sur les maladies rares, et sont

Orphanet en chiffres

Contenu de la base de données

- 5200 maladies
- 1233 laboratoires de diagnostic offrant des tests pour 1504 maladies
- 2003 laboratoires de recherche conduisant
- 4198 projets concernant 2040 maladies
- 742 essais cliniques
- 283 registres
- 3092 consultations spécialisées
- 1739 associations de patients
- 10302 professionnels
- 521 médicaments avec une indication pour une maladie rare

Statistiques

- 20000 visiteurs par jour de 170 pays
- 35% de patients et leur entourage
- 50% de professionnels de la santé
- 15% d'enseignants, d'étudiants, de journalistes et d'industriels pharmaceutiques

co-financés par ce même institut, par la Direction Générale de la Santé et la Commission Européenne (Direction Générale de la santé publique et Direction Générale de la recherche).

ORPHANET SUISSE (www.orpha-net.ch), actif depuis 2001, a pour objectif, d'identifier et de répertorier les ressources nationales dans le domaine des maladies rares avec la collaboration d'un comité scientifique. Orphanet Suisse a obtenu récemment la reconnaissance de la Conférence suisse des Directeurs cantonaux de la Santé (GDK-CDS) et la plupart des cantons contribuent à son financement.

Organisation

Orphanet est mené par un consortium d'équipes nationales basées en Allemagne, Arménie, Autriche, Belgique, Bulgarie, Chypre, Croatie, Danemark, Estonie, Finlande, France, Grande Bretagne, Grèce, Hongrie, Irlande, Israël, Italie, Lettonie, Liban, Lituanie, Luxembourg, Malte, Maroc, Norvège, Pays-Bas, Pologne, Portugal, République Tchèque, Roumanie, Serbie, Slovaquie, Slovénie, Espagne, Suède, Suisse, Tunisie et Turquie. Le consortium est coordonné par l'équipe française.

Personne de contact pour toute information complémentaire:

Dr Loredana D'Amato Sizonenko
Coordinatrice Orphanet Suisse
Service de Médecine Génétique
Centre Médical Universitaire
1, rue Michel Servet, 1211 Genève 4
Loredana.damatosizonenko@orpha-net.ch

Référence:

- 1) L. D'Amato Sizonenko: Orphanet: le portail européen au service de la communauté des maladies rares. Paediatrica Vol.17, No 4, 2006; 56-65.