



Orphanet a comprehensive information service for RD

Inserm, US14
Ana Rath, Marc Hanauer
ana.rath@inserm.fr

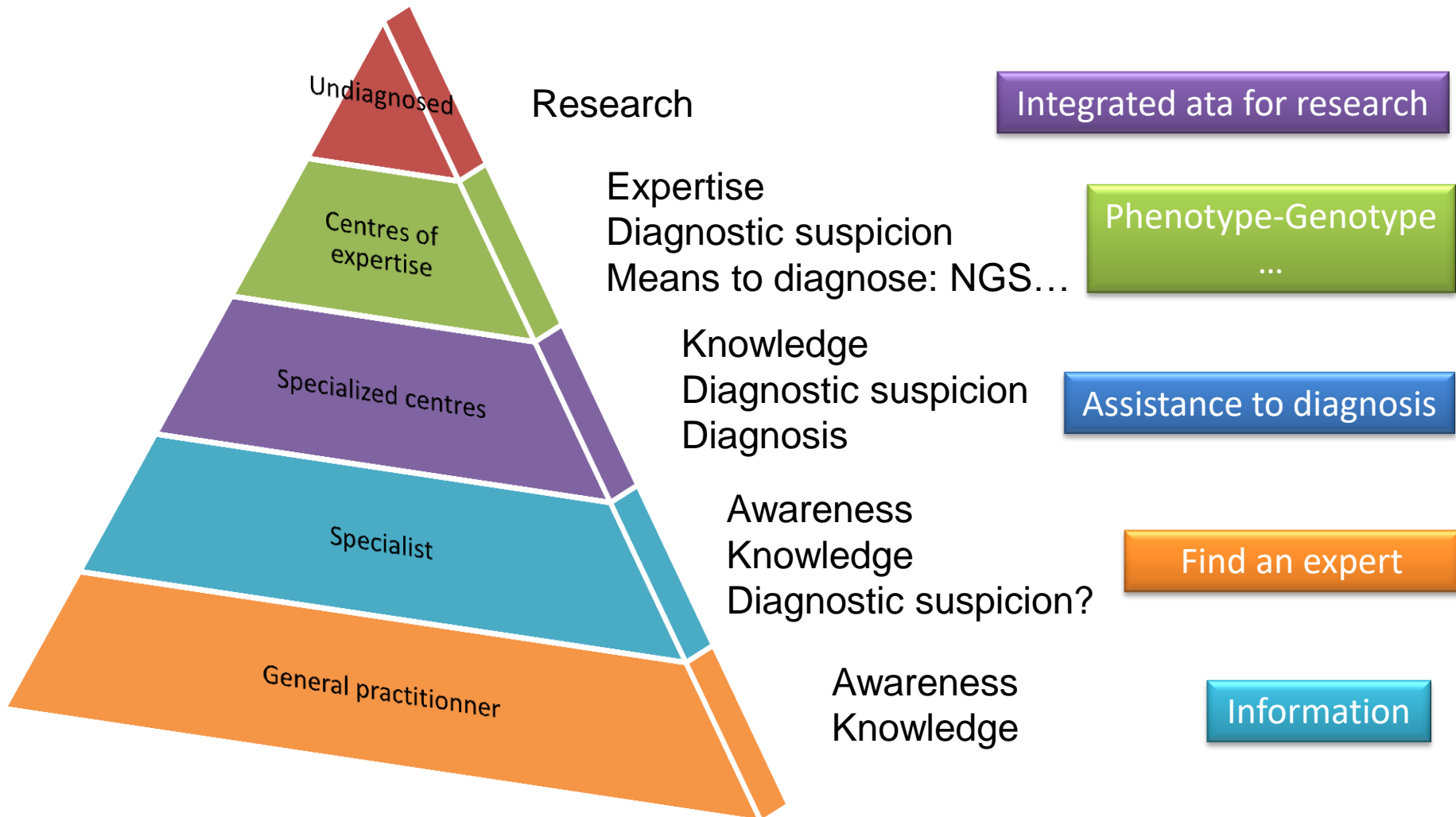


La science pour la santé
From science to health

Objectives

- Have an overall knowledge on what Orphanet is
- How to access Orphanet tutorials
- Know how to search by disease, by gene
- Know how to find a centre of expertise, a patient organisation, information on research and drugs
- Know how to find a collection of texts for a given disease

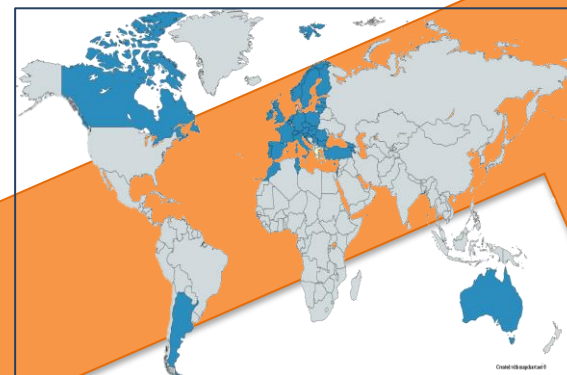
The RD pyramid



What is Orphanet?

- Orphanet is a knowledge base both for **healthcare** and for **research**.
- Orphanet **collects, integrates, produces and disseminates added-value information and data** in the field of rare diseases.
 - expert-reviewed,
 - manually curated and
 - integrated to other resources.
- Orphanet is the reference for the **nomenclature and classification of rare diseases** (the only specific resource) and has a normative role in this domain.

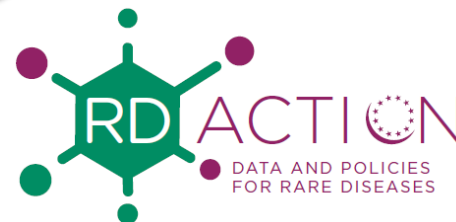
20 years Orphanet



Inserm



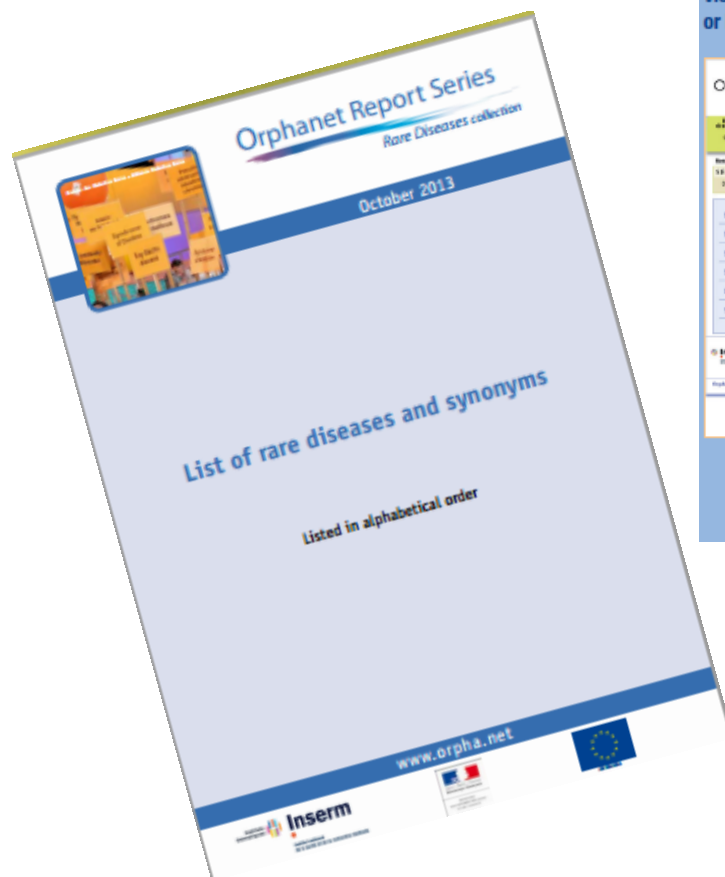
orphanet



SolveRD

www.orpha.net

Give a name to each disease : ORPHA nomenclature



View classifications by disease
or by group of diseases

Rare metabolic disease
Metabolic disease involving complex molecules
Peroxisomal disease
Adrenoleukodystrophy, X-linked
Adrenoleukodystrophy, X-linked, cerebral form
Adrenomyeloneuropathy

Rare neurologic disease
Neurometabolic disease
Adrenoleukodystrophy, X-linked
Adrenoleukodystrophy, X-linked, cerebral form
Adrenomyeloneuropathy

Rare neurologic disease
Rare epilepsy
Metabolic diseases with epilepsy
Peroxisomal disease
Adrenoleukodystrophy, X-linked
Adrenoleukodystrophy, X-linked, cerebral form
Adrenomyeloneuropathy

Rare neurologic disease
Leukodystrophy
Adrenoleukodystrophy, X-linked
Adrenoleukodystrophy, X-linked, cerebral form
Adrenomyeloneuropathy

Rare endocrine disease
Rare adrenal disease
Primary adrenal insufficiency
Chronic primary adrenal insufficiency
Genetic chronic primary adrenal insufficiency
Adrenoleukodystrophy, X-linked
Adrenoleukodystrophy, X-linked, cerebral form

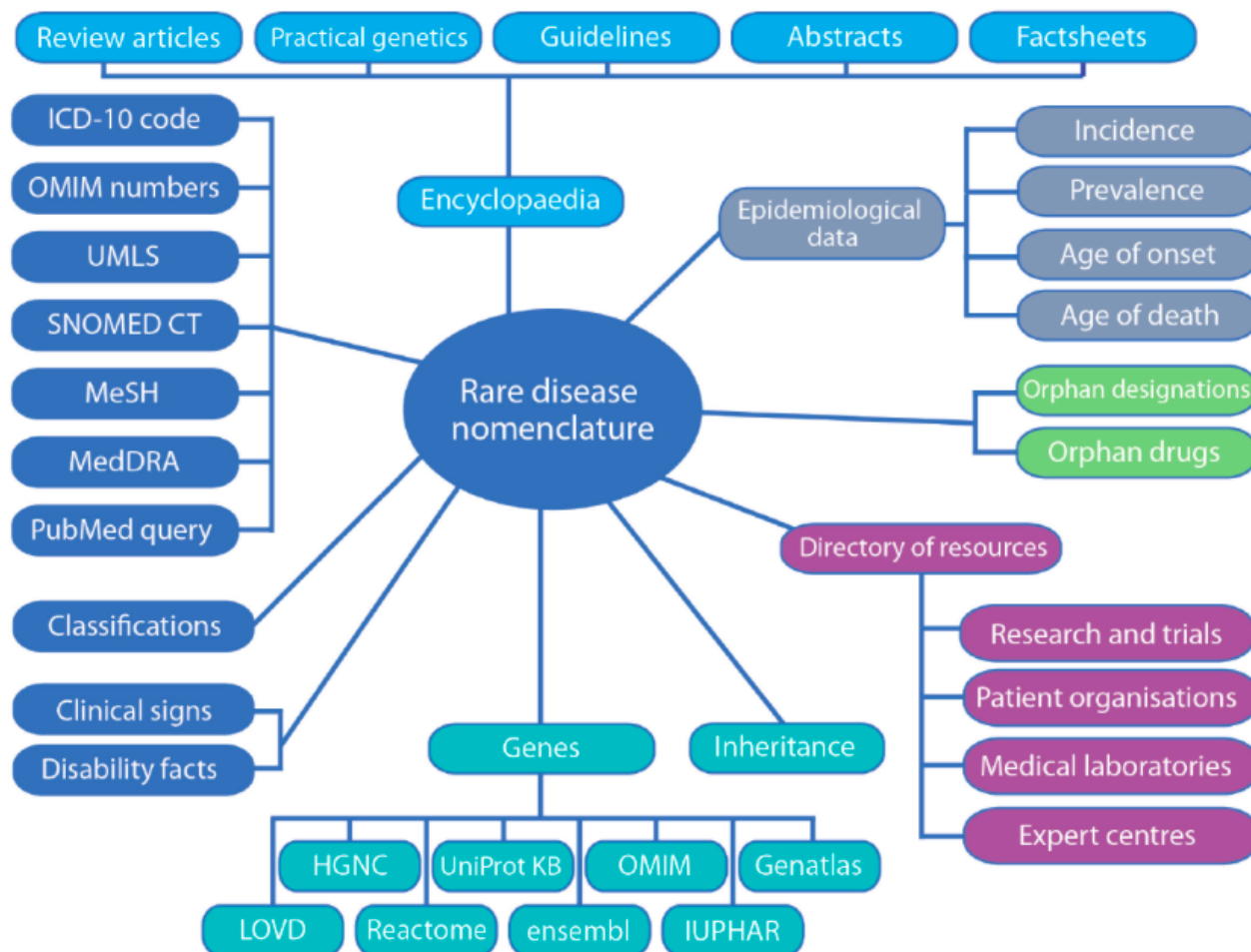
www.orphadata.org



Orphanet Rare Disease Ontology



Orphanet European knowledge base for RD



The portal on rare diseases and orphan drugs

« Rare diseases are **rare**, but rare disease patients are **numerous** »

Access our Services

Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved

Inventory of orphan drugs

Directory of patient organisations

Directory of professionals and institutions

Directory of expert centres

Directory of medical laboratories providing diagnostic tests

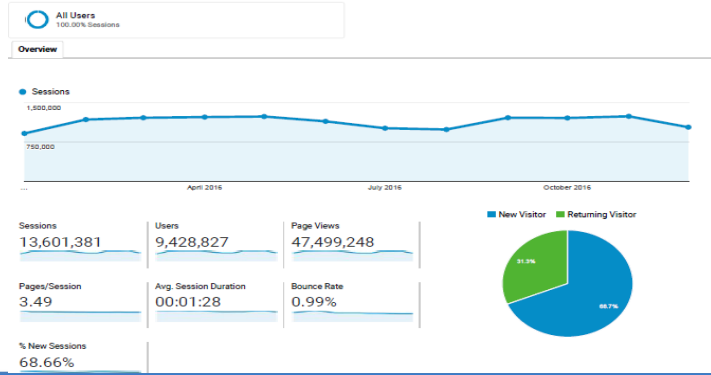
Directory of ongoing research projects, clinical trials, registries and biobanks

Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series

Providing information

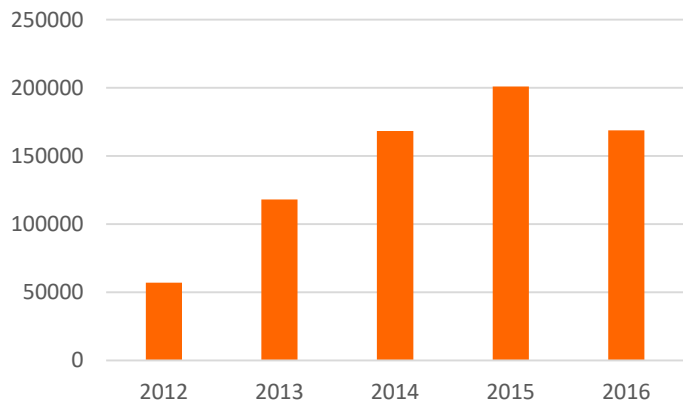
Audience Overview

1 Jan 2016 - 31 Dec 2016



International, multilingual website
Intended to a multi-stakeholders audience

Providing data



Free access data from Orphanet

orpha**data**

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 **new!**
- Orphanet classifications
- Phenotypes associated with rare disorders
- Disorders with their associated genes
- Linearisation of disorders
- Orphanet Rare Disease Ontology

Sunday, 19 March, 2017

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.

The epidemiological dataset is now available by request only.

Users from Academia can obtain access for free via signature of a data transfer agreement, please see the catalogue (<http://www.orphadata.org/cgi-bin/docs/CataloguePdf-Academia.pdf>) for more information.

Users from Industry can obtain access for a yearly fee via signature of a data transfer agreement, please see the catalogue (<http://www.orphadata.org/cgi-bin/docs/CataloguePdf-Industry.pdf>) for more information.

For more information on Xmi 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

SPARQL ENDPOINT (beta)

Disorders with their associated genes

Phenotypes associated with rare disorders



Orphanet in numbers



5856
Diseases



3573
Genes



7135
Expert centres



3367
Laboratories



20739
Professionals



41644
Daily visitors

Database content and website

A freely accessible site available in **7 languages**
47 million pages viewed in 2016
12 million PDF documents downloaded in 2016
An IRDiRC Recognized Resource



Diseases

6,084 rare diseases with unique identifiers : ORPHA numbers
3,715 genes for 3,566 rare diseases
2,630 diseases indexed with HPO terms
5,299 diseases annotated with prevalence/incidence data

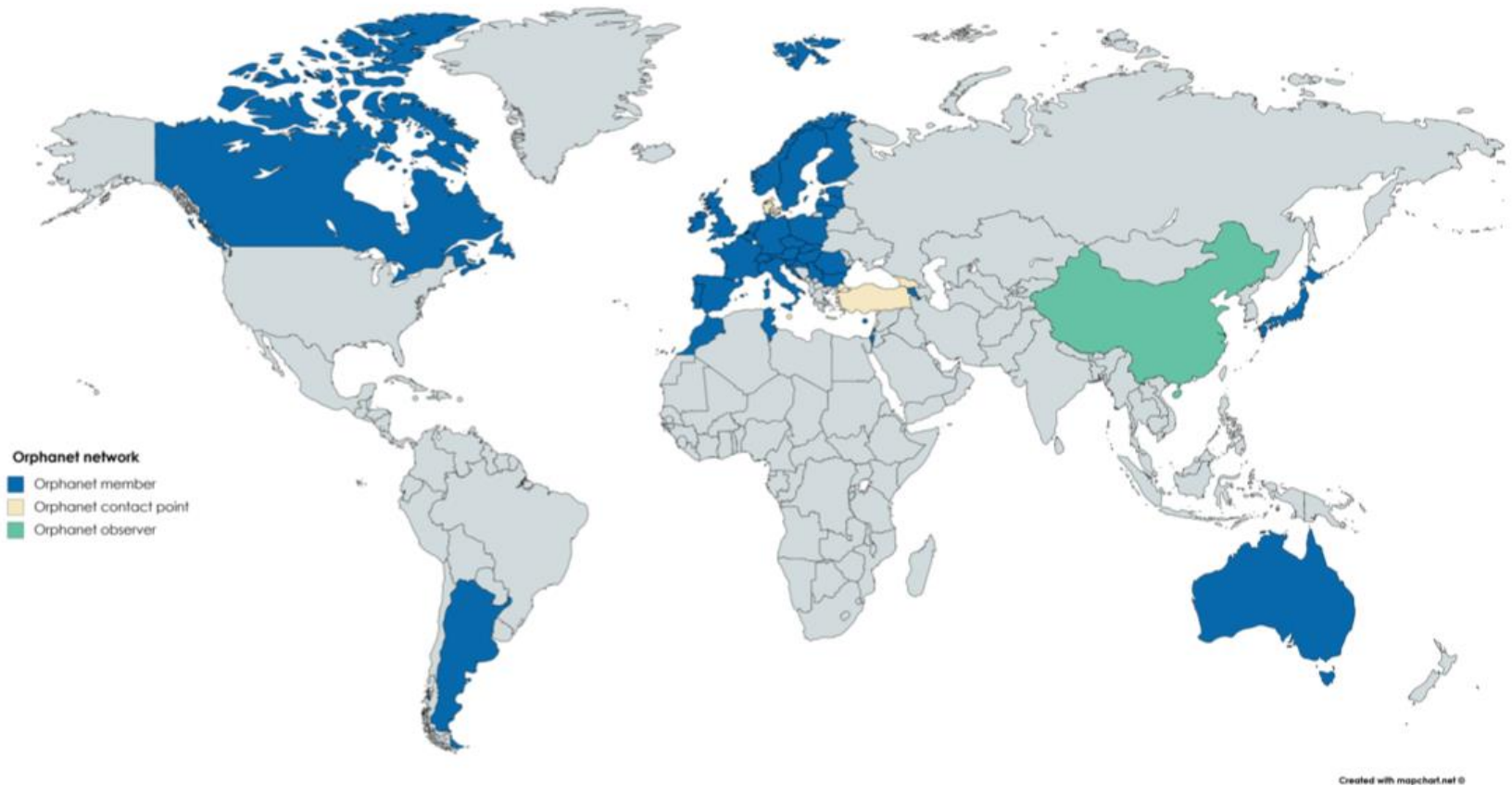
Rare disease summaries in 11 languages

4,089	English
3,314	Italian
3,299	French
3,159	German
3,074	Spanish
1,182	Portuguese
663	Dutch
167	Finnish
647	Polish
424	Greek
103	Slovak

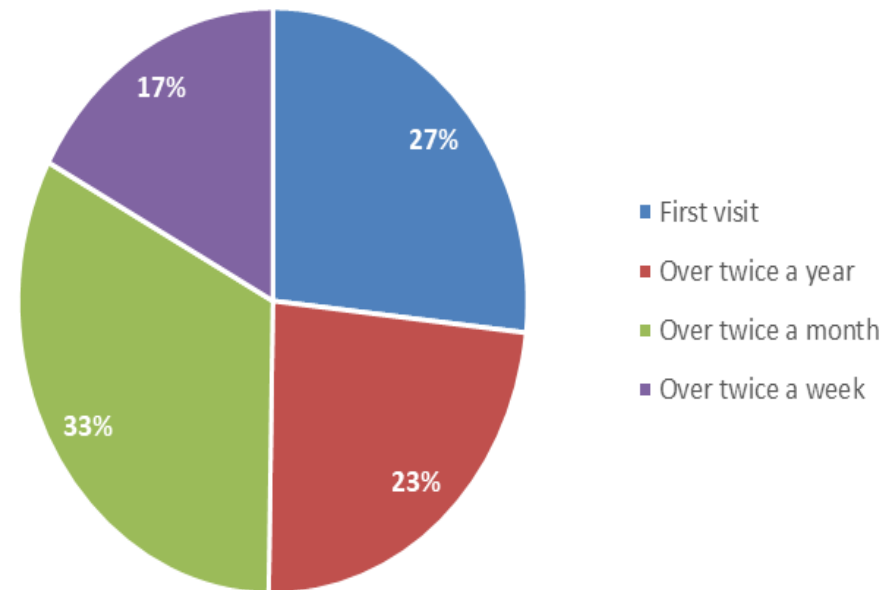
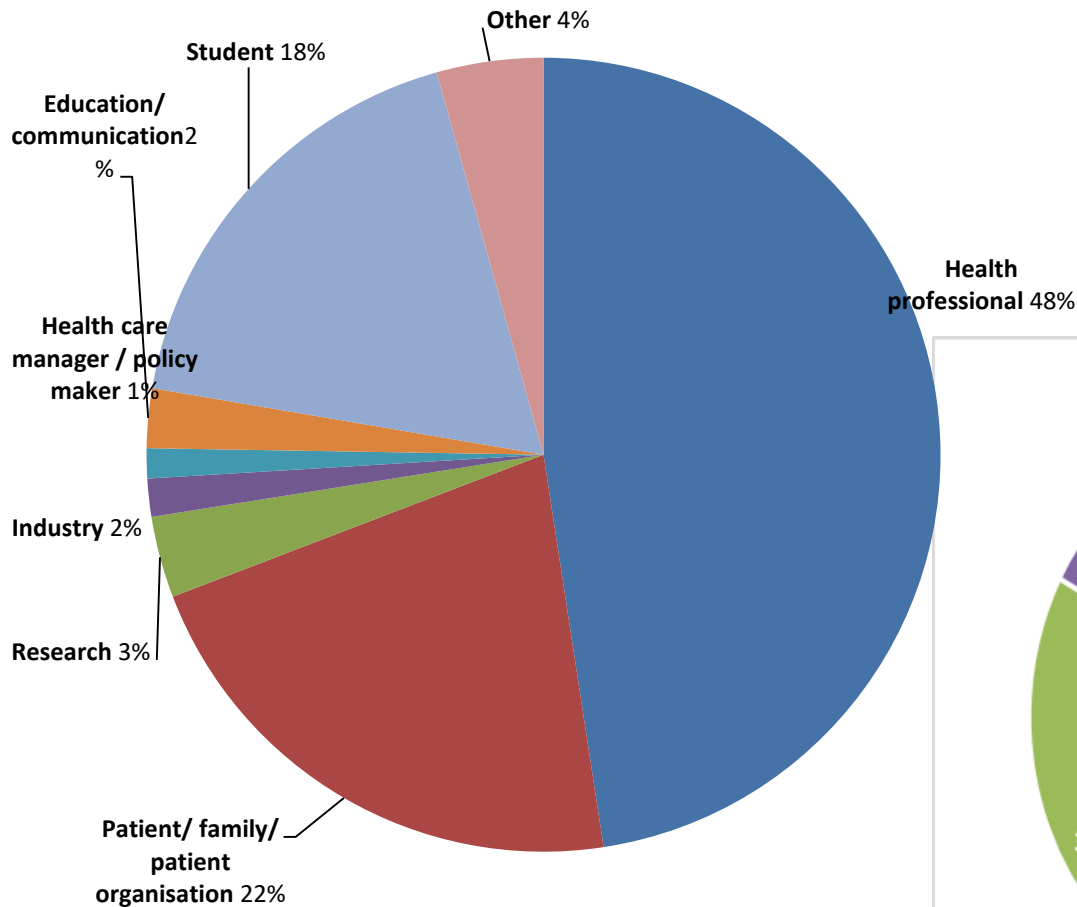
Directory of expert resources in 40 countries worldwide

21,791	professionals
7,230	expert centres
2,537	patient organisations
1,676	medical laboratories
42,982	diagnostic tests
1,856	research laboratories
2,475	research projects
2,455	clinical trials
744	patient registries
621	mutation databases
142	biobanks

The Orphanet Network



Orphanet users



Enquête 2018; n = 5131

Orphanet provides information and data to a global audience

Origine géographique

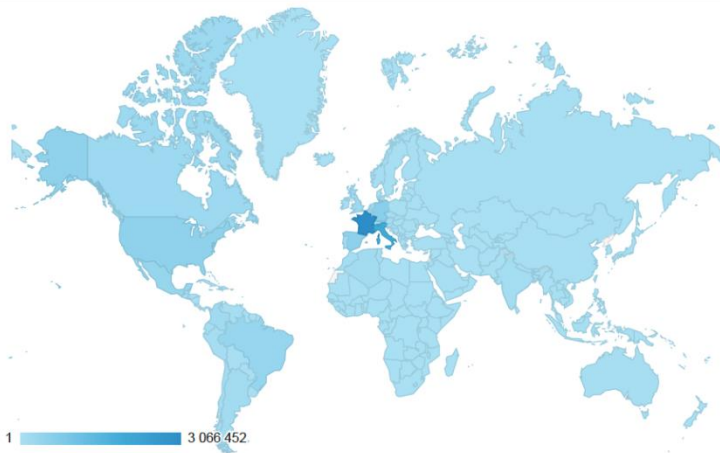
6 sept. 2013 - 6 sept. 2015

Toutes les sessions
100,00 %

Orphanet

Synthèse géographique

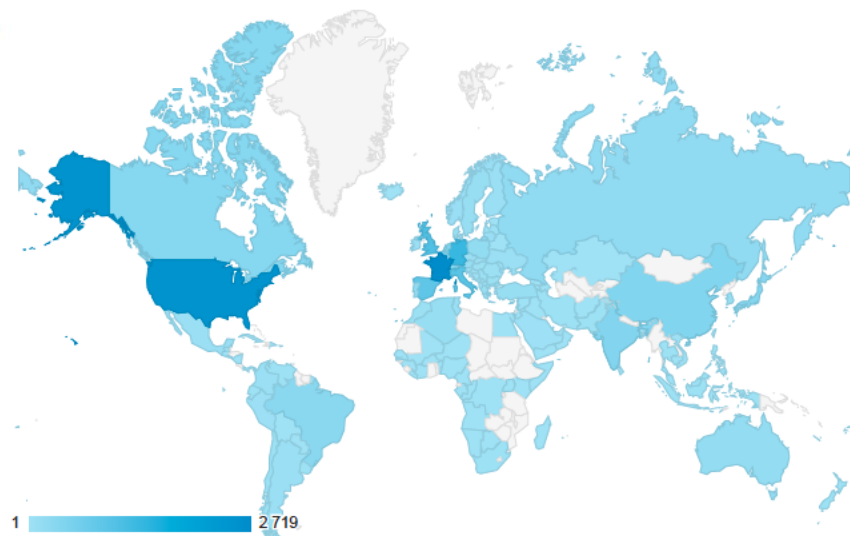
Récapitulatif



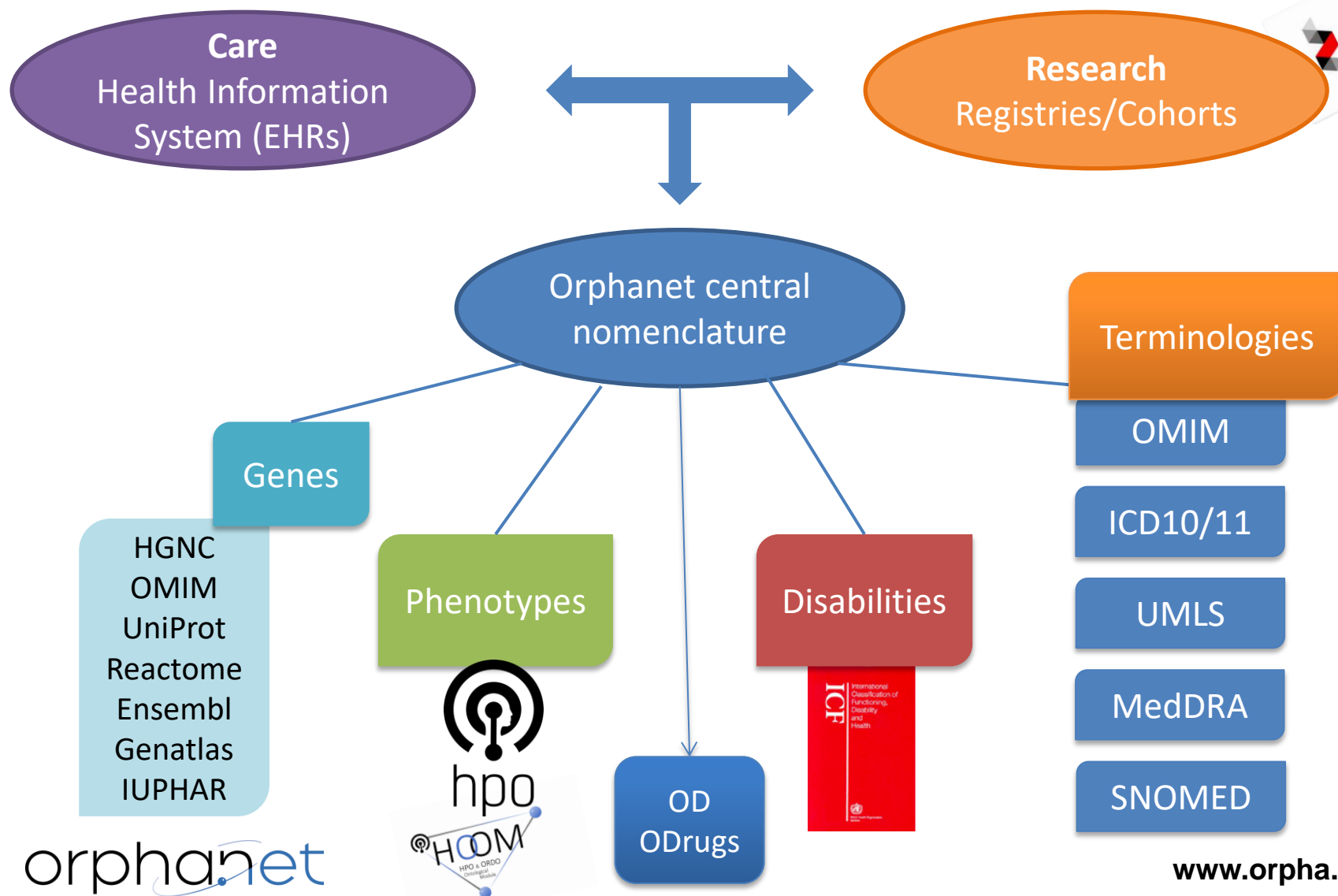
<http://www.orphadata.org> - <http://www...> [Accéder à ce rapport](#)
www.orphadata.org

8 août 2014 - 7 sept. 2015

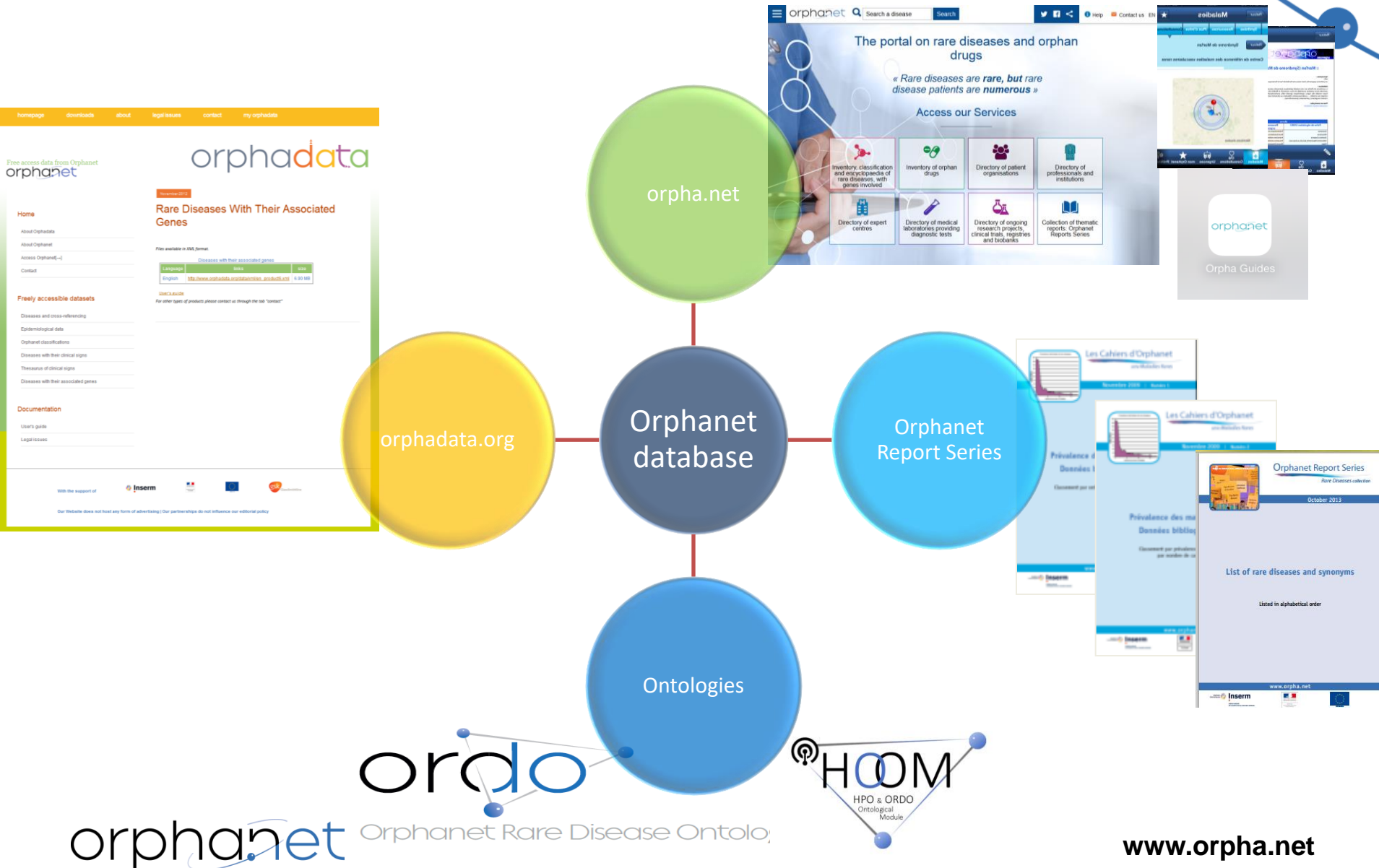
Orphadata



A common language across fields



Different applications for different users



Provide scientific and political RD news

orphaNews France
La newsletter d'Orphanet



BIENVENUE SUR ORPHANEWS

Orphanews est une lettre d'information en français sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Publiée tous les quinze jours et accessible sur l'interface française d'Orphanet et par abonnement, elle s'adresse à toutes les personnes concernées de près ou de loin par les maladies rares. Orphanews présente un aperçu des actualités récentes sur ces pathologies : découverte de gènes, explication de mécanismes pathologiques, recherches cliniques, prise en charge thérapeutique, politique de recherche et de santé, vie des associations, colloques...



orphanet



orphaNews Italia
La newsletter di Orphanet

BENVENUTI SU ORPHANEWS ITALIA!

OrphaNews è una newsletter bimestrale gratuita che offre una panoramica delle notizie di carattere politico e scientifico riguardanti le malattie rare e i farmaci orfani. Si tratta dello strumento di comunicazione dell'Azione Congiunta RD-ACTION (www.rd-action.eu) ed è indirizzata alla comunità delle malattie rare. La versione italiana di Orphanews è resa possibile grazie al contributo di Sanofi Genzyme. In ogni nuova newsletter, OrphaNews Italia divulga gli ultimi sviluppi nel campo delle malattie rare e dei farmaci orfani, compresi i nuovi geni, le nuove sindromi, la ricerca di base e clinica, le iniziative politiche nazionali e internazionali, l'attività di sorveglianza epidemiologica, gli aggiornamenti sulle sperimentazioni cliniche, l'appropriazione dei farmaci orfani, le opportunità di finanziamento, le questioni etiche, sociali e legali, le iniziative delle associazioni di pazienti, gli eventi imminenti e le nuove pubblicazioni. OrphaNews Italia è indirizzata a tutti gli stakeholder della comunità delle malattie rare e dei farmaci orfani compresi i decisori politici, gli scienziati, i professionisti della salute, i rappresentanti dei pazienti, dell'industria biofarmaceutica, i genitori e chiunque voglia essere informato sulle notizie rilevanti e sulle nuove iniziative nel campo delle malattie rare e dei farmaci orfani.

Disclaimer: Questa newsletter fa parte del progetto / Azione Congiunta *677024 / RD-ACTION* finanziato dal Programma per la Salute dell'Unione Europea (2014-2020). I contenuti di questa newsletter rappresentano le opinioni del Comitato Editoriale, a sua esclusiva responsabilità; la newsletter non può però considerarsi strumento portavoce delle opinioni della Commissione Europea e/o dell'Agenzia Esecutiva per i Consumatori, la Salute, l'Agricoltura e la Sicurezza Alimentare, né di qualsiasi altro organismo dell'Unione Europea. La Commissione Europea e l'Agenzia declinano ogni responsabilità per l'uso che potrebbe essere fatto delle informazioni ivi contenute.

orphanet

orphaNews
RD-Action newsletter for the rare disease community

WELCOME TO ORPHANEWS

OrphaNews is a freely available, twice-monthly electronic newsletter presenting an overview of scientific and political news about rare diseases and orphan drugs. It is the communication tool of the RD-ACTION Joint Action (www.rd-action.eu) and is intended for the rare disease community. It is supported by the European Commission's DG SANTE (RD-ACTION Joint Action N° 677024) and the French Muscular Dystrophy Association (AFM).

In each new issue, OrphaNews reports the latest developments in the field of rare diseases and orphan drugs, including new syndromes, new genes, basic and clinical research, national and international policy, disease surveillance, clinical trial updates, orphan drug approvals, funding opportunities, ethical, social and legal issues, news from the patient associations, upcoming events, and new publications. OrphaNews is suited to all sectors of the rare disease and orphan drugs community - including policy makers, scientists, health professionals, patient representatives, geneticists, members of the biopharmaceutical industry and anyone interested in staying informed of important developments and new initiatives in the field of rare diseases and orphan drugs.

Disclaimer: This newsletter is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020). The content of newsletter represents the views of the Editorial Board only and is his/her sole responsibility; it can not be considered to reflect the views of the European Commission and/or the Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency or any other body of the European Union. The European Commission and the Agency do not accept any responsibility for use that may be made of the information it contains.



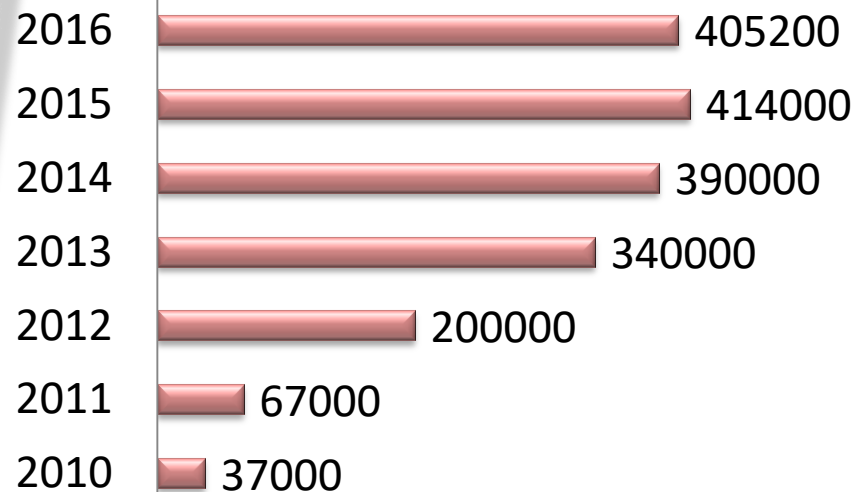
orphanet

Give timely emergency recommendations



DISPONIBLE SUR
Google play

Disponible sur
App Store



Provide information to health-social sector

Orphanet Disabilities

Rechercher une maladie et ses conséquences fonctionnelles

Nom de maladie

(*) Champ obligatoire

☒ Nom de maladie
☐ Numéro ORPHA

ORPHA-861 Syndrome de Treacher-Collins

Les limitations d'activité/restrictions de participation sont décrites avec le *Thésaurus Or Fonctionnement*, dérivé et adapté de la Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap Santé - Enfants et Adolescents (CIF-EA, OMS 2007). L'information fournie est estimée sur l'ensemble de la population de patients en situation de prise en charge habituelle (traitement spécifique et/ou symptôme préventif et prophylaxie, aide technique et assistance humaine, soins et aides). Les conséquences fonctionnelles sont présentées par ordre de fréquence dans la population des patients. Ces dernières peuvent ne pas être pertinentes pour un cas précis. Certaines difficultés rapportées ici produisent avec une temporalité ou un degré de sévérité différent, et d'autres qui ne sont pas listés néanmoins être rencontrées.

▼ Perle de capacité

Dernière mise à jour

Très fréquent	Temporalité	Sé
Ecouter	Limitation permanente	Moi
Ecouter	Retard d'acquisition	Sév
Acquiescer le langage	Retard d'acquisition	Moi
Apprendre à lire	Retard d'acquisition	Lég
Apprendre à lire	Limitation permanente	Lég
Apprendre à écrire	Limitation permanente	Lég
Lire	Retard d'acquisition	Lég
Ecrire	Retard d'acquisition	Lég
Recevoir un message parlé	Limitation permanente	Moi
Recevoir un message parlé	Retard d'acquisition	Sév
Recevoir un message écrit	Retard d'acquisition	Lég
Parler	Limitation permanente	Lég
Parler	Retard d'acquisition	Sév
Ecrire un message	Retard d'acquisition	Lég

Fréquent

	Temporalité	Sévérité
Acquiescer le langage	Limitation permanente	Léger
Recevoir un message non verbal	Limitation permanente	Non spécifié
S'exprimer en langage non verbal	Limitation permanente	Non spécifié
Manger	Limitation permanente	Moderé
Gérer ses émotions et son humeur	Limitation permanente	Moderé
Apprendre un métier (Formation professionnelle / Apprentissage) en milieu ordinaire	Retard d'acquisition	Moderé
Suivre des études supérieures	Retard d'acquisition	Moderé
Assurer un travail rémunéré en milieu ordinaire	Limitation permanente	Moderé
Participer à la vie en communauté	Limitation permanente	Non spécifié
Pratiquer ou assister à des activités artistiques et culturelles	Limitation permanente	Non spécifié
Voyager	Limitation permanente	Non spécifié

Occasionnel

	Temporalité	Sévérité
Regarder	Limitation permanente	Non spécifié
Ecouter	Retard d'acquisition	Léger
Ecouter	Limitation permanente	Sévère
Recevoir un message parlé	Retard d'acquisition	Léger
Recevoir un message parlé	Limitation permanente	Sévère
Motricité	Retard d'acquisition	Léger
Rester éveillé	Limitation permanente	Non spécifié
Accomplir ses tâches professionnelles	Limitation permanente	Moderé
Rencontrer ses amis	Limitation permanente	Non spécifié
Pratiquer un sport	Limitation permanente	Non spécifié

Facteurs environnementaux

Cette section présente les facteurs de l'environnement importants à prendre en considération pour améliorer le fonctionnement ou limiter les restrictions liés à la maladie.

Aliments
Intensité sonore
Qualité sonore

Informations complémentaires

Plus d'information

- [Maladies/Groupes de maladies](#)
- [Article pour tout public](#)
- [Focus Handicap](#)

Services sociaux spécialisés

- [Annuaire Eurodis](#)

Syndrome de Treacher-Collins

syndrôme de Franceschetti-Klein, dysplasie mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités

Encyclopédie Orphanet du handicap

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

Le syndrome de Treacher-Collins en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels

Définition : Le syndrome de Treacher-Collins est une anomalie congénitale du développement crânio-facial caractérisée par une **dysplasie oto-mandibulo-faciale et asymétrique sans anomalies des extrémités**, associée à diverses anomalies de la tête et du cou.

Épidémiologie : L'incidence annuelle à la naissance est estimée à 1/50 000.

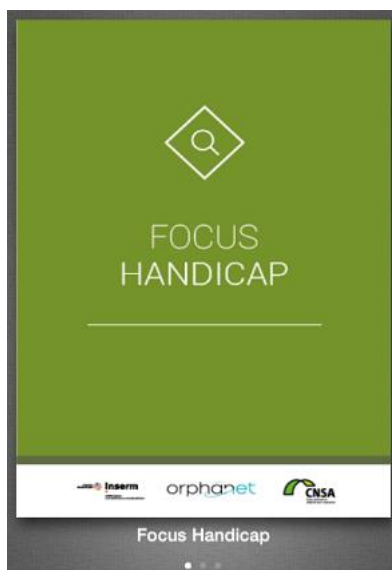
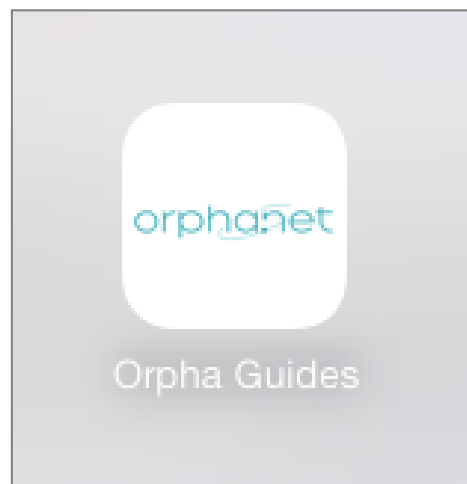
Clinique : Les enfants présentent une dysmorphie faciale caractéristique avec une hypoplasie bilatérale et symétrique des os maxillaires et de la mandibule infra-orbitaire (80%) et de la mandibule (78%) (rétrognathie, rétrognathie) qui entraîne une malocclusion dentaire souvent caractérisée par une bimaxillaire antérieure. Une hypoplasie prédominante des tissus mous est observée au niveau du maxillaire, du rebord orbitaire inférieur et de la joue. Sont également observés des anomalies complexes de l'articulation temporo-mandibulaire responsables d'une limitation d'ouverture buccale de sévérité variable, une obliquité anti-mongoloïde des fentes palpébrales (89%) et un colobome des paupières inférieures à l'union 1/3 externe-1/3 moyen (69%) sans cils au 1/3 externe de la paupière inférieure. On observe un palais ogival et parfois une fente palatine (28%). Des anomalies de l'oreille externe telles qu'une microtie, atresie des conduits auditifs externes et anomalies de la chaîne des osselets sont souvent présentes (60%) et entraînent une surdité de transmission. L'intelligence est généralement normale. Des difficultés respiratoires et de nutrition peuvent se manifester durant les premières années du fait de l'étroitesse des voies respiratoires supérieures et/ou de la limitation de l'ouverture buccale. Des signes moins constants sont les enchondromes et/ou fistules prétragiques, des anomalies vertébrales et cardiaques, des fentes commissurales bilatérales.

Étiologie : Le syndrome est dû à des mutations du gène *TCOF1* (5q32-q33.1) codant pour la phosphoprotéine nucléolaire Treacle ou des gènes *POLR1C* (6p21.1) et *POLR1D* (13q12.1), codant pour des sous-unités des ARN polymérases I et II. La transmission est autosomique dominante avec une pénétrance de 90% et une expressivité variable, également chez des individus de la même famille.

Prise en charge et pronostic : La prise en charge est pluridisciplinaire. En cas de détresse respiratoire postnatale, une trachéotomie, une ventilation non invasive (VNI) ou une distraction mandibulaire chirurgicale doivent être discutées. La chirurgie maxillo-faciale et osseuse (distraction chirurgicale, greffes osseuses), le colobome palpébral et la fente palatine. Le traitement de la limitation de l'ouverture buccale est très difficile. La chirurgie ORL spécialisée est requise pour les anomalies de l'oreille moyenne (chirurgie fonctionnelle).


Syndrome de Treacher-Collins - Encyclopédie Orphanet du Handicap
[www.orpha.net/data/patho/Patho/Fr/Handicap_TreacherCollins-Fr\(FrPub293v01.pdf\) | 27 novembre 2013](http://www.orpha.net/data/patho/Patho/Fr/Handicap_TreacherCollins-Fr(FrPub293v01.pdf) | 27 novembre 2013)

In French only



Tutorials




**Orphanet Tutorials**
63 abonnés

S'ABONNER 63

ACCUEIL

Vidéos en ligne TOUT REGARDER




2:51

Qu'est-ce que c'est la nomenclature Orphanet des maladies rares ?

70 vues • il y a 3 mois

Sous-titres




4:47

Comment rechercher une maladie rare sur Orphanet

507 vues • il y a 3 mois

Sous-titres




3:42

un gène sur Orphanet

137 vues • il y a 3 mois

Sous-titres




3:27

Search for a rare disease using Orphanet

1,6 k vues • il y a 11 mois

Sous-titres




3:08

Search for a gene using Orphanet

405 vues • il y a 11 mois

Sous-titres




2:23

What is the Orphanet nomenclature of rare disorders

477 vues • il y a 11 mois


Sous-titres

Playlists créées



3

Comment rechercher des informations sur le site



2

How to use the Orphanet website



Orphanet at the service of healthcare and research

DEMO