



ORPHANET

Explorer l'ensemble des fonctionnalités

Charlotte Rodwell

Partnerships.orphanet@inserm.fr

Journée Filfoie FSMR
Paris – 08 décembre 2016

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



Site orpha.net



Site Orphadata

Base de données Orphanet

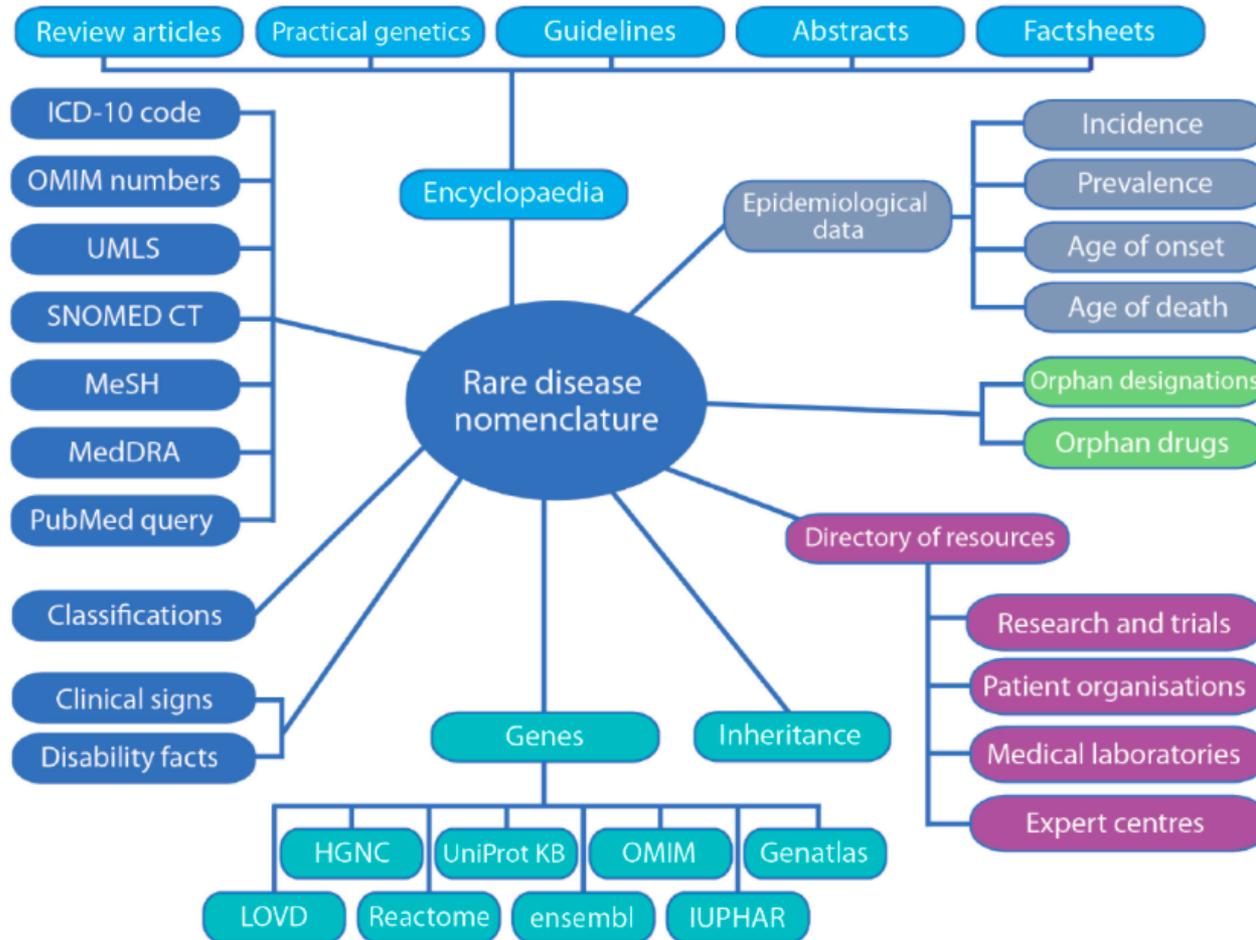
Cahiers Orphanet



Ontologie ORDO

Orphanet Rare Disease Ontology	
Summary Classes Notes Mappings Widgets	
Details	
ACRONYM	ORDO
VISIBILITY	Public
BIOPORTAL PURL	http://purl.bioontology.org/ontology/ORDO
DESCRIPTION	The Orphanet Rare Disease ontology (ORDO) is jointly developed by Orphanet and the EBI to provide a structured vocabulary for rare diseases capturing relationships between diseases, genes and other relevant features which will form a useful resource for the computational analysis of rare diseases. It is derived from the Orphanet database (www.orpha.net), a multilingual database dedicated to rare diseases populated from literature and validated by international experts. It integrates a nomenclature (classification of rare diseases), relationships (gene-disease relations, epidemiological data) and connections with other terminologies (MAJI, SNOMED CT, UMLS, MeSH, MedDRA), databases (OMIM, Uniprot, HGNC, Ensembl, Reactome, EUPATH, Galectin) or classifications (ICD10). The ontology will be maintained by Orphanet and further populated with new data. Orphanet classifications can be browsed in the OLS view. The Orphanet Rare Disease Ontology is updated monthly and follows the OLS guidelines on deprecation of terms. It constitutes the official ontology of rare diseases produced and maintained by Orphanet (INSERM, US14).
STATUS	Production

Base de données Orphanet



Des processus de production

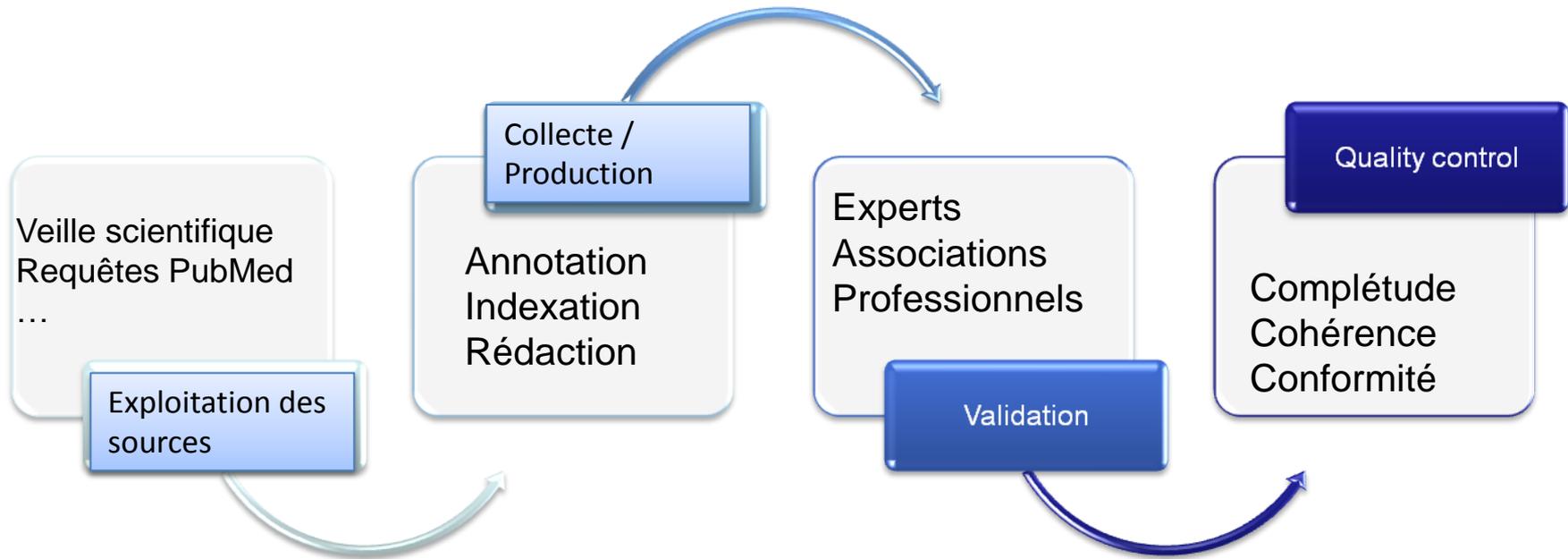
Production/mise à disposition d'information scientifique

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

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

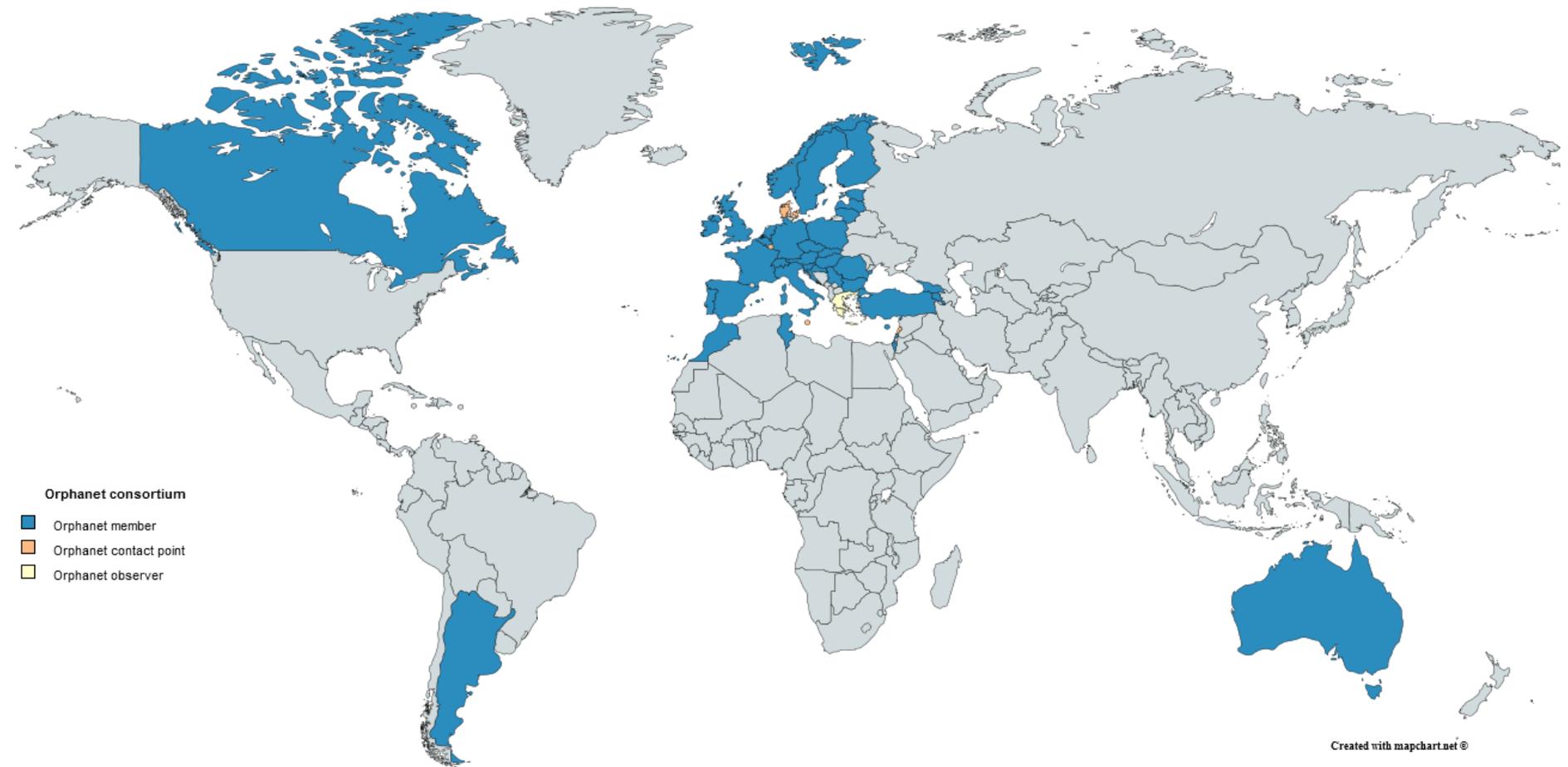
- Soins aux patients
- Recherche & essais cliniques
- Médicaments orphelins

Des procédures de production



Procédures adaptées en fonction du type de donnée

Une organisation internationale



www.orpha.net

orphanet
The portal for rare diseases and orphan drugs
Inserm

There is no disease so rare that it does not deserve attention

Languages: FR | EN | ES | DE | IT | PT | NL

Homepage
About Orphanet
Help
Contact us

Access our Services

Search a disease [input] OK

Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved
Assistance-to-diagnosis tool
Emergency guidelines
Inventory of orphan drugs
Directory of medical laboratories providing diagnostic tests
Directory of expert centres

Directory of ongoing research projects, clinical trials, registries and biobanks
Directory of patient organisations
Directory of professionals and institutions
Newsletter
Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series

Read Orphanet reports

List of rare diseases
Prevalence of Rare Diseases
Disease registries in Europe
Lists of medicinal products
Orphanet Activity Reports
Satisfaction Surveys

Contribute to Orphanet

Register your activity
Sponsor Orphanet

Download Orphanet data

Orphadata

Orphanet in partner countries

Armenia	Estonia	Latvia	Serbia
Australia	Finland	Lebanon	Slovakia
Austria	France	Lithuania	Slovenia
Belgium	Georgia	Luxembourg	Spain
Bulgaria	Germany	Morocco	Sweden
Canada	Greece	Netherlands	Switzerland
Croatia	Hungary	Norway	Turisia
Cyprus	Ireland	Poland	Turkey
Czech Republic	Israel	Portugal	United Kingdom
Denmark	Italy	Romania	

Newsletters

Read the last newsletter
Read previous issues
Sign up to receive the newsletter

Other documents

Council Recommendation on an action in the field of rare diseases
State of Art of rare diseases

Other rare diseases websites

Rare Diseases - European Commission
EUCERD Joint Action
European Medicines Agency
IRDIRC
Office of rare diseases research (US)
EC Expert Group on Rare Diseases (EU)

Events [See all](#)

FEB 3 Development of Medicines For Paediatric And Rare Diseases: Situation Assessment And The Way Forward
03-04 February, 2015, Basel, Switzerland

FEB 23 Health care guidelines on rare diseases: Quality assessment
23-24 February, 2015, Rome, Italy

FEB 24 EURORDIS policy event - Rare but real: Talking Rare Diseases
24 February, 2015, Brussels, Belgium

ORPHANET DATA
Diseases 5,833 | Expert centres 6,636 | Laboratories 3,280 | Professionals 19,894 | Daily visitors 41,644

With the support of

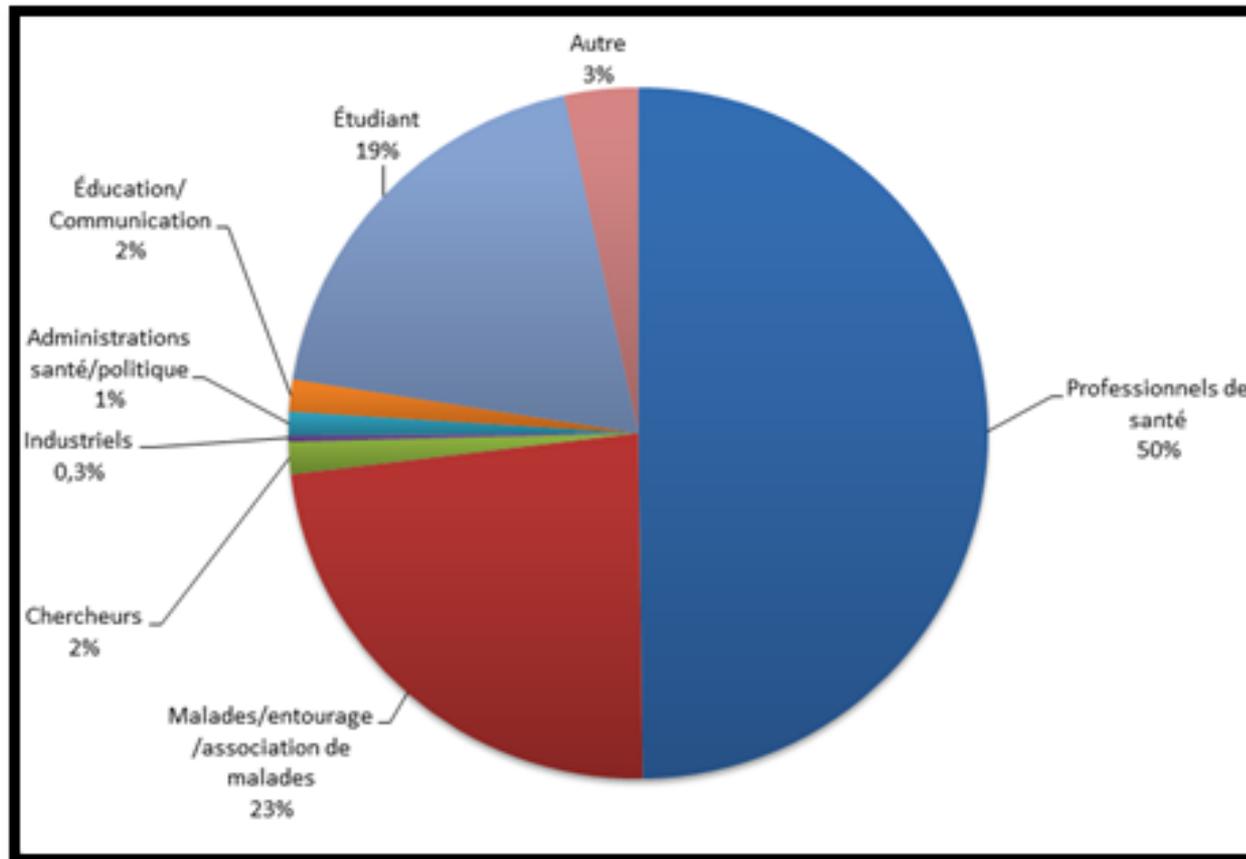
Inserm APFELTHON LFB esk

Our Website does not host any form of advertising | Our partnerships do not influence our editorial policy

Contact us | About Orphanet | About Rare Diseases | About Orphan Drugs
XML SiteMap | Legal notice | Quality charter | Career opportunities

- 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



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

Contenu scientifique

Epidemiology:

4 710 diseases indexed with prevalence data

Cross-references of the diseases:

6 657 diseases indexed with ICD10

Cross-references of the genes:

3 370 genes linked to at least 1 disease including:

Diseases indexed with clinical signs:

2 690 diseases indexed with clinical signs

Content of the Orphanet encyclopedia :

2 271 genes interfaced with HGNC

Link to external RD literature :

- 145 Reviews articles
- 593 Clinical genetics reviews
- 297 Best practice guidelines
- 121 Guidance for genetic testing
- 607 General public articles
- 69 Anesthesia guidelines
- 13 Diagnostic criteria
- 435 in Greek
- 476 in Polish
- 103 in Slovak
- 142 articles for the general public in French
- > 200 emergency guidelines

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there are language options (FR, EN, ES, DE, IT, PT, NL) and a navigation bar with tabs for 'Rare diseases', 'Orphan drugs', 'Expert centres', 'Diagnostic tests', 'Research and trials', 'Patient organisations', 'Professionals and institutions', and 'Other information'. The 'Rare diseases' tab is selected, and a red arrow points to it. Below the navigation bar, there is a search bar with the text 'Joubert' entered. To the right of the search bar, there are 'OTHER SEARCH OPTION(S)' including 'Alphabetical list'. The main content area displays the entry for 'Joubert syndrome' (ORPHA475). A red arrow points to the title 'Joubert syndrome'. Below the title, there is a 'SUMMARY' section. A red arrow points to the 'SUMMARY' section. To the right of the summary, there is a table of 'ICD-10' codes. A red arrow points to the 'ICD-10' table. At the bottom of the page, there is a 'Detailed information' section with a table of links to various documents. A red arrow points to the 'Export' button in the 'Additional information' section.

Figures: February 2015

Inc

orphanet

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins

Inserm

Langues : FR EN ES DE IT PT NL

Accueil Aide Nous contacter

Les maladies rares sont rares, mais les malades nombreux

Maladies rares Médicaments orphelins Centres experts et filières / réseaux Tests diagnostiques Recherche et essais cliniques Associations Professionnels et institutions Autres informations

Recherche Rechercher par signe Classifications Gènes Handicap Encyclopédie pour tout public Encyclopédie pour professionnels Orphanet Urgences

Accueil » Maladies rares » Handicap

Select Language

Powered by Google Translate

- Terme
- Limitat
- dans la
- Visuali
- malad
- Travail
- En coll
- profes
- patien
- ainsi q

RECHERCHER UNE MALADIE

Mucoviscidose *

(*) Champ obligatoire

Nom de maladie → OK
 Numéro Orphanet

AUTRE(S) OPTION(S)

> Recherche dans notre Thésaurus

ORPHA586 Mucoviscidose

Les limitations d'activité/restrictions de participation sont décrites avec le Thésaurus Orphanet du Fonctionnement, dérivé et adapté de la Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap et de la 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 symptomatique, prévention 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 informations générales peuvent ne pas être pertinentes pour un cas précis. Certaines difficultés rapportées ici peuvent se produire avec une temporalité ou un degré de sévérité différent, et d'autres qui ne sont pas listées peuvent néanmoins être rencontrées.

Fréquent

✓ Perte de capacité

	Temporalité	Sévérité
Marcher sur de longues distances	✓ Limitation permanente	Non spécifié
Monter un escalier, grimper, courir, sauter, nager, ...	✓ Limitation permanente	Non spécifié

Occasionnel

	Temporalité	Sévérité
Parler	Limitation transitoire	Léger
Participer à une conversation	Limitation transitoire	Léger
Soulever et porter des objets	✓ Limitation transitoire	Léger
	✓ Limitation permanente	Non spécifié
Marcher sur de courtes distances	✓ Limitation transitoire	Sévère
	✓ Limitation permanente	Non spécifié
Marcher sur de longues distances	✓ Limitation transitoire	Total
Monter un escalier, grimper, courir, sauter, nager, ...	✓ Limitation transitoire	Total
Se laver	Limitation transitoire	Modéré
Prendre soin de son corps (peau, dents, ongles, cheveux, soins intimes)	Limitation transitoire	Modéré
Uriner	Limitation transitoire	Modéré
Aller à la selle	Limitation transitoire	Sévère
Manger	Limitation transitoire	Modéré

Informations complémentaires

Plus d'information

- > Maladie(s)/groupes de maladies
- > Article pour tout public

Services sociaux spécialisés

- > Annuaire Eurodis [-]

Les cahiers d'Orphanet

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

Participer / s'informer

- > Lire la lettre d'information
- > Lire l'QJRD [-]
- > Enregistrez votre activité

Dernière mise à jour: 22/07/2015

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.

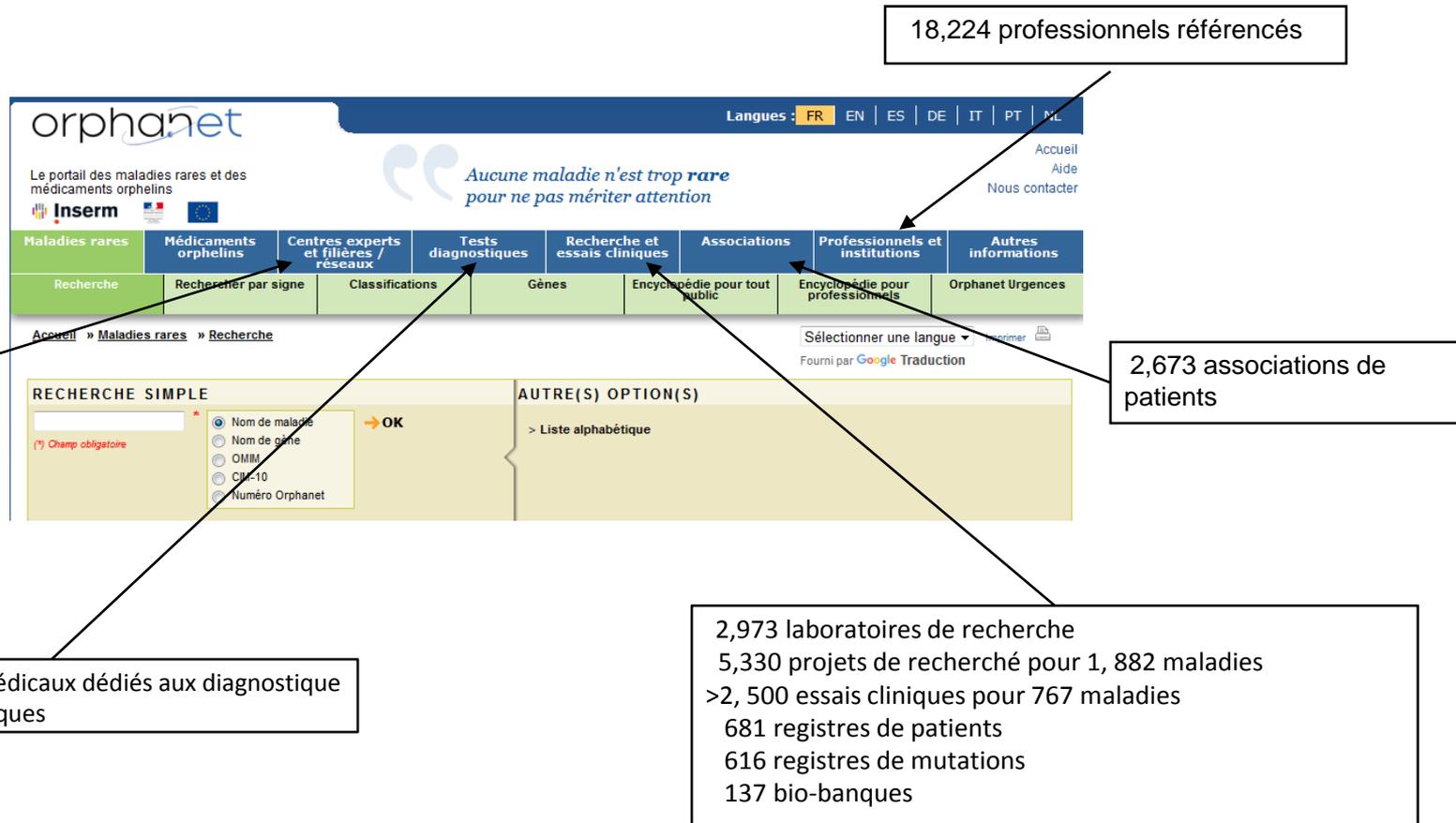
les

patients

à sévérité

ence, que.

Répertoire des ressources expertes



Figures: February 2015

Associations de patients

:: AMFE - Association Maladie Foie Enfants

AMFE - Pediatric hepatic diseases Organisation

Site Internet [↗]					
Présidence :	Mme Hélène M GAILLARD	Téléphone :	33 (0)6 75 55 91 65	Couverture géographique :	Nationale
		Autre Téléphone :	-	Numéro Orphanet :	ORPHA212752
		Fax :	-		
AMFE - Association Maladie Foie Enfants		Contact:			
27 rue edgar quinet		h.gaillard@noos.fr			
92240 MALAKOFF					
FRANCE					

Informations complémentaires
Plus d'information sur cette association
> Maladie(s)/groupes de maladies (2)
> Réseaux (0)
Services sociaux spécialisés
> Annuaire Eurodis [↗]
Les cahiers d'Orphanet
> Prévalence
> Médicaments orphelins en Europe
> Centres de référence labellisés
> Vivre avec une maladie rare

Affichage des filières

:: Filfoie - Filière de santé maladies rares : maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte

Filfoie - French rare diseases Healthcare Network : rare hepatic diseases

Type de réseau :	Centres experts	Couverture géographique :	Nationale
Numéro Orphanet :	ORPHA442645	Source(s) de financement :	-

Coordinateur de réseau de centres experts

Pr [Olivier CHAZOUILLERES](#)

Service d'hépatologie

CHU Paris Est - Hôpital Saint-Antoine

184 rue du Faubourg Saint-Antoine

75012 PARIS

FRANCE

[Plus d'informations](#)

Téléphone : 33 (0)1 49 28 23 78

Fax : 33 (0)1 49 28 21 07

Dernière mise à jour: Janvier 2016

FRANCE - CLICHY- CHU Paris Nord-Val de Seine - Hôpital Beaujon

[Centre de référence des maladies vasculaires du foie de l'adulte \(Coordonnateur: Pr Dominique-Charles VALLA\)](#)

FRANCE - LE KREMLIN-BICÊTRE- GHU Paris-Sud - Hôpital de Bicêtre

[Centre de référence des atrésies des voies biliaires de l'enfant \(Coordonnateur: Pr Emmanuel JACQUEMIN\)](#)

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

[Centre de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires \(Coordonnateur: Dr Christophe CORPECHOT\)](#)

Informations complémentaires

Plus d'information sur ce réseau

> [Maladie\(s\)/groupes de maladies \(7\)](#)

Services sociaux spécialisés

> [Annuaire Eurodis \[↗\]](#)

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 \[↗\]](#)
- > [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



Nouveau modèle pour représenter les laboratoires médicaux et les tests diagnostiques

:: 13084 Résultat(s)

Trier par

Spécialité(s)/Objectif(s)	Technique(s)	Contexte
<input type="checkbox"/> GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE (229) <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Analyse de mutation ciblée (52)<input type="checkbox"/> Criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (15)<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Séquençage des régions codantes (21)<input type="checkbox"/> Recherche de disomie uniparentale (25)<input type="checkbox"/> Analyse de la méthylation (14)<input type="checkbox"/> Analyse de délétion / duplication (45)	<input type="checkbox"/> Séquençage par Sanger (32) <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Séquençage par NGS (excepté WES) (22)<input type="checkbox"/> PCR et techniques associées (41)<input type="checkbox"/> MLPA et techniques associées (28)<input type="checkbox"/> Techniques sur puce (44)<input type="checkbox"/> Méthodes d'analyse des microsatellites (7)<input type="checkbox"/> Pyroséquençage (2)<input type="checkbox"/> FISH (41)<input type="checkbox"/> M-FISH/SKY (9)<input type="checkbox"/> Caryotype (15)<input type="checkbox"/> Analyse de ruptures chromosomiques (7)<input type="checkbox"/> Immunohistochimie (5)<input type="checkbox"/> Western Blot (5)<input type="checkbox"/> Whole Exome Sequencing (4)	<input type="checkbox"/> Diagnostic anténatal (70) <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Diagnostic préimplantatoire (23)<input type="checkbox"/> Diagnostic postnatal (432)<input type="checkbox"/> Diagnostic pré-symptomatique (10)<input type="checkbox"/> Pharmacogénétique (54)<input type="checkbox"/> Génétique somatique (45)<input type="checkbox"/> Évaluation des risques (55)<input type="checkbox"/> Dépistage néonatal (54)
<input type="checkbox"/> CYTOGÉNÉTIQUE (93) <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Détection d'altérations chromosomiques de grandes tailles (25)<input type="checkbox"/> Détection de microdélétions / microduplications (43)<input type="checkbox"/> Instabilité chromosomique (7)		
<input type="checkbox"/> BIOCHIMIE GÉNÉTIQUE (77) <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Essai d'analytes /enzymes (57)<input type="checkbox"/> Expression protéique (15)		
<input type="checkbox"/> PARASITOLOGIE (1)		
<input type="checkbox"/> HÉMATOLOGIE (4)		

Management de la qualité	Pays
<input type="checkbox"/> Accréditation (5131) <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> CQE (53409)	<input type="checkbox"/> ALLEMAGNE (215) <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> AUSTRALIE (3)<input type="checkbox"/> AUTRICHE (40)<input type="checkbox"/> BELGIQUE (54)<input type="checkbox"/> BULGARIE (4)<input type="checkbox"/> CANADA (16)<input type="checkbox"/> CHYPRE (10)<input type="checkbox"/> CROATIE (7)<input type="checkbox"/> DANEMARK (12)<input type="checkbox"/> ESPAGNE (171)<input type="checkbox"/> ESTONIE (5)<input type="checkbox"/> FINLANDE (13)<input type="checkbox"/> FRANCE (395)<input type="checkbox"/> GRECE (35)<input type="checkbox"/> HONGRIE (14)<input type="checkbox"/> SLOVAQUIE (10)<input type="checkbox"/> SLOVENIE (7)<input type="checkbox"/> SUEDE (7)<input type="checkbox"/> SUISSE (54)<input type="checkbox"/> TCHEQUE, REPUBLIQUE (55)<input type="checkbox"/> TUNISIE (1)<input type="checkbox"/> TURQUIE (16)<input type="checkbox"/> UKRAINE (2)
	<input type="checkbox"/> IRLANDE (10) <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> ISRAËL (21)<input type="checkbox"/> ITALIE (275)<input type="checkbox"/> LETTONIE (2)<input type="checkbox"/> LIBAN (2)<input type="checkbox"/> LITUANIE (2)<input type="checkbox"/> MACEDOINE, L'EX-REPUBLIQUE YOUGOSLAVE DE (1)<input type="checkbox"/> MAROC (3)<input type="checkbox"/> NORVEGE (5)<input type="checkbox"/> PAYS-BAS (44)<input type="checkbox"/> POLOGNE (25)<input type="checkbox"/> PORTUGAL (33)<input type="checkbox"/> ROUMANIE (11)<input type="checkbox"/> ROYAUME-UNI (130)<input type="checkbox"/> SERBIE (5)

→ OK [RESET](#)

Nouveau modèle pour représenter les laboratoires médicaux et les tests diagnostiques

:: Diagnostic des syndromes de Prader-Willi et d'Angelman

Molecular diagnosis of Prader-Willi and Angelman syndromes (MLPA, methylation analysis)

Laboratoire de génétique Service de génétique CHU de Poitiers 2 Rue de la Milétrie - CS 90577 86021 POITIERS CEDEX FRANCE Directeur du laboratoire : Pr Alain KITZIS Plus d'informations	Téléphone : 33 (0)5 49 45 49 71 Autre Téléphone : - Fax : 33 (0)5 49 45 49 72 Site web [↗] Contact: labo.genet@chu-poitiers.fr Numéro Orphanet : ORPHA10413
---	--

PERSONNES EN CHARGE DU TEST

[Pr Alain KITZIS](#)

CONTEXTE(S)

Diagnostic postnatal

PROCÉDURE(S) TECHNIQUE(S)

Génétique moléculaire	
Analyse de la méthylation	MLPA et techniques associées

MALADIE(S) (3)

[Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15](#)
[Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle](#)
[Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation d'empreinte](#)

NOM DE GÈNE (6)

[MAGEL2](#)
[NDN](#)
[OCA2](#)
[SNORD115@](#)
[SNORD116@](#)
[SNRPN](#)

Informations complémentaires

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



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 inclut toutes les maladies rares ou plusieurs médicaments pour la même maladie. Le fait que le médicament n'ait pas reçu de mise sur le marché ne signifie pas qu'il n'est pas un médicament orphelin.
- La liste des médicaments orphelins inclut tous les médicaments qui ont été autorisés en Europe avec une désignation orpheline (Médicament Orphelin - Europe).

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there is a navigation bar with the Orphanet logo, social media icons, and language options (FR, EN, ES, DE, IT, PT, NL). Below the navigation bar, there is a main menu with categories like 'Maladies rares', 'Médicaments orphelins', 'Centres experts', etc. The 'Médicaments orphelins' category is highlighted with a red circle. Below the menu, there is a search bar with the text 'glivec' entered. The search results show the following information:

RECHERCHE PAR SUBSTANCE/MÉDICAMENT
 glivec Substance / Médicament → OK
 (*) Champ obligatoire

AUTRE(S) OPTION(S)
 > Recherche par maladie
 > Recherche par catégorie ATC
 > Recherche par promoteur/détenteur d'AMM

Autorisations de mise sur le marché avec désignation orpheline - Europe

Nom commercial :	KALYDECO	Identifiant UE :	EU/1/12/782
Code ATC :	R07AX02	Date d'AMM :	23/07/2012
Numéro Orphanet :	ORPHA323211	Détenteur de l'AMM :	VERTEX PHARMACEUTICALS (EUROPE) LIMITED

[Rapport d'évaluation \[?\]](#)

THERAPEUTIC INDICATION
 Treatment of patients with **cystic fibrosis** (CF) aged 6 years and older and weighing 25kg or more who have one of the following gating (class III) mutations in the CFTRgene: *G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N* or *S549R*.

Treatment of patients with cystic fibrosis (CF) aged 18 years and older who have an *R117H* mutation in the CFTRgene

Liste de maladies
 ▶ [Mucoviscidose](#)

Informations complémentaires
Services sociaux spécialisés
 > [Annuaire Eurodis \[?\]](#)

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 \[?\]](#)
 > [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

Orphanet inclut toutes les maladies rares ou plusieurs médicaments pour la même maladie. Le fait que le médicament n'ait pas reçu de mise sur le marché ne signifie pas qu'il n'est pas un médicament orphelin.

La liste des médicaments orphelins inclut tous les médicaments qui ont été autorisés en Europe avec une désignation orpheline (Médicament Orphelin - Europe).

Outil de déclaration d'activité

The image shows a composite of the Orphanet website interface. At the top, the Orphanet logo is on the left, and navigation links for 'Langues' (FR, EN, ES, DE, IT, PT, NL) and 'Accueil' are on the right. Below the logo, the text reads 'Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins' and 'Les maladies rares sont rares, mais les malades nombreux'. A search bar is present with the text 'Cherchez une maladie' and an 'OK' button. The main content area is divided into several sections: 'Accédez à nos Services' (with a list of services like 'Inventaire, classification et encyclopédie des maladies rares'), 'Newsletter', 'Autres documents', and 'Autres sites sur les maladies rares'. A red circle highlights the 'Enregistrez votre activité' link in the 'Contribuer à Orphanet' section. On the right, two screenshots of the 'Collector' registration form are shown. The top screenshot shows the 'Collector' header and a login form with fields for 'Login' and 'Password', and a 'Connexion' button. The bottom screenshot shows the 'Registration Form' header and a login form with fields for 'Login' (containing 'smaliella') and 'Password' (containing '*****'), and a 'Sign in' button. A red arrow points from the highlighted link to the registration form.

Langues : FR EN ES DE IT PT NL

orphanet

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins

Inserm

Les maladies rares sont rares, mais les malades nombreux

Accueil

À propos d'Orphanet

Aide

Nous contacter

Accédez à nos Services

Cherchez une maladie

OK

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

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

Autres sites sur les maladies rares

Rare Diseases - European Commission

EUCERD Joint Action

European Medicines Agency

IRDiRC

Office of rare diseases research (UK)

EC Expert Group on Rare Diseases (EU)

Événements

Tout voir

orphanet

Inserm

Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous

Collector

Welcome to Collector, the Orphanet registration form backbone. This tool is dedicated to Information Scientists, National Validators and International Quality Control team in order to treat professional's demands

Login :

Password :

Connexion

orphanet

Inserm

Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous

Registration Form

Welcome! Please enter your username and password:

Login: smaliella

Password: *****

Sign in

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

Orphadata.org - Diffusion de données

- homepage
- downloads
- about
- faq
- legal issues
- contact
- my orphadata

Free access data from Orphanet
orphane**net**



Home

Friday, 29 January, 2016

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 Xml 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)	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 ([consult the catalogue](#)).

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

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

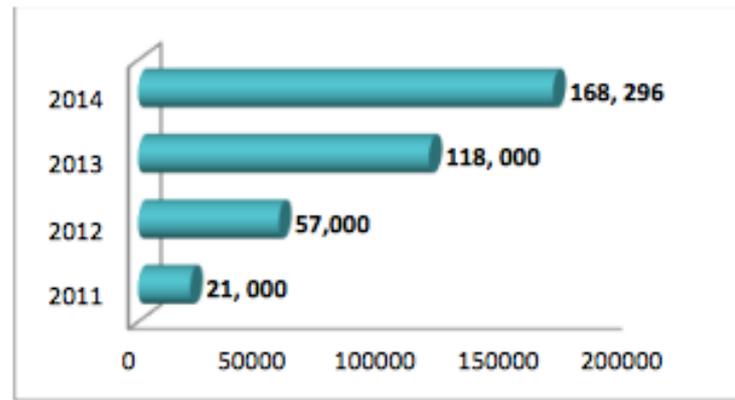
Disorders with their associated genes

Linearisation of disorders **new!**

Orphanet Rare Disease Ontology

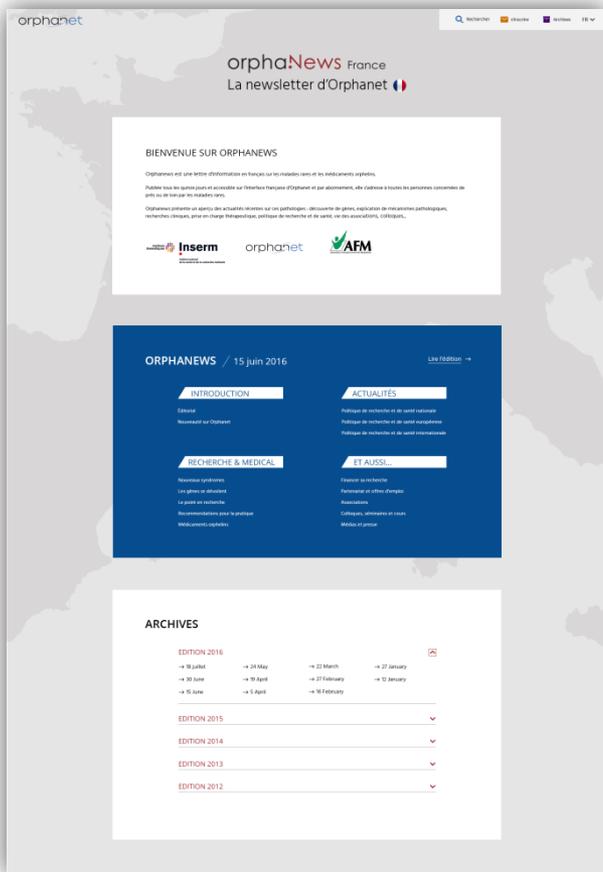
Sparql ENDPOINT **new!**

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



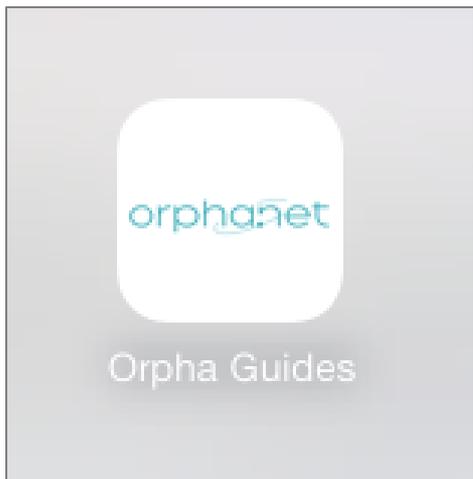
Abonnement gratuit



Application Orphanet



- recommandations d'urgence et coordonnées des consultations expertes embarquées
- mettre en favori les pages et les PDF
- Faire des annotations



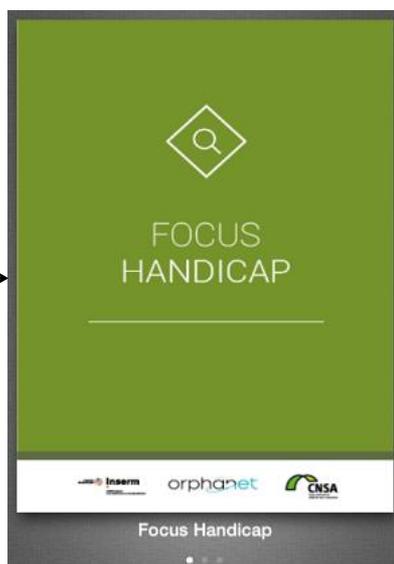
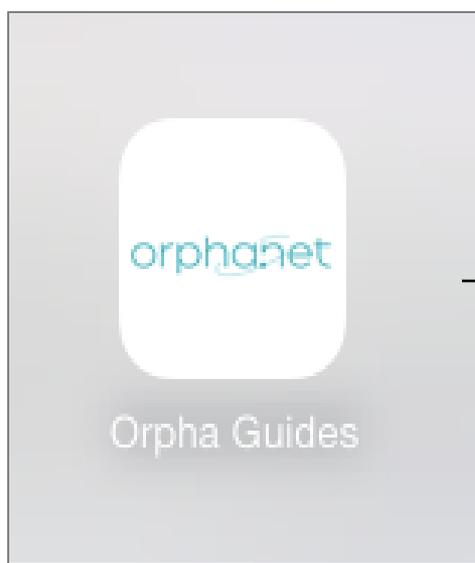
ORPHA GUIDES

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



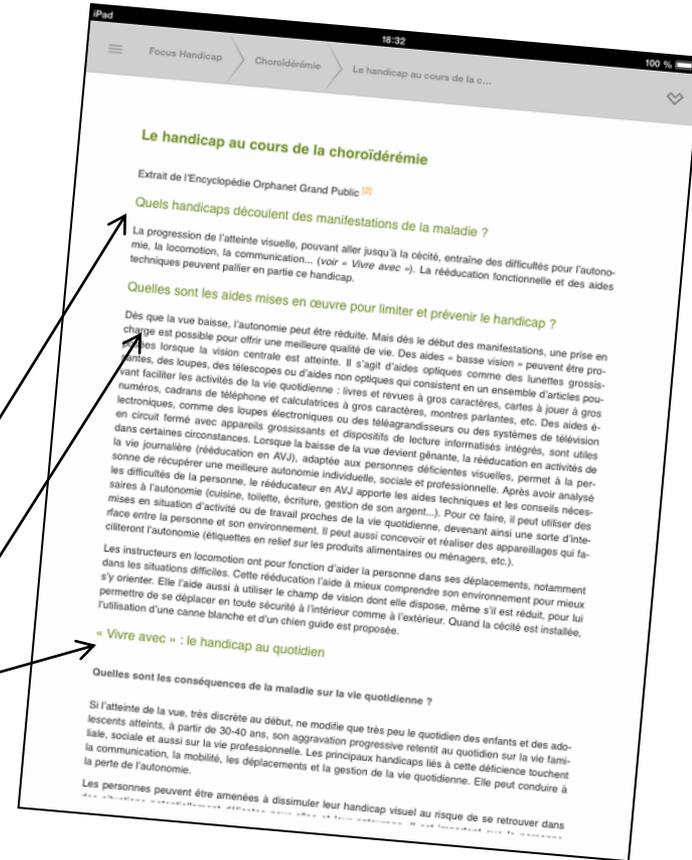
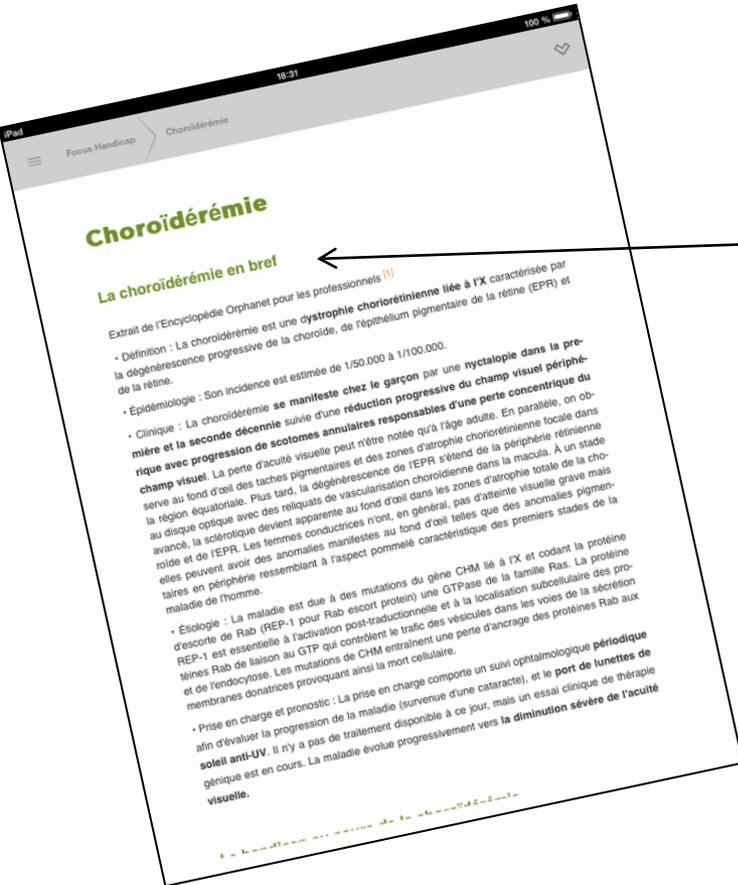
FICHES HANDICAP (1)

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

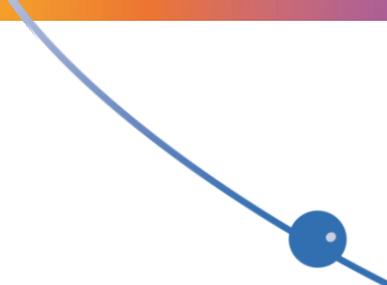
Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux)

- 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.

Partnerships.orphanet@inserm.fr