sciensano

ÉTUDE DES SOINS DE SANTE

RAPPORT D'ACTIVITE
BASE DE DONNEES ORPHANET BELGIUM
2017-2019

orphanet

Annabelle Calomme • Elfriede Swinnen • Kris Doggen (chef de service)

QUI NOUS SOMMES

SCIENSANO, ce sont plus de 700 collaborateurs qui s'engagent chaque jour au service de notre devise « toute une vie en bonne santé ». Comme notre nom l'indique, la science et la santé sont au cœur de notre mission. Sciensano puise sa force et sa spécificité dans une approche holistique et multidisciplinaire de la santé. Plus spécifiquement, nos activités sont guidées par l'interconnexion indissociable de la santé de l'homme, de l'animal et de leur environnement (le concept "One health" ou « Une seule santé »). Dans cette optique, en combinant plusieurs angles de recherche, Sciensano contribue d'une manière unique à la santé de tous.

Issu de la fusion entre l'ancien Centre d'Étude et de Recherches Vétérinaires et Agrochimiques (CERVA) et l'ex-Institut scientifique de Santé publique (ISP), Sciensano s'appuie sur plus de 100 ans d'expertise scientifique.

Sciensano

Epidémiologie et santé publique - Étude des soins de santé

Equipe Maladies Rares

Version : Septembre 2019

Bruxelles • Belgique

—

- **Auteurs:** Annabelle Calomme ; Elfriede Swinnen.

- Le **Conseil National Orphanet Belgium** est composé de représentants de:
  - l'équipe Orphanet Belgium;
  - sponsors d'Orphanet Belgium (SPF, INAMI) et Sciensano;
  - ad hoc: experts ou représentants d'instituts désignés notamment pour la validation des données.

- **Sponsors et partenariats non financiers :**

	SPONSORS & PARTENARIATS NON-FINANCIERS	
Membres du Comité national	sciensano	Le Service "Etude des soins de santé" de Sciensano héberge l'équipe d'Orphanet Belgium. Sciensano a bénéficié de l'action '677024 / RD-ACTION' (financement de la part du Programme de Santé de l'Union Européenne). L'équipe Orphanet collabore en interne avec le service «Épidémiologie des maladies infectieuses» pour valider les données relatives aux laboratoires de référence et aux tests de dépistage des maladies infectieuses.
	federal public service HEALTH, FOOD CHAIN SAFETY AND ENVIRONMENT	Le SPF Santé Publique a été bénéficiaire de l'action '677024 / RD-ACTION' (financement de la part du Programme de Santé de l'Union Européenne).
	INAMI-RIZIV	Une convention entre Sciensano et l'Institut national de la santé et de l'assurance invalidité (INAMI) comprend un appui financier au projet Orphanet. L'INAMI fournit des informations sur les centres de référence reconnus qui travaillent dans le cadre d'une convention.
Ad-hoc experts	RaDiOrg	L'association coupole belge pour les personnes atteintes d'une maladie rare joue un rôle dans la validation des données sur les organisations de patients belges enregistrées dans Orphanet.
	COLLEGE GENETICS	Le Collège de génétique humaine en Belgique, qui représente les 8 centres génétiques reconnus, collabore avec l'équipe d'Orphanet pour améliorer et simplifier le processus d'enregistrement et de mise à jour des données sur les activités de tests génétiques dans la base de données Orphanet.

Personne de contact : Annabelle Calomme • T+32 2 642 54 47 • orphanetbelgium@sciensano.be

TABLE DES MATIÈRES

RESUME EXECUTIF 6
ABRÉVIATIONS 11
LISTE DES TABLES 13
LISTE DES FIGURES 13
APERÇU DES ADRESSES DE CONTACT ET DES LIENS INTERNET 14
INTRODUCTION 15
1. Les missions d'Orphanet 19
2. Les services fournis par Orphanet 20
3. Le réseau Orphanet 22
4. L'engagement qualité d'Orphanet 23
METHODOLOGIE GENERALE 25
1. Rôles de l'équipe Orphanet Belgium 25
2. Description des outils Orphanet 27
CONTRIBUTION DE LA BELGIQUE [JANVIER 2017 – SEPTEMBRE 2019] 31
1. Données chiffrées concernant le contenu de la base de données Orphanet Belgium 31
2. Aperçu de quelques tâches de contrôle de qualité réalisées entre janvier 2017 et septembre 2019 33
2.1. Enregistrement et mise à jour des centres experts 33
2.2. Enregistrement de la "fonction maladies rares" pour 7 hôpitaux universitaires belges 34
2.3. Enregistrement et mise à jour des associations de patients 35
2.4. Mise à jour des tests de diagnostic : compléter les informations relatives à la procédure technique [en cours] 36
2.5. Enregistrement des données d'assurance qualité externe (EQA) 37
2.6. Enregistrement des essais cliniques nationaux qui ont débuté en 2010 et ultérieurement 38
2.7. Enregistrement des essais cliniques multinationaux ayant une entrée nationale qui ont débuté en 2010 et ultérieurement 39
2.8. Correction des essais cliniques catégorisés comme "essais cliniques liés à un médicament" mais non liés à un médicament dans la base de données 39
2.9. Enregistrement et mise à jour des activités de recherche 39
2.10. Mise à jour des données de contact des professionnels 40
2.11. Respect de la mise en oeuvre du RGPD 40
3. Contribution des experts belges à l'inventaire des maladies rares 41
4. Indicateurs d'activité du service d'enregistrement en ligne d'Orphanet 42
5. Autres activités menées par l'équipe d'Orphanet Belgium 43
5.1. Formation 43
5.2. Communication via des réunions et conférences 45
5.3. Communication via le site internet national 46
5.4. Assistance aux patients 47
5.5. Résultats de l'enquête menée sur les parties prenantes d'Orphanet (rd-action WP2) 48
CONCLUSION 49

RESUME EXECUTIF

Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins, a été créé en 1997 et s'est progressivement développé en un consortium de 39 pays, en Europe (y compris les 27 États membres) et dans le monde. La Belgique est partenaire d'Orphanet depuis 2005. Le portail Orphanet est un acteur clé dans le domaine des maladies rares. Il fournit des informations évaluées par des experts sur les maladies rares, les médicaments orphelins ainsi que des ressources expertes pour les maladies rares. Le rôle global joué par Orphanet dans les domaines de la recherche et des soins a conduit à sa reconnaissance en tant que ressource reconnue par l'International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC). Chaque mois, plus d'un million de pages du site Orphanet sont consultées dans plus de 200 pays et la Belgique figure parmi les dix premiers pays de l'audience du site. Plusieurs enquêtes récentes ont montré que près de 40% des utilisateurs sont des professionnels. Les patients et leurs familles représentent environ un tiers des visiteurs du site. Orphanet joue également un rôle de premier plan dans l'établissement et le maintien d'une nomenclature spécifique des maladies rares: chaque maladie reçoit un identifiant unique appelé code Orpha. Cette nomenclature est alignée sur d'autres terminologies afin de faciliter les échanges entre différentes bases de données. Orphanet et la nomenclature ORPHA sont reconnus comme des mesures clés dans de nombreux plans/stratégies nationaux pour les maladies rares.

Au niveau européen, la maintenance des infrastructures, des activités de coordination et de mise en réseau d'Orphanet par l'équipe coordinatrice (INSERM, Paris) est partiellement soutenue par la Commission Européenne depuis 2001. Au cours de la période 2017-2019, Orphanet a bénéficié d'une action commune sur les maladies rares, d'une subvention directe et du programme commun européen pour les maladies rares. En Belgique, la participation à Orphanet est soutenue par les autorités sanitaires. Sciensano a été désigné par le Ministère de la Santé pour accueillir l'équipe belge. En 2017-2018, le SPF a également participé aux tâches définies au sein de l'action commune sur les maladies rares. Un conseil national composé de membres de Sciensano, du SPF et de l'Institut national d'assurance maladie et invalidité (INAMI) supervise le projet.

La gestion du portail Orphanet est un travail en continu et en constante évolution. Les données d'Orphanet sont traitées manuellement et validées par des experts, conformément à des procédures formalisées explicitant les méthodes de travail à adopter, le flux de travail à suivre et les critères d'inclusion/exclusion pour chaque type de données.

Au cours de la période 2017-2019, l'équipe d'Orphanet Belgium a réalisé les tâches suivantes :

1. Répondre à toutes les demandes ponctuelles de professionnels pour de nouveaux enregistrements dans la base de données (si éligibles) ou des mises à jour de leurs données. Ceci concerne les centres d'experts, les laboratoires médicaux et les tests de diagnostic, les organisations de patients, les essais cliniques, les projets de recherche, les registres de patients, les registres de mutations, les biobanques.

2. Traiter toutes les informations fournies par les professionnels à la suite des mises à jour annuelles générales du répertoire des ressources.

3. Réaliser les actions de contrôle qualité et les projets spécifiques repris dans les documents «Quality Assurance Review (QAR)» diffusés par l'équipe coordinatrice d'Orphanet (INSERM), afin d'enrichir continuellement la base de données et de la maintenir pertinente et à jour.

4. Collaborer avec l'association coupole belge pour les personnes atteintes d'une maladie rare RaDiOrg en 2018, afin de valider les données sur les organisations de patients et d'identifier les organisations de patients non enregistrées dans la base de données Orphanet.

5. Au cours de la période 2018-2019, une attention particulière a été accordée aux informations concernant les centres belges de référence pour les maladies rares. Le conseil belge d'Orphanet a approuvé l'enregistrement des centres qui travaillent dans le cadre d'une convention avec l'INAMI, des centres de génétique officiellement reconnus par les autorités régionales pour leurs activités de diagnostic et de conseil génétique et les hôpitaux reconnus par les autorités régionales de santé comme ayant une «fonction maladies rares». Ces centres ont été mis à jour ou nouvellement enregistrés et se sont vus attribuer le logo «centre de référence officiellement désigné» .

6. Débuter mi-2019 l'enregistrement des centres belges participant aux Réseaux Européens de Référence Maladies Rares (ERNs). Ceux-ci reçoivent le logo «membre d'un ERN» . Cette tâche est en cours.

7. Rechercher proactivement des informations afin de les comparer avec celles de la base de données (exhaustivité et actions de validation). A cet effet, des sources officielles et non officielles ont été consultées (sites Internet d'organisations de patients ou de laboratoires médicaux, site Internet de BELAC, Clinical trials.gov,…).

8. Partager son expertise dans les classifications des maladies rares, les terminologies et les listes de références croisées ainsi que dans les ensembles de données Orphanet à utiliser par d'autres projets/ études sur les maladies rares. Par exemple, le Registre Central des Maladies Rares (CRRD) et la base de données belge des tests génétiques (BGTD) utilisent la nomenclature Orphanet des maladies rares pour collecter uniformément certaines données sur les patients et les tests. Les données Orphanet ont également été utilisées dans une étude sur les maladies rares en soins de première ligne en Belgique[1].

9. Réaliser des activités de réseautage avec des professionnels et des experts au niveau national ainsi qu'assurer le développement de partenariats (BELMOLGEN, autres services de Sciensano, RaDiOrg,…).

10. Assurer la maintenance du site Internet national d'Orphanet Belgium présentant les actualités, événements et documents d'importance nationale ainsi que celle des pages dédiées aux activités d'Orphanet disponibles sur le site Internet de Sciensano.

11. Faciliter la contribution d'experts belges à l'encyclopédie/terminologie Orphanet.

---

[1] N. Boffin et al. General Practice Care for Patients with Rare Diseases in Belgium. A Cross-Sectional Survey, 2018, https://doi.org/10.3390/ijerph15061180

12. Organiser des réunions du conseil d'administration national. Le conseil d'administration national s'est en effet réuni à plusieurs reprises au cours de la période 2017-2019.

13. Publier une version mise à jour du document précisant, pour chaque type de données, les définitions, les sources d'information en Belgique ainsi que leurs critères d'inclusion comme décidé en accord avec le comité national.

14. Participer aux formations organisées par l'équipe coordinatrice d'Orphanet (en ligne, via des conférences téléphoniques, via des sessions pratiques à l'INSERM, Paris).

15. Mener des actions de sensibilisation aux maladies rares et participer à des activités de communication (présentations lors de réunions, participation à des conférences, distribution de dépliants).

16. Accomplir ses tâches au niveau européen: participation aux réunions annuelles, participation aux conférences téléphoniques bimensuelles du conseil d'administration et suivi des décisions prises, participation au comité opérationnel d'Orphanet (conférences téléphoniques, tâches), validation annuelle des Rapports d'Orphanet, ainsi que la diffusion des initiatives nationales par le biais du bulletin interne Orphanetwork.

Dans un avenir proche, en plus de poursuivre ses tâches régulières et de terminer les projets en cours susmentionnés, l'équipe d'Orphanet Belgium a pour objectifs :

• d'enregistrer des informations sur les tests spécialisés non ADN et sur les laboratoires qui les effectuent (en collaboration avec le Service Quality of Medical Laboratories, Sciensano).

• de renouveler l'attention sur les informations portant sur les tests de pathogènes spécifiques provoquant des infections rares.

• de suivre le programme «Former les formateurs» (2020) sur les classifications et terminologies délivré par l'équipe coordinatrice d'Orphanet (INSERM), afin d'organiser des formations nationales sur le thème à destination des professionnels.

ABRÉVIATIONS

BE	Belgique
BeSHG	de l'anglais « Belgian Society for Human Genetics », Société Belge de Génétique Humaine
BGTD	de l'anglais « Belgian Genetic Tests Database », Base de données belge des tests génétiques
BNMDR	de l'anglais « Belgian NeuroMuscular Diseases Registry », Registre Belge des Maladies Neuromusculaires
CEGRD	de l'anglais « European Commission Expert Group on Rare Diseases », Comité européen d'experts sur les maladies rares de l'Union Européenne
Codes ORPHA	Nomenclature unique des maladies rares développée par Orphanet
CRRD	de l'anglais « Central Registry of Rare Diseases », Registre Central des Maladies Rares”
EQA	De l’anglais « External Quality Assurance », assurance qualité externe
ERN	de l'anglais « European Reference Network », Réseau européen de référence Maladies Rares
ESHG	de l'anglais « European Society of Human Genetics », Société européenne de génétique humaine
HPO	de l’anglais « Human Phenotype Ontology », ontologie de phénotypes humains
ICD	de l’anglais « International Classification of Diseases », classification internationale des maladies
ICTRP	de l’anglais « International Clinical Trial Registry Platform », Système d'enregistrement international des essais cliniques
INAMI	Institut national d'assurance maladie-invalidité
INSERM	Institut National de Santé et de Recherche Médicale (France)
IRDiRC	de l’anglais « International Rare Diseases Research Consortium », Consortium international de recherche sur les maladies rares
IS	de l’anglais « Information Scientist », scientifique de l’information
MedRA	de l’anglais « Medical Dictionary for Regulatory Activities », Dictionnaire Médical des Affaires Réglementaires
MeSH	de l’anglais « Medical Subject Headings », thésaurus de référence dans le domaine biomédical
OMIM	de l’anglais « Online Mendelian Inheritance in Man », version en ligne du projet Héritage mendélien chez l'humain
ORDO	de l’anglais « Orphanet Rare Disease Ontology », ontologie Orphanet des maladies rares
QAR	de l’anglais « Quality Assurance Review », document reprenant les tâches à effectuer pour assurer un contrôle qualité de la base de données Orphanet
RGPD	Règlement Général sur la Protection des Données
SNOMED-CT	de l’anglais « Systematized Nomenclature of Medicine Clinical Terms », Nomenclature systématisée des termes cliniques en médecine
SOPs	de l’anglais « Standard Operating Procedures », procédures opérationnelles standard
SPF	Service Public Fédéral
UMLS	de l’anglais « Unified Medical Language System », système d’intégration de teminologies biomédicales
WHO	de l’anglais « World Health Organisation », Organisation Mondiale de la Santé (OMS)
WP	de l’anglais « Work Package », lot de tâches à effectuer au sein d’un projet

LISTE DES TABLES

Table 1: Données de contact et liens internet concernant la base de données Orphanet Belgium pour des groupes spécifiques d'utilisateurs.

Table 2: Nombre de visiteurs du site Orphanet en Belgique.

Table 3: Données enregistrées dans la base de données Orphanet (situation en septembre 2019).

LISTE DES FIGURES

Figure 1: Types d'utilisateurs d'Orphanet.

Figure 2: Satisfaction globale des utilisateurs d'Orphanet.

Figure 3: Le consortium Orphanet (situation en septembre 2019).

Figure 4: Présentation générale du flux de travail de la base de données Orphanet.

Figure 5: Capture d'écran du site internet Orphanet: contribution d'un expert belge à l'inventaire des maladies rares.

Figure 6: Capture d'écran du site internet Orphanet: exemple de mise à jour de données concernant une association de patients.

Figure 7: Capture d'écran du site internet Orphanet: ligne d'assistance belge pour les requêtes personnelles.

APERÇU DES ADRESSES DE CONTACT ET DES LIENS INTERNET

Table 1: *Données de contact et liens internet concernant la base de données Orphanet Belgium pour des groupes spécifiques d'utilisateurs*

Audience-cible	Sujet	Adresses de contact et liens internet
Public général et professionnels	Via notre adresse électronique générique, nous recevons différents types de demandes concernant la base de données belge Orphanet: soumission de nouvelles informations, demande de mise à jour de données déjà enregistrées, requêtes personnelles liées à une maladie rare (recherche d'un groupe de patients, questions sur la prévalence,…). Le site internet national d'Orphanet Belgium présente les nouvelles, les événements et les documents d'importance nationale.	Via une demande par email à l'adresse électronique générique: orphanetbelgium@sciensano.be Les utilisateurs peuvent apporter des commentaires visant à améliorer la qualité et la pertinence des informations sur le site internet d'Orphanet via un bouton "suggérer une mise à jour". Des remarques peuvent également être envoyées via un formulaire de contact en ligne. Version francophone: http://www.orpha.net/national/BE-FR/index/page-d-accueil/ Version néerlandophone: http://www.orpha.net/national/BE-NL/index/homepage/
Professionnels/experts	Enregistrement et mise à jour des activités liées aux maladies rares.	Via une demande par email à l'adresse électronique générique: orphanetbelgium@sciensano.be Ce type de demandes peut également être effectué à tout moment en utilisant l'outil d'enregistrement en ligne (aussi connu sous l'appellation PROFESSOR): https://www.orpha.net/professor/htdocs/
Experts	Contribution à l'inventaire des maladies rares (rédaction ou révision de résumés portant sur des maladies rares spécifiques, suggestion concernant la nomenclature, proposition de modifications des synonymes ou du contenu des textes publiés).	Via une demande par email à l'adresse électronique générique: orphanetbelgium@sciensano.be L'expert sera ensuite mis en contact avec l'équipe éditoriale d'Orphanet. Les experts peuvent également donner leurs commentaires et soumettre des demandes de modifications via le bouton "suggérer une mise à jour" ou via un formulaire de contact en ligne.

INTRODUCTION

En Europe, une maladie est définie comme rare lorsqu'elle ne touche pas plus d'une personne sur 2 000[2]**.** Une étude scientifique récente, rédigée par Orphanet et publiée dans le *European Journal of Human Genetics*, confirme que **les maladies rares représentent un enjeu majeur de santé publique**, le nombre de personnes vivant avec une maladie rare étant estimé à plus de 300 millions dans le monde[3]. Près de 80% des maladies rares sont d'origine génétique et environ 70% d'entre elles débutent dans l'enfance. Le plus souvent, les maladies rares sont graves, chroniques, évolutives et affectent considérablement la qualité de vie des personnes affectées. À ce jour, plus de 6 000 maladies rares ont été définies cliniquement[4] et de nouvelles pathologies sont régulièrement décrites par les chercheurs. Des problèmes spécifiques sont soulevés du fait de leur rareté. En particulier, le domaine des maladies rares souffre d'un déficit de connaissances médicales et scientifiques. Pour les personnes atteintes de maladies rares, il peut s'avérer difficile d'avoir accès à des informations fiables sur ces pathologies, qui sont disséminées dans le monde entier, ou de trouver des professionnels qualifiés pour assurer leur suivi médical. De plus, pour les médecins et les chercheurs, il est essentiel de bénéficier de moyens facilitant la collaboration et les échanges dans le domaine.

Le portail Orphanet (adresse officielle du site internet central: www.orphanet.net) joue un rôle clé dans les domaines de la recherche et des soins en fournissant à toutes les parties prenantes des informations révisées par des experts sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Chaque mois, plus d'un million de pages du site internet Orphanet sont consultées dans plus de 200 pays et la Belgique figure parmi les dix premiers pays d'appartenance des visiteurs du site[5].

Le tableau ci-dessous (Table 2) montre l'évolution du nombre de visiteurs Orphanet en Belgique entre juin 2017 et juin 2019. Une augmentation substantielle récente du nombre de visiteurs est perceptible. Même si tous les visiteurs ne sont pas des patients, le nombre estimé de patients atteints de maladies rares est donné à titre indicatif.

Table 2: *Nombre de visiteurs du site Orphanet en Belgique*

PAYS	POPULATION 2018	NOMBRE ESTIME DE PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES (6%)	VISITEURS ORPHANET JUIN 2018-JUIN 2019	VISITEURS ORPHANET JUIN 2017–JUIN 2018	AUGMENTATION
Belgique	11.398.589	683.915	272.923	179.378	52.15%

[2] *Tel que décrit dans le Règlement (CE) n° 141/2000 du Parlement européen et du Conseil de l'UE du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins : https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FR/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=FR*

[3] *Nguengang Wakap S et al. "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database". European Journal of Human Genetics, 2019, https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0*

[4] *« Prevalence of rare diseases: Bibliographic data », Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, January 2019, http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_diseases.pdf*

[5] *Données issues du rapport d'activité Orphanet 2017: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/ActivityReport2017.pdf*

Une enquête en ligne a été lancée en janvier 2019 qui portait sur l'activité professionnelle des utilisateurs, leurs habitudes de visite sur le site internet d'Orphanet, leur opinion sur le contenu, leur satisfaction globale et leurs suggestions d'amélioration. La Belgique figurait parmi les dix premiers pays ayant répondu à l'enquête (n = 105).

Le profil des utilisateurs d'Orphanet est réparti comme indiqué dans la figure ci-dessous: sept catégories ont été proposées (professionnel de la santé, patient/entourage, chercheur, industrie, gestionnaire /responsable des politiques de soins de santé, acteurs dans le domaine de l'éducation/la communication et étudiants). La figure 1 montre la répartition des répondants parmi ces catégories.

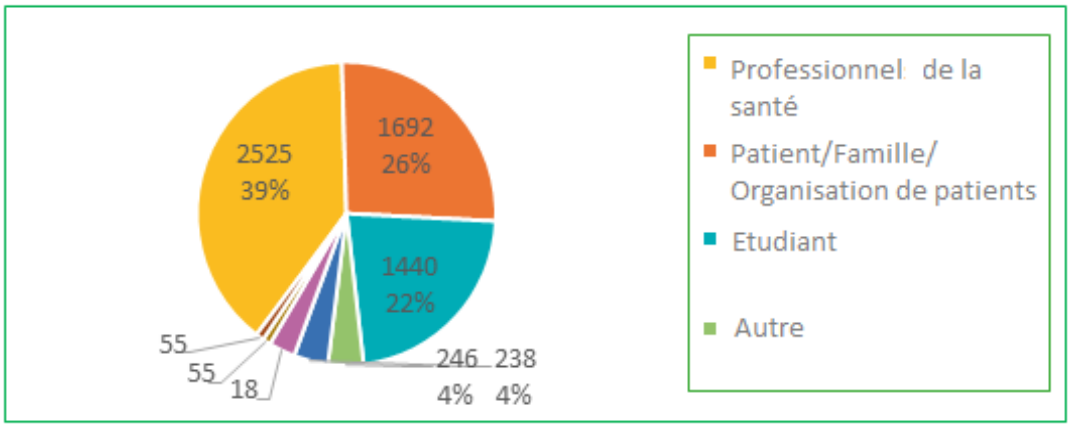


***Figure 1** : Types d'utilisateurs d'Orphanet (nombre de réponses et pourcentage de réponses au total, n=6436)*

La catégorie la plus importante de répondants est celle des professionnels de la santé (39%). Les patients et leur entourage (y compris les associations de patients, les alliances et les groupes de soutien) constituent la deuxième plus importante catégorie de répondants avec 26% des réponses. De nombreux étudiants (22%) ont également répondu au sondage. Parmi les autres utilisateurs figurent les décideurs, les sociétés pharmaceutiques, les enseignants, les journalistes, les chefs d'industrie ou toute personne intéressée par le domaine des maladies rares[6].

La grande majorité des utilisateurs ayant répondu à l'enquête annuelle de satisfaction (93% sur 4369) se sont dits satisfaits des services d'Orphanet, comme le montre la figure 2.

[6] *Dernier document de l'enquête annuelle actuellement disponible : « 2017 User Satisfaction Survey of the Orphanet Website », Orphanet Report Series, Reports Collection, 2018, http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_survey2017.pdf*

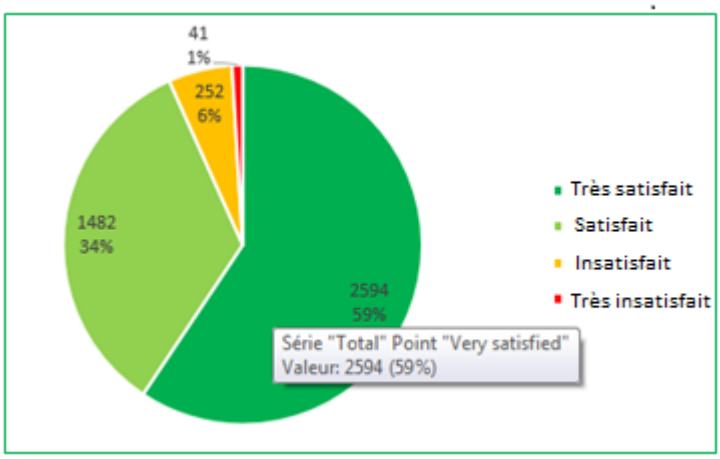


***Figure 2** : Satisfaction globale des utilisateurs du site internet Orphanet*

Orphanet a été créé en France à l'initiative de l'INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale) **en 1997** dans le but de rassembler les connaissances sur les maladies rares afin d'améliorer le diagnostic, le traitement et la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Un autre des objectifs poursuivis vise à fournir des informations de haute qualité sur l'évolution de la recherche et des nouvelles thérapies dans ce domaine, à destination des professionnels et du grand public. Cette initiative est devenue un **effort européen à partir de l'an 2000**, financée principalement par des contrats de la Commission européenne[7]. Orphanet s'est progressivement développé en un **consortium de 39 pays**, **en Europe et dans le monde :** 34 membres à part entière (approuvés par les autorités nationales) dans 33 pays[8] dont les 27 États membres de la Communauté européenne et qui sont liés par un accord de réseau depuis 2018, ainsi que 5 points de contact.

Au cours des 20 dernières années, Orphanet est devenu la **source d'informations de référence sur les maladies rares**. Orphanet joue en effet un rôle crucial en aidant tous les publics à accéder à des informations de qualité parmi la pléthore d'informations disponibles en ligne, en fournissant notamment les moyens de trouver aisément des organisations de patients afin de briser l'isolement fréquemment ressenti par les personnes atteintes de maladies rares. Il participe également à générer des connaissances en produisant des données scientifiques massives, réutilisables et informatisées. Sa contribution essentielle dans le domaine des maladies rares lui a valu sa reconnaissance en tant que ressource reconnue par l'IRDiRC, le Consortium international de recherche sur les maladies rares[9].

Orphanet joue également un rôle de premier plan dans **l'établissement et le maintien d'une nomenclature spécifique pour les maladies rares**: chaque maladie reçoit un identifiant unique appelé « code Orpha». Cette nomenclature est alignée sur d'autres terminologies afin de faciliter les échanges

---

[7] *Pour des informations détaillées sur le financement, veuillez consulter le dernier rapport d'activité d'Orphanet: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/ActivityReport2018.pdf*

[8] *Ce chiffre est correct à compter de juin 2019, ce nombre évoluant régulièrement, à mesure que de nouveaux pays rejoignent le réseau. Pour obtenir le chiffre le plus récent, veuillez vous référer au document suivant: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_Network_MB_members.pdf*

[9] *http://www.irdirc.org/research/irdirc-recognized-resources/*

entre différentes bases de données. Orphanet et la nomenclature ORPHA sont reconnus comme des mesures-clés dans de nombreux plans/stratégies nationaux pour les maladies rares.

Orphanet est un **projet multilingue**: la traduction du contenu d'Orphanet (pages structurelles, terminologies, résumés scientifiques) est gérée par les équipes nationales compétentes. Actuellement, la base de données et le site internet sont progressivement traduits dans les 8 langues de la base de données: anglais, français, espagnol, italien, allemand, néerlandais, portugais, polonais avec des textes également disponibles gratuitement en ligne en grec, slovaque, finlandais et russe.

1. Les missions d'Orphanet

Le travail d'Orphanet tend à atteindre trois objectifs principaux:

- **Améliorer la visibilité des maladies rares** dans les domaines du soin et de la recherche en développant la nomenclature et la classification Orphanet pour les maladies rares (**codes Orpha**), qui sont des outils essentiels pour fournir un langage commun permettant à tout un chacun de se comprendre dans le domaine des maladies rares.

IMPACT:
Pour les patients: visibilité/reconnaissance accrue dans les parcours de santé
Pour les professionnels de la santé: faciliter l'identification des personnes souffrant de maladies rares
Pour les décideurs: faciliter l'estimation de la prévalence et du fardeau que constituent les maladies rares (aide à la planification des mesures politiques à mettre en œuvre)
Pour les chercheurs: faciliter le partage des données et le recrutement des patients
Pour l'industrie: faciliter l'estimation de la taille du marché et le recrutement des patients

- **Fournir des informations de haute qualité sur les maladies rares et de l'expertise** (c'est-à-dire des données qui sont validées par des experts et régulièrement mises à jour) afin de permettre le même accès à la connaissance pour toutes les parties prenantes. Les patients atteints de maladies rares sont éparpillés dans le monde entier, tout comme le sont les experts en maladies rares. Orphanet apporte de la visibilité aux experts et aux patients en fournissant un accès à un annuaire de services experts par maladie dans les pays du réseau, tels que des centres d'expertise, des laboratoires, des tests diagnostiques, des associations de patients, des projets de recherche et des essais cliniques.

IMPACT:
Pour les patients: faciliter l'identification des compétences, y compris transfrontalières; lutter contre l'isolement
Pour les professionnels de la santé: faciliter l'orientation des patients vers les professionnels les plus appropriés, y compris à un niveau transfrontalier
Pour les décideurs: suivi de l'allocation des ressources, de la couverture des besoins des patients et analyse des écarts dans la planification des soins de santé et le programme de recherche, impact sur l'élaboration de politiques fondées sur des données factuelles
Pour les chercheurs: faciliter la mise en réseau par l'identification d'experts et de groupes de travail
Pour l'industrie: faciliter l'identification d'experts, de chercheurs et d'associations de patients pour la collaboration et le recrutement (par exemple pour la recherche clinique)

- **Contribuer à la production de connaissances sur les maladies rares**, en assemblant les pièces du puzzle qui permettront de mieux comprendre les maladies rares. Dans le but de développer et organiser les données scientifiques de sa base de données, Orphanet travaille avec des

experts provenant du monde entier, allant des professionnels de soins de santé et des chercheurs, jusqu'à des représentants de patients et des professionnels du secteur médico-social. Orphanet fournit également des directives de pratique clinique (ERNs ou autres sociétés savantes).

IMPACT :
Pour les patients: meilleure compréhension des maladies; soutien à la communication avec les professionnels/institutions sur leur maladie ou celle de leurs proches
Pour les professionnels de la santé: connaissance accrue, soutien pour le diagnostic et l'orientation, accès aux guides sur les meilleures pratiques
Pour les chercheurs: accès rapide à la littérature et à l'état des connaissances existantes
Pour les décideurs: accès facilité à l'état des connaissances existantes par maladie et aux directives (normes de soins)

2. Les services fournis par Orphanet

Orphanet propose une gamme de services gratuits et en libre accès :

- Un **inventaire complet des maladies rares classées selon un système hiérarchisé.** Dans la mesure du possible, la terminologie d'Orphanet a été mise en correspondance avec d'autres normes internationales: ICD-10, OMIM, SNOMED-CT, MeSH, UMLS, GARD, MedDRA. Ce référencement croisé est une étape clé vers l'interopérabilité des bases de données. Chaque maladie a une «carte d'identité» qui comprend - si l'information est connue - des gènes associés, une catégorie de prévalence estimée, une catégorie d'âge de survenue et un mode de transmission. Les maladies sont annotées avec des caractéristiques phénotypiques et leur fréquence en utilisant l'ontologie des phénotypes humains (HPO).

Pour plus d'informations sur la traduction en néerlandais du contenu du site Orphanet, la terminologie et les résumés scientifiques, voir: "Orphanet in het Nederlands Activiteitenrapport", Kim Van Roey, 2019.

- Une **encyclopédie couvrant plus de 6000 maladies rares ou groupes de maladies rares** avec des textes de synthèse rédigés par des auteurs scientifiques et revus par des experts de renommée mondiale. Les textes récapitulatifs sont produits en anglais, puis traduits progressivement en français, allemand, italien, portugais, espagnol, néerlandais, polonais, slovaque, grec et finnois.

Pour plus d'informations sur la traduction en néerlandais du contenu du site Orphanet, la terminologie et les résumés scientifiques, voir: "Orphanet in het Nederlands Activiteitenrapport", Kim Van Roey, 2019.

- Un **inventaire d'articles de grande qualité** publiés par d'autres revues ou sociétés savantes. Plus de 3000 articles sont disponibles via Orphanet, avec l'autorisation des auteurs et des éditeurs, comprenant des directives cliniques nationales et internationales produites par des sociétés savantes qui ne sont pas publiées dans des revues à comité de lecture, mais disponibles sous forme de rapports.

- Un **inventaire des médicaments orphelins à tous les stades de développement**, de la désignation orpheline à l'autorisation de commercialisation.

- Un **répertoire des ressources expertes** (actuellement disponible dans 35 des 39 pays du consortium), qui fournit des informations sur les centres experts, les laboratoires de diagnostic, les projets de recherche en cours, les essais cliniques, les registres , réseaux, les plateformes technologiques et les associations de patients, dans le domaine des maladies rares dans chaque pays du consortium Orphanet.

- Une **encyclopédie de recommandations pour les soins médicaux d'urgence et l'anesthésie**.

- OrphaNews, une **lettre d'information électronique bimensuelle** qui présente un aperçu des actualités scientifiques et politiques sur les maladies rares et les médicaments orphelins, en anglais, français et italien.

- Une **collection de rapports de synthèse**, les Cahiers d'Orphanet, portant sur des sujets transversaux, directement téléchargeables depuis le site Orphanet.

- Orphadata, une **plateforme qui fournit des jeux de données de grande qualité** sur les maladies rares et les médicaments orphelins, dans un format réutilisable et informatisé.

- L'**Ontologie Orphanet des maladies rares** (Orphanet Rare Disease Ontology ; ORDO), un vocabulaire structuré pour les maladies rares, issu de la base de données d'Orphanet et montrant les relations entre les maladies, les gènes et d'autres caractéristiques pertinentes. ORDO fournit des données intégrées et réutilisables pour des analyses informatiques.

3. Le réseau Orphanet

Orphanet est un réseau mondial multipartite de 39 pays, coordonné par l'équipe coordinatrice à l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM) à Paris.

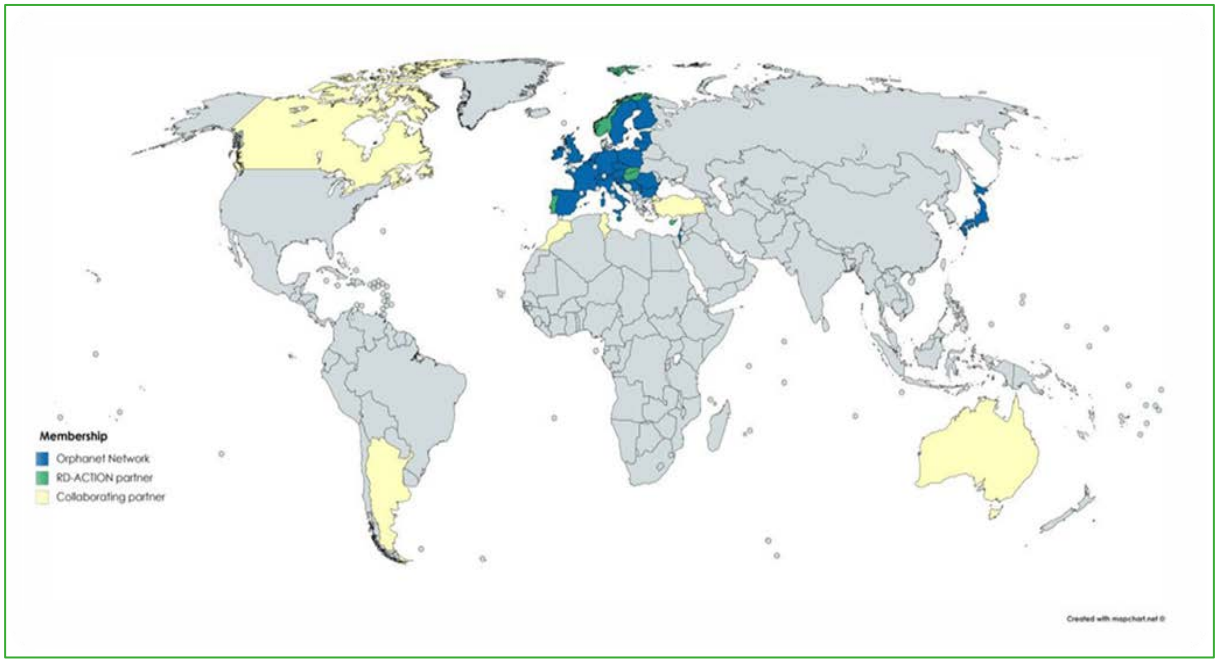


Figure 3 : *Le réseau Orphanet (situation en septembre 2019)*

EQUIPE COORDINATRICE D'ORPHANET

Au niveau européen/international, Orphanet est coordonné par l'équipe française de l'INSERM. L'équipe coordinatrice est responsable de la coordination des activités du consortium, de l'infrastructure du projet (hardware et software), de la base de données des maladies rares et de la production de l'encyclopédie, ainsi que de la formation de tous les membres du consortium et du contrôle qualité des inventaires des ressources dans les pays du consortium. L'équipe coordinatrice assure également la mise à jour de la base de données des médicaments à tous les stades du développement.

EQUIPES NATIONALES D'ORPHANET

Les équipes nationales sont chargées de la collecte de l'information concernant les centres experts, les laboratoires de diagnostic, les recherches en cours (projets de recherche, essais cliniques) et les associations de patients dans leur pays, ainsi que de la traduction du site et de son contenu si un financement est disponible. Toutes les équipes travaillent selon les procédures opérationnelles, voir le document suivant : https://www.orpha.net/orphacom/special/eproc_SOPs_V2.pdf.

Chaque équipe nationale assure un point d'entrée national à Orphanet, en fournissant les dernières actualités et mises à jour concernant les activités nationales, dans la/les langue(s) du pays concerné.

Les équipes nationales d'Orphanet sont situées dans chaque pays participant. Une équipe nationale d'Orphanet est composée, au minimum, d'un coordinateur national et d'un ou plusieurs scientifiques de l'information (IS).

4. L'engagement qualité d'Orphanet

Le portail Orphanet est un "travail en cours" et **évolue constamment**. Les données d'Orphanet sont traitées manuellement et validées par des experts, conformément à des procédures formalisées expliquant la manière de travailler, le flux de travail à respecter et les critères d'inclusion/exclusion pour chaque type de données. Ces procédures sont disponibles sur OrphaNetwork (https://network.orpha.net/network/), un site destiné aux équipes nationales et servant de point de collecte pour les outils et documents communs. Ce site internet est uniquement accessible aux équipes nationales d'Orphanet après saisie d'un identifiant et d'un mot de passe.

La base de données est régulièrement mise à jour avec les nouvelles informations collectées par les scientifiques de l'information et validées par des experts ainsi que par l'équipe coordinatrice.

Un **contrôle de la qualité est effectué avant et après la publication**, afin d'assurer la qualité de toutes les données enregistrées. Ce contrôle de la qualité est réalisé selon un programme prédéterminé, mis à jour chaque année.

Un document de diffusion générale, intitulé «**Quality Assurance Review (QAR)**», est envoyé tous les trois mois à tous les scientifiques de l'information pour les aider à collecter et mettre à jour des informations pour Orphanet. Ce document inclut les nouvelles procédures, les demandes de mises à jour et les projets spécifiques à mettre en œuvre. Les équipes nationales sont tenues de mener à bien toutes les actions énoncées dans ce document, et ce dans un délai imparti.

METHODOLOGIE GENERALE

Le cadre de travail d'Orphanet est un processus complexe impliquant de nombreux collaborateurs jouant des rôles spécifiques et utilisant des outils différents pour mener à bien leurs tâches.

1. Rôles de l'équipe Orphanet Belgium

Sciensano est chargé par le Ministre de la Santé publique d'effectuer la gestion des données belges dans la base de données Orphanet. L'équipe d'Orphanet Belgium est hébergée par le service «Etudes des soins de santé» de Sciensano.

Des pages consacrées aux activités d'Orphanet sont disponibles sur le site internet de Sciensano (ces pages sont en cours de révision et une nouvelle version sera disponible d'ici la fin de 2019): https://rarediseases.sciensano.be/en/orphanet/international-EN
https://www.sciensano.be/en/biblio/orphanet-een-portaal-voor-zeldzame-ziekten

Le **coordinateur national** est responsable de différentes tâches:

- l'organisation de la gouvernance du projet au niveau national, y compris la liaison avec les sociétés savantes, les autorités de santé et les organisations de patients ainsi que la constitution de l'équipe d'Orphanet au sein du pays concerné;
- la validation de la qualité des données sur les ressources expertes du pays.

Le coordinateur national est le point de contact des autorités de santé pour les maladies rares dans un pays donné. Il/elle participe au Comité de Gestion d'Orphanet, composé de tous les coordinateurs nationaux en charge de la collecte de données à un niveau national. Ce comité est présidé par le coordinateur du projet à l'Inserm. Le Comité de Gestion est chargé d'identifier les opportunités de financement, d'orienter le projet afin de fournir un service optimal aux utilisateurs, d'envisager l'inclusion de nouvelles équipes et d'assurer la continuité du projet. Ces tâches sont accomplies principalement par le biais de conférences téléphoniques régulières.

De plus, le coordinateur national contribue à la diffusion des initiatives nationales dans le domaine des maladies rares via Orphanews et le bulletin interne d'OrphaNetWork. Il/elle participe également à la réunion annuelle d'Orphanet.

Le **scientifique de l'information** est responsable des tâches suivantes:

- Identifier les sources d'informations fiables dans le pays ;
- Recueillir et mettre à jour les informations sur:
  - les centres experts;
  - les laboratoires médicaux et les tests de diagnostic ;
  - les associations de patients;

- les essais cliniques;
- les projets de recherche;
- les registres de patients;
- les registres de mutations;
- les biobanques;
- les projets et/ou infrastructures translationnels tels que des plateformes et les réseaux.

- Valider les données collectées en fonction du flux de travail établi par le coordinateur national et l'équipe coordinatrice;
- Publier les données validées dans Orphanet en utilisant MAJOR (l'outil d'édition);
- Mettre à jour les données une fois par an;
- Communiquer avec l'équipe coordinatrice et les différentes parties prenantes (patients, experts, scientifiques, responsables de laboratoire,…);
- Faire rapport au coordinateur national;
- Lire le bulletin d'information interne d'OrphaNetWork et le document assurance qualité d'Orphanet et mener à bien les points d'action qui y sont indiqués;
- Contribuer au bulletin d'information interne d'OrphaNetWork en envoyant de brefs rapports sur les activités réalisées par l'équipe nationale.

Les scientifiques de l'information sont supervisés sur le plan technique par l'équipe coordinatrice (responsable des ressources expertes et basée à Paris).

2. Description des outils Orphanet

Une large gamme d'outils de gestion des données est utilisée par les collaborateurs d'Orphanet après une formation appropriée. Les procédures techniques d'utilisation des outils sont disponibles avec un identifiant et un mot de passe (un identifiant par équipe nationale) via OrphaNetWork, un site internet disponible pour les équipes nationales d'Orphanet via le lien suivant: https://network.orpha.net/network/cgi-bin/index.php?lng=en

Une courte description des outils les plus couramment utilisés par les collaborateurs d'Orphanet pour la gestion quotidienne des données est fournie ci-dessous:

- **COLLECTOR:** outil de back office pour la gestion des données. L'outil permet la collecte de données ainsi que des demandes d'enregistrement ou de mises à jour de données soumises par les professionnels via le service d'enregistrement en ligne d'Orphanet;

- **MAJOR:** outil d'enregistrement et de mise à jour de la plupart des types de ressources expertes (à l'exception des tests de diagnostic et panels de gènes);

- **MAJOR 2:** outil d'enregistrement de données relatives aux tests de diagnostic et aux panels de gènes;

- **ARBOR:** outil permettant de naviguer dans les classifications des maladies rares utilisées par Orphanet. C'est le seul moyen de visualiser toutes les classifications, l'ensemble de la structure arborescente et toutes les occurrences d'une maladie ou d'un gène sélectionné. Cet outil a été développé pour aider les scientifiques de l'information à déterminer à quel niveau précis de la classification (maladie/groupe de maladies) la ressource experte doit être liée. C'est également un outil approprié pour fournir une liste de maladies aux professionnels afin de les aider à déterminer quelle(s) maladie(s) doit/doivent être reliée(s) à leur activité.

- **PLATOR:** outil permettant d'extraire/d'injecter une grande quantité de données spécifiquement par pays à partir de/dans la base de données Orphanet;

- **REDMINOR:** outil développé pour faciliter la communication sur des questions non confidentielles entre les équipes nationales et l'équipe coordinatrice. Cet outil augmente la traçabilité et la transparence des interactions avec l'équipe coordinatrice et permet également d'évaluer l'interaction en termes de rapidité et de qualité de la réponse.

Le processus général de collecte, d'enregistrement, de validation et de contrôle de la qualité des données est présenté dans l'organigramme ci-dessous (Figure 4) :

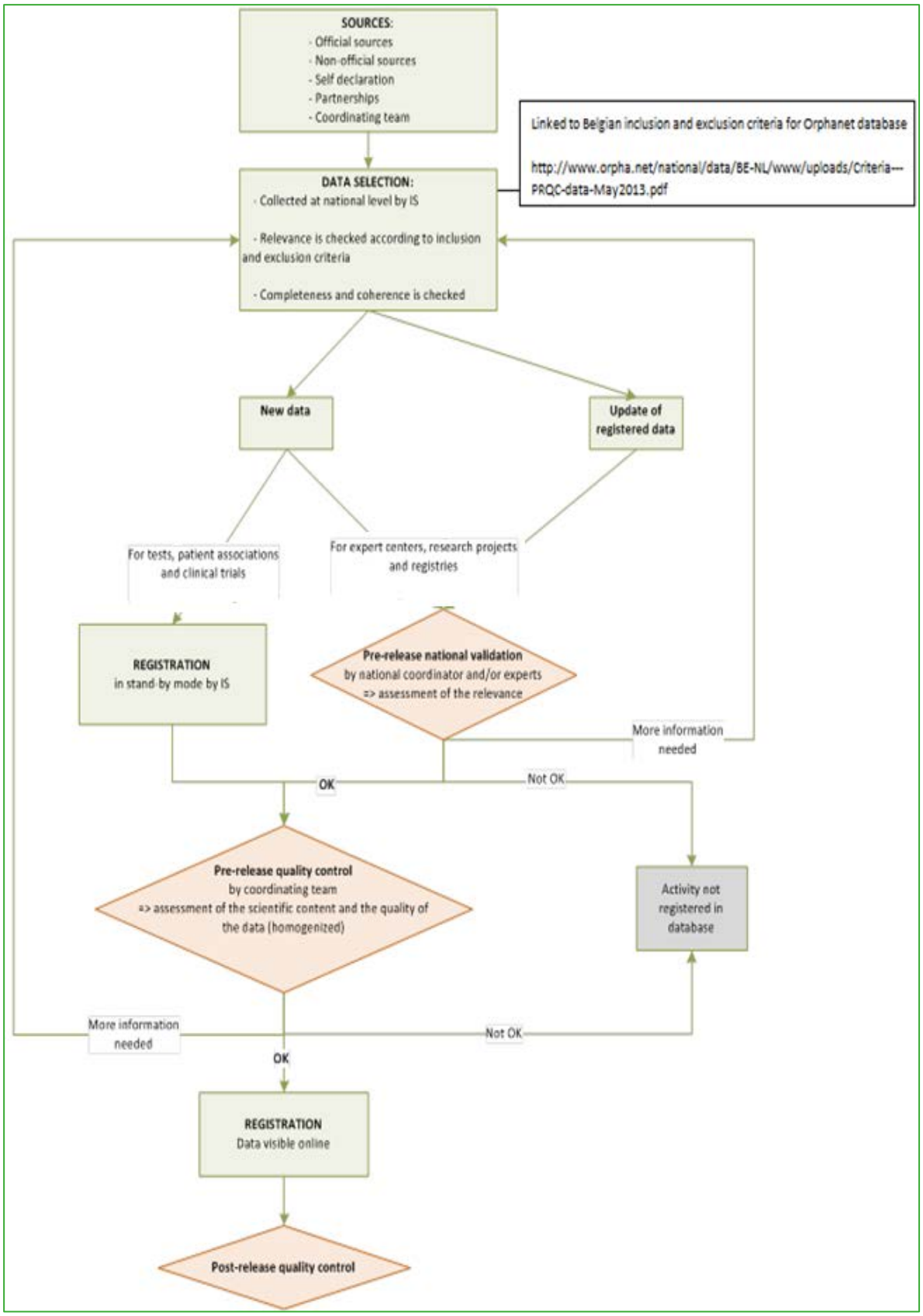


Figure 4 *: Vue générale du flux des données dans la base de données Orphanet.*
Légende: IS (de l'anglais « Information Scientist ») = scientifique de l'information de l'équipe Orphanet.

1. **Récolte des données : identification des sources**

La collecte des données se fait de préférence par le biais de partenariats avec des sources officielles (organisations gouvernementales, par exemple). Les sources peuvent également être non officielles (par exemple, centres de génétique nationaux, fournisseurs d'évaluation externe de la qualité,…). Il peut également s'agir de données auto-déclarées par les professionnels impliqués dans la ressource experte, via l'outil d'inscription en ligne (**PROFESSOR**) ou par contact direct (courrier, téléphone). Pour les données enregistrées par le biais de l'outil en ligne, toute demande de création ou de mise à jour d'activité est envoyée au scientifique de l'information sous la forme d'un formulaire d'inscription visible dans **COLLECTOR**, le backoffice du formulaire d'inscription. Cet outil est destiné aux scientifiques de l'information d'Orphanet et leur permet de visualiser tous les formulaires assignés à leur pays et de les traiter.

Les informations supranationales (telles que les réseaux de recherche financés par l'UE ou les essais cliniques multinationaux) sont gérées par l'équipe coordinatrice. Les informations nationales et régionales sont collectées au niveau national.

2. **Sélection des données**

La sélection des données est effectuée par le scientifique de l'information. Il/elle vérifie si les données répondent aux critères d'inclusion d'Orphanet, qui sont répertoriés dans différentes procédures techniques en fonction du type de données (centres experts, laboratoires médicaux, organisations de patients, projets de recherche, essais cliniques, registres et biobanques). Il/elle analyse également les informations pour vérifier que l'ensemble des données obligatoires sont fournies et cohérentes. Si ce n'est pas le cas, le scientifique de l'information contacte le professionnel à l'origine de la demande afin de l'inviter à compléter ou clarifier ses données.

Il est très important que les utilisateurs finaux d'Orphanet (et les professionnels) sachent comment sont collectées les données sur les ressources expertes au niveau des pays, ainsi que les critères de sélection utilisés. Sur le site internet belge d'Orphanet, une section spécifique énumérant chaque type de ressources expertes, leurs définitions, les sources d'information (institutions publiques, listes officielles nationales, organismes de financement, organisations nationales de patients, registre national des essais cliniques,...), ainsi que leurs critères d'inclusion est disponible.

3. **Contrôle préalable à la publication : validation nationale des données**

Avant la publication, une étape de validation permet de s'assurer que les données sont pertinentes pour la communauté des maladies rares et les utilisateurs d'Orphanet. Cette validation est réalisée par le coordinateur national, pour certains types de données (centres experts, registres,…).

4. **Contrôle préalable à la publication: contrôle de la qualité des données par l'équipe coordinatrice**

L'équipe coordinatrice est responsable de la complétude et de la cohérence de l'information publiée sur le site Web d'Orphanet. Dès lors, l'équipe coordinatrice procède à un examen hebdomadaire des nouvelles données ou des mises à jour des ressources expertes. Des actions correctives pour éviter les

informations manquantes et/ou les erreurs peuvent ensuite être suggérées par l'équipe coordinatrice à chaque équipe nationale.

5. Encodage des données et publication en ligne

Une fois que les nouvelles informations ou les demandes de modifications contenues dans les formulaires d'enregistrement répondent aux normes de qualité Orphanet, elles sont enregistrées manuellement par le scientifique de l'information dans des outils appelés **MAJOR/MAJOR 2** et publiées en ligne. Les professionnels ayant soumis des formulaires sont alors contactés afin de les informer de l'acceptation et de l'enregistrement de leur demande dans Orphanet ou de leur expliquer la raison du rejet de celle-ci (par exemple, parce que la demande n'est pas liée à une maladie rare, etc.).

6. Mise à jour des données

Outre les mises à jour ad hoc, une mise à jour générale obligatoire du répertoire des ressources est effectuée une fois par an. Tous les professionnels inscrits dans la base de données sont contactés et encouragés à accéder à l'outil d'inscription en ligne afin de mettre à jour leurs activités. Cet outil est mis à la disposition des professionnels pour leur permettre de soumettre à tout moment des demandes de mises à jour de leurs données enregistrées dans Orphanet.

Les scientifiques de l'information sont également encouragés à travailler de manière proactive et à rechercher eux-mêmes des informations afin de les comparer aux données de la base de données (actions de complétude et de validation). À cette fin, des sources officielles et non officielles d'informations sur Internet peuvent être consultées (par exemple, sites internet d'organisations de patients ou de laboratoires d'analyses médicales, site internet de BELAC, Clinical essais.gov,…).

7. Contrôle de qualité des données publiées

L'équipe coordinatrice organise des contrôles de qualité réguliers sur les données mises en ligne afin de garantir leur qualité dans le temps et entre les pays. Ce contrôle de qualité vise à assurer l'homogénéité et l'exhaustivité des données. Les équipes nationales peuvent être invitées, dans ce cadre, à collecter les informations manquantes et/ou à corriger les erreurs identifiées.

CONTRIBUTION DE LA BELGIQUE
[JANVIER 2017 – SEPTEMBRE 2019]

1. Données chiffrées concernant le contenu de la base de données Orphanet Belgium

Table 3. fournit des données chiffrées concernant les ressources expertes belges incluses dans la base de données internationale en septembre 2019.

Table 3 : *Données enregistrées dans Orphanet (situation en septembre 2019).*

Type de données Orphanet	Nombre pour la BE	Liens internet Orphanet
Editeurs experts	32 (données valables pour 2017)	«Expert Reviewers for Orphanet in 2018», Orphanet Report Series: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Expert_reviewers_2018.pdf
Personnes exerçant une activité dans le domaine des maladies rares	795	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Directory.php?lng=FR
Centres experts	81	http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics.php?lng=FR
Laboratoires capables d'établir un diagnostic sur une maladie rare, avec informations concernant les données de qualité	66 (18 avec accréditation, 27 participant à des EQAs)	http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs_Diagnostictest.php?lng=FR
Tests diagnostiques	942	http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs.php?lng=FR
Associations de patients	111	http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup.php?lng=FR
Etudes cliniques	464 (parmi celles-ci, 126 en cours de recrutement)	http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials_ClinicalTrials.php?lng=FR
Registres de patients	21	http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials_RegistriesMaterials.php?lng=FR
Registre de mutations	1	
Biobanques	3	
Projets de recherche	125 (parmi ceux-ci, 29 en cours)	http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials_ResearchProjects.php?lng=FR

2. Aperçu de quelques tâches de contrôle de qualité réalisées entre janvier 2017 et septembre 2019

2.1. ENREGISTREMENT ET MISE À JOUR DES CENTRES EXPERTS

La possibilité d'enregistrer un centre expert sur Orphanet dépend de la situation particulière des différents pays. En Belgique, les critères d'éligibilité sont évalués par le Conseil national d'Orphanet Belgium.

Pour évaluer la qualité de la base de données Orphanet, des indicateurs et des objectifs sont définis pour les ressources expertes. Une question clé est de savoir comment appliquer les indicateurs de qualité au niveau national. En effet, la donnée «taux de couverture», en particulier, est très dépendante d'un pays à l'autre. Pour la Belgique, notre objectif est que 100% des centres de maladies rares officiellement désignés soient enregistrés dans la base de données. Le Conseil national d'Orphanet Belgium a donné son accord pour l'enregistrement :

- des centres qui travaillent dans le cadre d'une convention avec l'Institut national de la santé et de l'assurance invalidité (INAMI) avec une prise en charge portant sur les maladies rares (maladies neuromusculaires, mucoviscidose, hémophilie, maladies métaboliques héréditaires, néphrologie pédiatrique, épilepsie réfractaire et spina bifida);
- des centres de génétique reconnus officiellement par les autorités régionales pour leurs activités de diagnostic et de conseil;
- des hôpitaux reconnus par les autorités de santé régionales comme ayant une «fonction maladies rares».

Ces centres de référence sont considérés comme des données validées et sont enregistrés dans la base de données Orphanet avec le drapeau «centre d'expertise désigné officiellement» .

Une consultation du site internet de l'INAMI par le scientifique de l'information a été effectuée afin de déterminer quels centres travaillant dans le cadre d'une convention avec l'INAMI n'étaient pas encore répertoriés sur Orphanet. Ceci a donné lieu à l'enregistrement de **8 centres de référence officiellement désignés supplémentaires sur Orphanet** («Centre de référence de la mucoviscidose- CHC Espérance», «Centre de référence de l'hémophilie- UZ Leuven», «Centre de référence de l'hémophilie- UCL Saint-Luc», «Centre de référence de l'hémophilie- UZA», «Centre de référence de l'hémophilie- HUDERF», «Centre de référence de l'hémophilie- UZ Gent», «Centre de référence des maladies neuromusculaires- Erasme-HUDERF», «Centre de référence de la néphrologie pédiatrique- UCL Saint-Luc»). Une fois que les informations sur les centres experts ont été mises en ligne sur le site internet d'Orphanet, les professionnels impliqués ont été informés que l'activité avait été publiée et une approbation finale des données leur a été demandée.

De plus, un contrôle de qualité post-publication de tous les centres experts belges déjà enregistrés a été effectué au cours du premier trimestre de 2019 afin de garantir que les données sont toujours à jour, exactes et complètes. En conséquence, **34 centres de référence belges au total ont été contactés individuellement** (il convient de noter que certains de ces centres appartenant à une même structure hospitalière comprennent une section pour enfants et une section pour adultes représentées par différents coordinateurs médicaux et qu'ils doivent donc être considérés dans la base de données comme des centres individuels à contacter séparément). Dans tous les cas, **les données avaient été mises à jour de manière proactive** par le scientifique de l'information à partir d'informations provenant de différentes sources (sites internet des centres, site internet de l'INAMI, etc.) et seule une confirmation de l'exactitude des données a été demandée aux professionnels. Cette tâche a entraîné un taux de réponse de la part des professionnels d'environ 75%.

Une attention particulière a été accordée à la participation des centres de référence à un Réseau Européen de Référence (ERN), afin de rendre cette information visible sur le site internet d'Orphanet. En effet, depuis 2019, les centres experts belges participant à un ERN peuvent également être enregistrés sur Orphanet. Ces centres apparaissent sur le site internet d'Orphanet avec le drapeau «membre d'un ERN» mais pas avec le drapeau «centre d'expertise officiellement désigné». Une liste des ERNs et des prestataires de soins de santé dans chaque pays participant peut être consultée via le lien suivant: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics_ERN.php?lng=FR

L'enregistrement des centres d'expertise belges participant aux ERNs a commencé à la mi-2019 et est actuellement une tâche en cours. À titre d'exemple, voici quelques-uns des centres récemment créés dans la base de données Orphanet : «Huntington kliniek - UZ Leuven» qui fait partie de ERN-RND (Réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares); «FrontoTemporale Lobaire Degeneratie (FTLD) kliniek - UZ Leuven» qui fait partie de ERN-RND (Réseau européen de référence pour les maladies neurologiques rares); «Centre de dépistage et de diagnostic des troubles héréditaires des globules rouges - ULB Erasme» qui participe à EuroBloodNet (Réseau européen de référence pour les hémopathies rares); «Centrum voor zeldzame en complexe hartziekten - UZ Brussel» appartenant à GUARD-HEART (Réseau européen de référence pour les maladies cardiaques rares); «Centrum voor gelachtsontwikkeling - UZ Gent» qui participe à Endo-ERN (Réseau européen de référence pour les maladies endocriniennes rares); «Centre pour les anomalies vasculaires - UCL Saint-Luc» qui fait partie de VASCERN (Réseau européen de référence pour les maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique); «Aorta Team - UZ Gent» qui appartient à VASCERN (Réseau européen de référence pour les maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique); «Multidisciplinaire polikliniek voor botdysplasieën en groeistoornissen - UZA» qui participe à ERN BOND (Réseau européen de référence pour les maladies osseuses rares),…

2.2. ENREGISTREMENT DE LA "FONCTION MALADIES RARES" POUR 7 HÔPITAUX UNIVERSITAIRES BELGES

En 2016, la création d'une «fonction maladies rares» au sein des hôpitaux universitaires belges a été mise en œuvre en vue de favoriser une approche multidisciplinaire pour le diagnostic et le traitement de ce type de pathologies. Les patients atteints de maladies rares ou de maladies non diagnostiquées peuvent ainsi être dirigés vers un hôpital disposant d'une expertise pour une maladie rare (ou un

groupe de maladies rares) spécifique. Cette initiative a pour objectif de permettre un diagnostic dans les meilleurs délais et de faciliter l'orientation des patients vers les unités de soins les plus aptes à prendre en charge leur pathologie.

Les fonctions maladies rares sont une conséquence directe du Plan Belge pour les Maladies Rares (Action 9). Les conditions d'agrément de cette fonction sont définies par un arrêté royal[10] et seuls les hôpitaux universitaires dotés d'un centre de génétique humaine ont obtenu de la part des autorités régionales de santé la reconnaissance de la fonction maladies rares. En Belgique, ceci concerne 7 hôpitaux universitaires: «Cliniques universitaires UCL Saint-Luc», «Hôpital universitaire ULB Erasme», «Hôpital universitaire CHU-Liège», «Hôpital universitaire UZA», «Hôpital universitaire UZ Brussel», «Hôpital universitaire UZ Gent» et «Hôpital universitaire UZ Leuven».

En 2018, le Conseil national d'Orphanet Belgium a donné son accord pour la **publication sur Orphanet des 7 hôpitaux universitaires belges en tant que centres de référence pour les maladies rares.** Pour chacun d'entre eux, une «équipe d'experts multidisciplinaire/centre de référence pour les maladies rares» a été créée. Aucun expert spécifique n'est mentionné, seul le nom du coordinateur médical est obligatoire. Les centres sont liés à différents grands groupes de maladies rares représentant l'ensemble de la classification fonctionnelle, de sorte que ces centres figureront dans la liste de résultats de toute recherche sur les maladies rares effectuée sur le site internet d'Orphanet. De plus, chaque hôpital universitaire est relié dans la base de données à tous les ERNs auxquels il participe.

2.3. ENREGISTREMENT ET MISE À JOUR DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Afin d'identifier les organisations de patients belges non encore enregistrées dans Orphanet, une collaboration a été établie avec RaDiOrg[11], l'association coupole belge qui chapeaute toutes les associations de patients atteints d'une maladie rare et qui est également validateur des données des organisations de patients belges pour Orphanet. Une comparaison a été faite avec le fichier des organisations de patients membres de RaDiOrg. Tous les critères d'inclusion pour l'enregistrement dans Orphanet ont été vérifiés et 17 associations de patients non encore enregistrées ont été retenues. Une invitation à s'inscrire a été envoyée aux responsables de ces associations de patients. **11 organisations de patients ont répondu favorablement et ont été enregistrées avec succès** entre mai 2018 et mars 2019 (« Association Kabuki Belgium », « Association Lupus Erythémateux », « Association Neurofibromatose Belgique », « Association Retina Pigmentosa », « Association Moebius Syndrome Belgique », « Collectif Drépanocytose », « Duchenne Parent Project Belgium », « Ensemble pour Lola et les enfants de la lune », « Imagene Caps Association in Belgium », « MPN Belgium Vereniging», « Sclero'ken Vereniging »). D'autres organisations de patients ont récemment été enregistrées à la suite d'une demande spontanée ou d'une recommandation d'un professionnel («Rarity United», «Rohhad Association Belgium»,…).

Afin de disposer d'une base de données de ressources expertes de haute qualité, nous devons nous assurer que les informations que nous proposons sont toujours valables et à jour. C'est pourquoi

[10] http://www.ejustice.just.fgov.be/eli/arrete/2014/04/25/2014024248/moniteur
[11] http://www.radiorg.be/

l'équipe coordinatrice d'Orphanet a décidé de lancer en 2018 un processus afin de vérifier si les activités qui n'ont pas été validées par les professionnels depuis au moins 5 ans sont toujours valides. Ce processus a démarré avec les organisations de patients qui n'avaient pas été mises à jour depuis 2013. Cette tâche consistait à vérifier que les associations de patients étaient toujours actives en contactant leur président ou leurs personnes de contact et en leur demandant si les données enregistrées étaient toujours pertinentes ou si elles avaient besoin de mises à jour. Une fois cela fait, nous avons apporté les modifications demandées et adapté la «date de mise à jour manuelle» qui est affichée sur le site internet d'Orphanet. Si nous avions suffisamment d'éléments faisant penser que l'association de patients n'était plus en activité (pas de réponse après au moins trois tentatives de contacter les personnes responsables par courrier électronique, appels téléphoniques ou d'autres moyens tels que les messageries de la page Facebook ou un formulaire de contact disponible sur le site internet de l'organisation), l'association de patients a été supprimée de la base de données (en effet, la réactivité est un des critères d'inclusion afin de conserver les associations de patients enregistrées dans Orphanet). **En Belgique, cette tâche a concerné 30 organisations de patients. Tous les cas ont été traités avec succès (23 associations de patients ont été mises à jour, 7 ont été supprimées de la base de données).**

Cette tâche qualité à l'initiative de l'équipe coordinatrice d'Orphanet a été l'opportunité pour le scientifique de l'information belge de réaliser une mise à jour générale de toutes les associations de patients belges enregistrées. En conséquence, un total de **102 associations de patients belges enregistrées sur Orphanet ont été contactées individuellement** entre novembre 2018 et mars 2019, plusieurs fois si nécessaire. Dans la majorité des cas, **les données avaient pu être mises à jour de manière proactive** par l'IS à partir d'informations obtenues auprès de différentes sources (sites internet et pages Facebook des associations de patients, publications au moniteur belge, etc.) et seule une confirmation de la pertinence des informations était demandée aux responsables des associations. Cette tâche a entraîné un taux de réponse élevé d'environ 95%.

2.4. MISE À JOUR DES TESTS DE DIAGNOSTIC : COMPLÉTER LES INFORMATIONS RELATIVES À LA PROCÉDURE TECHNIQUE [EN COURS]

Orphanet a développé plus avant sa base de données de tests de diagnostic afin de répondre à l'évolution des techniques des tests génétiques. Par conséquent, **la procédure technique des tests de diagnostic est maintenant définie par une représentation à trois niveaux**: « spécialité » (principale catégorie de méthode; ex: génétique moléculaire) / « objectif » (objectif du test; ex: analyse de mutation ciblée) / « technique » (technologie spécifique utilisée dans le test pour atteindre le but, ex: séquençage Sanger). À ce jour, la base de données Orphanet contient environ 42 000 tests de diagnostic et plus de 16 000 d'entre eux ont encore une procédure technique incomplète. Cette situation est préjudiciable pour Orphanet et ses utilisateurs, en particulier compte tenu du fait qu'Orphanet est cité en tant que base de données de référence dans le cadre de la recommandation du Groupe d'Experts de la Commission Européenne sur les Maladies Rares (CEGRD) relative aux voies

d'amélioration des collaborations transfrontalières pour les tests génétiques concernant des maladies rares qui sont effectués au sein de laboratoires établis dans les pays de l'Union européenne[12].

Afin de mettre à jour toutes ces données incomplètes, le scientifique de l'information a contacté individuellement entre décembre 2017 et juin 2018, à plusieurs reprises, tous les laboratoires belges (26) enregistrés sur Orphanet qui effectuent des tests de diagnostic décrits avec une procédure technique incomplète. Ils ont dès lors été invités à compléter leur procédure technique. À cette fin, un fichier Excel avec liste déroulante des techniques a été créé, spécifique à chaque laboratoire, répertoriant tous les tests concernés pour aider au mieux les laboratoires dans leur tâche. La procédure technique avait été pré-complétée autant que possible (sur la base d'informations trouvées auprès de différentes sources: sites internet des laboratoires; "liste limitative" c'est-à-dire la liste renseignant les indications pour lesquelles des analyses génétiques sont remboursées en Belgique; site Internet GTR NCBI et accréditations BELAC) et seule une confirmation de l'exactitude des données était attendue de la part des professionnels. Il est cependant important de noter que ces différentes sources ne fournissent généralement pas le degré d'informations nécessaire pour une représentation à 3 niveaux telle que décrite précédemment. De plus, seuls les laboratoires eux-mêmes peuvent confirmer que les tests font toujours partie de leur offre actuelle et s'ils souhaitent les voir publiés sur Orphanet. La collaboration des laboratoires est donc essentielle pour assurer la relevance des données relatives aux tests de diagnostic enregistrés sur Orphanet.

Pour la Belgique, cette tâche de qualité a concerné 687 tests de diagnostic. Au moment de la rédaction du présent rapport, **la procédure technique de 430 tests de diagnostic a pu être complétée par le scientifique de l'information, mais sans la validation finale de la plupart des professionnels impliqués. En effet, la participation des professionnels pour compléter et valider leurs données de tests diagnostiques s'avère difficile (manque de réponse aux demandes).**

2.5. ENREGISTREMENT DES DONNÉES D'ASSURANCE QUALITÉ EXTERNE (EQA)

L'enregistrement des données de gestion de la qualité pour les laboratoires (accréditations et EQAs) est très important car il permet aux utilisateurs d'Orphanet de faire le meilleur choix possible lors de la sélection d'un laboratoire pour un test de diagnostic. La participation à un EQA peut être déclarée par le laboratoire lui-même mais Orphanet a également un partenariat avec trois fournisseurs d'EQAs (CF Network[13], CEQAS[14] et EMQN[15]) afin d'obtenir directement chaque année la liste des laboratoires participants. En ce qui concerne les données EMQN pour les trois dernières années, l'équipe coordinatrice d'Orphanet est en cours de discussion pour la signature d'un accord de transfert de données avec cette organisation. Cela implique que seules les données EMQN des laboratoires ayant fourni eux-mêmes leur certificat de participation ont été enregistrées dans la base de données.

En 2017, les EQAs de 2016 concernant 16 laboratoires participants ont été analysés et enregistrés.

---

[12] https://ec.europa.eu/health//sites/health/files/rare_diseases/docs/2015_recommendation_crossbordergenetictesting_en.pdf
[13] http://cf.eqascheme.org/
[14] https://www.ceqas.org/
[15] https://www.emqn.org/

En 2018, les EQAs de 2017 concernant 27 laboratoires participants ont été analysés et enregistrés.

En 2019, les EQAs de 2018 concernant 7 laboratoires participants (données de qualité relatives aux tests concernant la mucoviscidose) ont été analysés et enregistrés.

Le Service d'évaluation externe de la qualité de Cytogenomics (CEQAS) et le Service national d'évaluation externe de la qualité au Royaume-Uni (UK NEQAS) pour la génétique moléculaire se sont associés le 1er janvier 2018 pour devenir « Genomics Quality Assessment » (GenQA)[16]. En conséquence, le nombre d'EQAs à enregistrer pour Orphanet a augmenté. Pour la Belgique, une liste de 33 données EQA de GenQA pour 2018 a été fournie à la mi-août 2019 et n'a pas encore pu être traitée au moment de la rédaction de ce rapport. Cette tâche est planifiée pour le dernier trimestre de 2019.

2.6. ENREGISTREMENT DES ESSAIS CLINIQUES NATIONAUX QUI ONT DÉBUTÉ EN 2010 ET ULTÉRIEUREMENT

Orphanet recueille des données sur les essais cliniques menés sur des maladies rares depuis de nombreuses années. Un essai clinique dans la base de données d'essais cliniques d'Orphanet est défini comme une étude interventionnelle visant à évaluer un médicament (ou une combinaison de médicaments ou un produit biologique, etc.) afin de traiter (ou de prévenir) une maladie rare ou un groupe de maladies rares. La collecte de données par le consortium Orphanet concernant les essais cliniques est de la plus haute importance car elle aide les professionnels et les patients à obtenir un accès centralisé, de qualité contrôlée, à l'état des connaissances sur ce type de données.

Les données fournies par Système d'enregistrement international des essais cliniques (ICTRP) de l'OMS (Organisation Mondiale de la Santé)[17] ont été analysées afin d'obtenir les essais cliniques interventionnels non encore enregistrés pour la période de janvier 2010 à décembre 2018. Le fichier a d'abord été « nettoyé » des essais cliniques déjà enregistrés dans Orphanet. Ensuite, les essais cliniques restants ont été adaptés à la nomenclature Orphanet et ceux impliquant potentiellement une maladie rare ont été revus par l'équipe coordinatrice. **Pour la Belgique, cette tâche a concerné 97 essais cliniques non encore enregistrés.** Les données de chaque essai clinique (titre, phase, date du premier enrôlement, statut du recrutement, sponsor, maladie, intervention) ont été vérifiées ou identifiées par le scientifique de l'information et complétées si nécessaire. Les critères d'inclusion/exclusion ont été vérifiés et les données répondant aux critères d'inclusion ont été enregistrées dans MAJOR afin d'être publiées sur le site internet d'Orphanet.

[16] https://www.genqa.org/
[17] https://www.who.int/ictrp/fr/

2.7. ENREGISTREMENT DES ESSAIS CLINIQUES MULTINATIONAUX AYANT UNE ENTRÉE NATIONALE QUI ONT DÉBUTÉ EN 2010 ET ULTÉRIEUREMENT

Cette tâche qualité a concerné des essais cliniques multinationaux (càd impliquant plus d'un pays du consortium Orphanet) identifiés à partir de la base de données ICTRP et non encore répertoriés par Orphanet. **Pour la Belgique, cette tâche a concerné 250 essais cliniques.** Pour chacun de ces essais cliniques, les critères d'inclusion/exclusion ont été vérifiés afin de confirmer la pertinence du lien suggéré avec la maladie rare, à l'aide de l'outil Arbor. En tant qu'équipe nationale, nous avons été particulièrement impliqués dans la collecte et l'enregistrement des données relatives aux investigateurs et aux sites d'investigation dans notre pays afin de créer l'entrée clinique nationale correspondante.

2.8. CORRECTION DES ESSAIS CLINIQUES CATÉGORISÉS COMME "ESSAIS CLINIQUES LIÉS À UN MÉDICAMENT" MAIS NON LIÉS À UN MÉDICAMENT DANS LA BASE DE DONNÉES

Dans le cadre du contrôle qualité postérieur à la publication des données, une série de requêtes récurrentes est mise en place pour garantir l'exactitude de la base de données. L'une de ces tâches de contrôle récurrentes a concerné les essais cliniques identifiés comme "essais cliniques liés à un médicament" mais non liés à un médicament dans la base de données. Un "essai clinique lié à un médicament" est défini comme "un essai clinique qui teste une nouvelle substance ou un nouveau groupe de substances pour le traitement d'une maladie". Les essais cliniques impliqués dans le développement de médicaments pour les maladies rares constituent une source précieuse pour enrichir la base de données des médicaments orphelins d'Orphanet avec des médicaments candidats potentiels. Par conséquent, nous devons enregistrer ces médicaments dans la base de données. En outre, l'enregistrement des médicaments identifiés au moyen d'essais cliniques offre une visibilité sur le développement thérapeutique dans le domaine des maladies rares. **Pour la Belgique, 28 essais cliniques identifiés comme "essais cliniques liés à un médicament" ont été complétés avec le médicament approprié.**

2.9. ENREGISTREMENT ET MISE À JOUR DES ACTIVITÉS DE RECHERCHE

Les activités liées à la recherche sont des projets de recherche, des essais cliniques, des registres de patients, des biobanques, des bases de données sur les mutations et des plateformes. Les projets de recherche peuvent être identifiés via les sites internet des organismes de financement, des associations de patients, des organismes de recherche publics, etc. Comme d'autres types de ressources, ils peuvent également être collectés par l'intermédiaire de professionnels déclarant leur activité via le service d'enregistrement en ligne d'Orphanet.

En juin 2019, le scientifique de l'information belge a contacté de manière proactive plusieurs organismes de financement privés ou publics («Association Muco/Mucovereniging», «Fondation Roi Baudouin»,…) pour les informer de la possibilité d'enregistrer les projets qu'ils soutiennent financièrement dans la base de données Orphanet. Ceci a conduit à **l'enregistrement de 18 nouveaux projets de recherche en cours** portant sur plusieurs maladies rares (mucoviscidose, sclérose tubéreuse de Bourneville, dystrophie musculaire de Duchenne, atrophie multisystématisée, syndrome de Wolfram, anomalies vasculaires, maladie de Steinert,…).

Les activités liées à la recherche sont régulièrement mises à jour et une série de requêtes récurrentes est mise en place pour assurer l'exactitude de la base de données, dans le cadre du contrôle de qualité post-publication. Pour la Belgique, cette tâche de contrôle de la qualité a impliqué quelques projets de recherche et un registre de patients déjà enregistrés dans la base de données. Le scientifique de l'information a analysé les données pour décider si elles devaient être conservées dans la base de données ou si elles devaient être supprimées (car ne répondant plus aux critères d'inclusion actuels). Si les données ont été considérées comme à conserver, l'ensemble de données a été complété lorsque cela était nécessaire. **Pour la Belgique, cette tâche a concerné 65 projets de recherche enregistrés sans protocole et/ou sans date de début et de fin.** Un examen systématique des sources d'information pour les projets de recherche dans notre pays (par exemple, le portail FRIS (Flanders Research Information Space)[18], les portails de recherche des universités, la base de données INVENT[19],…) a été réalisé afin de rechercher les données manquantes. Ensuite, les professionnels concernés ont été individuellement contactés pour leur demander de confirmer la pertinence des données enregistrées. Cette mise à jour fut également l'occasion d'offrir à ces professionnels l'occasion d'enregistrer de nouveaux projets de recherche en cours et non encore publiés dans la base de données d'Orphanet.

2.10. MISE À JOUR DES DONNÉES DE CONTACT DES PROFESSIONNELS

Une adresse e-mail correcte est essentielle pour contacter les professionnels lors de l'envoi de la demande de mise à jour annuelle ainsi que pour maintenir une base de données précise et à jour. Des envois d'emails généraux à tous les professionnels inscrits dans la base de données sont lancés régulièrement et nous permettent d'identifier toutes les adresses email invalides. Une tâche de contrôle de la qualité a été menée en 2018 pour tenter d'identifier une adresse électronique valide pour les professionnels dont l'adresse email mentionnée dans la base de données n'était plus fonctionnelle. **En Belgique, cette tâche a concerné 35 professionnels. Tous les cas ont été traités avec succès.**

2.11. RESPECT DE LA MISE EN OEUVRE DU RGPD

Le Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD, règlement n° 2016/679)[20] est le nouveau texte de référence de l'Union européenne en matière de données à caractère personnel. Il est d'application depuis le 25 mai 2018 et abroge la directive 95/46/CE de 1995 qui datait du début de l'Internet. Son but est d'équilibrer l'utilisation des données avec les droits des individus. Aujourd'hui, l'échange de données à caractère personnel est nécessaire à l'activité économique et à l'action publique. Cependant, une telle utilisation des données ne doit pas être faite au détriment des personnes concernées. Le nouveau règlement européen prend en compte ces deux aspects.

Cette nouvelle loi a une incidence sur les activités quotidiennes d'Orphanet dans le cadre du traitement de données à caractère personnel. Afin de se conformer au RGPD, l'équipe coordinatrice d'Orphanet travaille actuellement à l'élaboration d'un formulaire de consentement que les professionnels

[18] https://researchportal.be/
[19] https://www.belspo.be/belspo/invent/intro_fr.stm
[20] https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FR/TXT/PDF/?uri=CELEX:32016R0679&from=EN

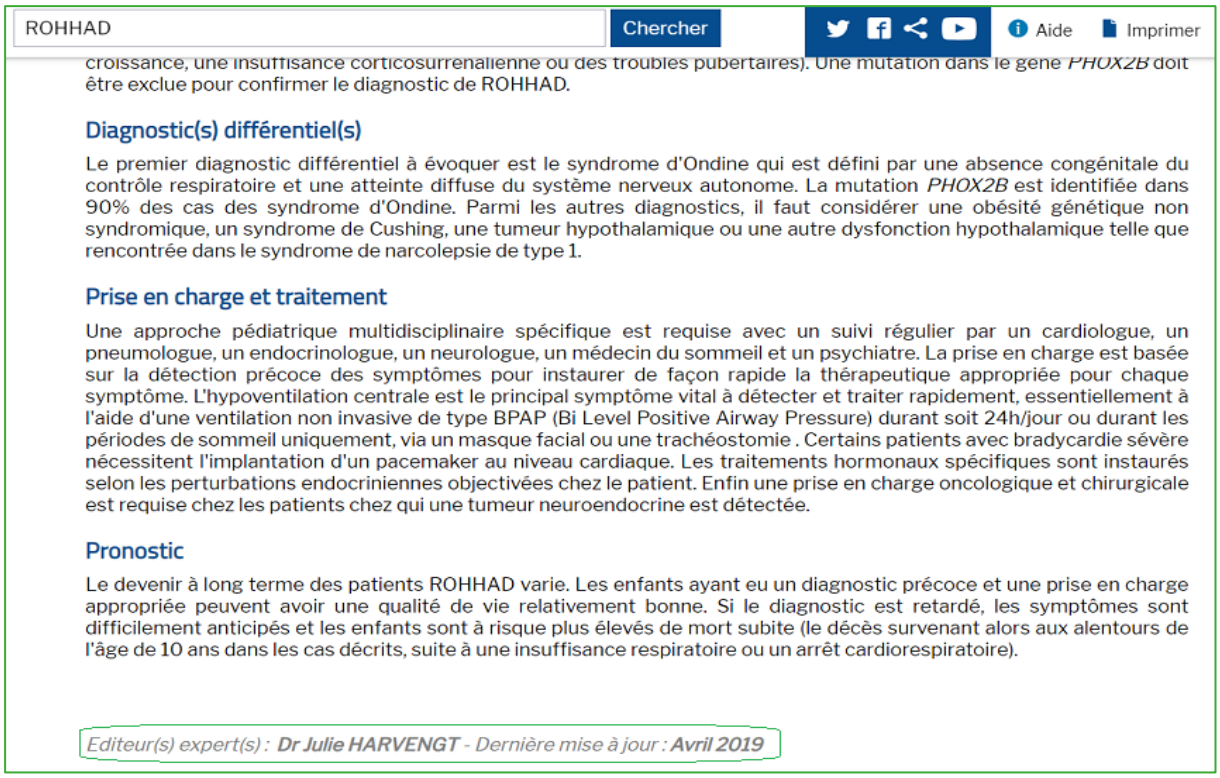
rempliront lors de l'enregistrement ou de la mise à jour de leurs activités dans Orphanet. Ce formulaire de consentement sera stocké en ajoutant l'URL correspondante au champ «Commentaire» de l'écran « Personnes » dans l'outil MAJOR. Jusqu'à présent, les scientifiques de l'information pouvaient utiliser cette section pour ajouter différents types d'informations complémentaires concernant le professionnel. Toutes ces informations ont dû être supprimées (et stockées dans un autre endroit lorsque cela était nécessaire) pour pouvoir inclure uniquement les informations de consentement lorsque le processus préalablement décrit sera d'application. **En Belgique, cette tâche a concerné 20 professionnels. Tous les cas ont été traités avec succès.**

Une autre action entreprise dans le cadre du RGPD a consisté à minimiser les données à caractère personnel collectées. Une tâche a été réalisée afin de ne garder qu'un seul numéro de téléphone par professionnel enregistré dans la base de données, car nous n'avons pas besoin de plus d'un numéro de téléphone et d'une seule adresse électronique valides pour être en mesure de contacter un professionnel. Par conséquent, tous les professionnels possédant deux numéros de téléphone enregistrés dans la base de données ont été passés en revue afin de décider quel numéro de téléphone devait être conservé et le renseigner dans le champ "Numéro de téléphone direct". **En Belgique, cette tâche a concerné 62 professionnels. Tous les cas ont été traités avec succès.**

3. Contribution des experts belges à l'inventaire des maladies rares

Les experts peuvent collaborer à la mise à jour des informations scientifiques contenues dans la base de données Orphanet sur les maladies rares. Ils sont identifiés sur base de leurs publications et de leurs activités liées à une maladie ou à un groupe de maladies donné (sur base des projets de recherche, essais cliniques, centres experts et réseaux auxquels ils collaborent). De plus amples informations sur la procédure de sélection des experts seront bientôt disponibles sur www.orpha.net. Des contributions substantielles à l'inventaire des maladies rares (rédaction ou révision de résumés de maladies spécifiques, suggestions concernant la nomenclature,…) peuvent également être proposées spontanément par des experts du domaine. Dans ce cas, une évaluation de l'expertise du professionnel est réalisée par l'équipe éditoriale d'Orphanet. L'expert ayant contribué au texte concernant la maladie est alors cité sur la page consacrée à la maladie et la date de dernière mise à jour est adaptée.

À titre d'exemple, le Docteur Julie Harvengt, généticienne au CHU de Liège, a rédigé en 2019 un résumé relatif à la maladie ROHHAD (Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie, ORPHA 293987) (Figure 5).



ROHHAD | Chercher | Aide | Imprimer

croissance, une insuffisance corticosurrénalienne ou des troubles pubertaires). Une mutation dans le gène *PHOX2B* doit être exclue pour confirmer le diagnostic de ROHHAD.

Diagnostic(s) différentiel(s)

Le premier diagnostic différentiel à évoquer est le syndrome d'Ondine qui est défini par une absence congénitale du contrôle respiratoire et une atteinte diffuse du système nerveux autonome. La mutation *PHOX2B* est identifiée dans 90% des cas des syndrome d'Ondine. Parmi les autres diagnostics, il faut considérer une obésité génétique non syndromique, un syndrome de Cushing, une tumeur hypothalamique ou une autre dysfonction hypothalamique telle que rencontrée dans le syndrome de narcolepsie de type 1.

Prise en charge et traitement

Une approche pédiatrique multidisciplinaire spécifique est requise avec un suivi régulier par un cardiologue, un pneumologue, un endocrinologue, un neurologue, un médecin du sommeil et un psychiatre. La prise en charge est basée sur la détection précoce des symptômes pour instaurer de façon rapide la thérapeutique appropriée pour chaque symptôme. L'hypoventilation centrale est le principal symptôme vital à détecter et traiter rapidement, essentiellement à l'aide d'une ventilation non invasive de type BPAP (Bi Level Positive Airway Pressure) durant soit 24h/jour ou durant les périodes de sommeil uniquement, via un masque facial ou une trachéostomie . Certains patients avec bradycardie sévère nécessitent l'implantation d'un pacemaker au niveau cardiaque. Les traitements hormonaux spécifiques sont instaurés selon les perturbations endocriniennes objectivées chez le patient. Enfin une prise en charge oncologique et chirurgicale est requise chez les patients chez qui une tumeur neuroendocrine est détectée.

Pronostic

Le devenir à long terme des patients ROHHAD varie. Les enfants ayant eu un diagnostic précoce et une prise en charge appropriée peuvent avoir une qualité de vie relativement bonne. Si le diagnostic est retardé, les symptômes sont difficilement anticipés et les enfants sont à risque plus élevés de mort subite (le décès survenant alors aux alentours de l'âge de 10 ans dans les cas décrits, suite à une insuffisance respiratoire ou un arrêt cardiorespiratoire).

*Editeur(s) expert(s) : **Dr Julie HARVENGT** - Dernière mise à jour : **Avril 2019***

Figure 5 : *Capture d'écran du site internet d'Orphanet : une contribution d'un expert belge à l'inventaire des maladies rares.*

4. Indicateurs d'activité du service d'enregistrement en ligne d'Orphanet

Collector est l'outil de back-office du service d'enregistrement en ligne Orphanet (Professor) utilisé par les scientifiques de l'information, les validateurs nationaux et l'équipe internationale de contrôle de la qualité pour traiter les demandes des professionnels en matière d'enregistrement ou de mise à jour de leurs activités relatives aux maladies rares dans la base de données Orphanet. Ce service d'enregistrement en ligne a été lancé au début de l'année 2014.

Entre 2017 et la fin août 2019, 140 formulaires enregistrés soumis par des professionnels belges ont été complètement traités. Ce nombre doit être mis en perspective. En effet, certaines requêtes individuelles impliquent en réalité des modifications dans de nombreux types de données. En outre, certains formulaires sont également en cours de traitement et attendent d'être évalués par l'équipe coordinatrice.

Il est également important de savoir que Collector n'est pas la seule source disponible pour les demandes d'enregistrement/de mise à jour. De nombreuses demandes sont toujours soumises à l'équipe d'Orphanet Belgium par email ou par téléphone. Dans ce cas, les demandes sont traitées mais, bien entendu, ne sont pas comptabilisées dans Collector. Cependant, il est possible de vérifier quand les données ont été mises à jour pour la dernière fois suite à un contact avec le professionnel concerné, comme indiqué dans la capture d'écran ci-dessous (Figure 6).

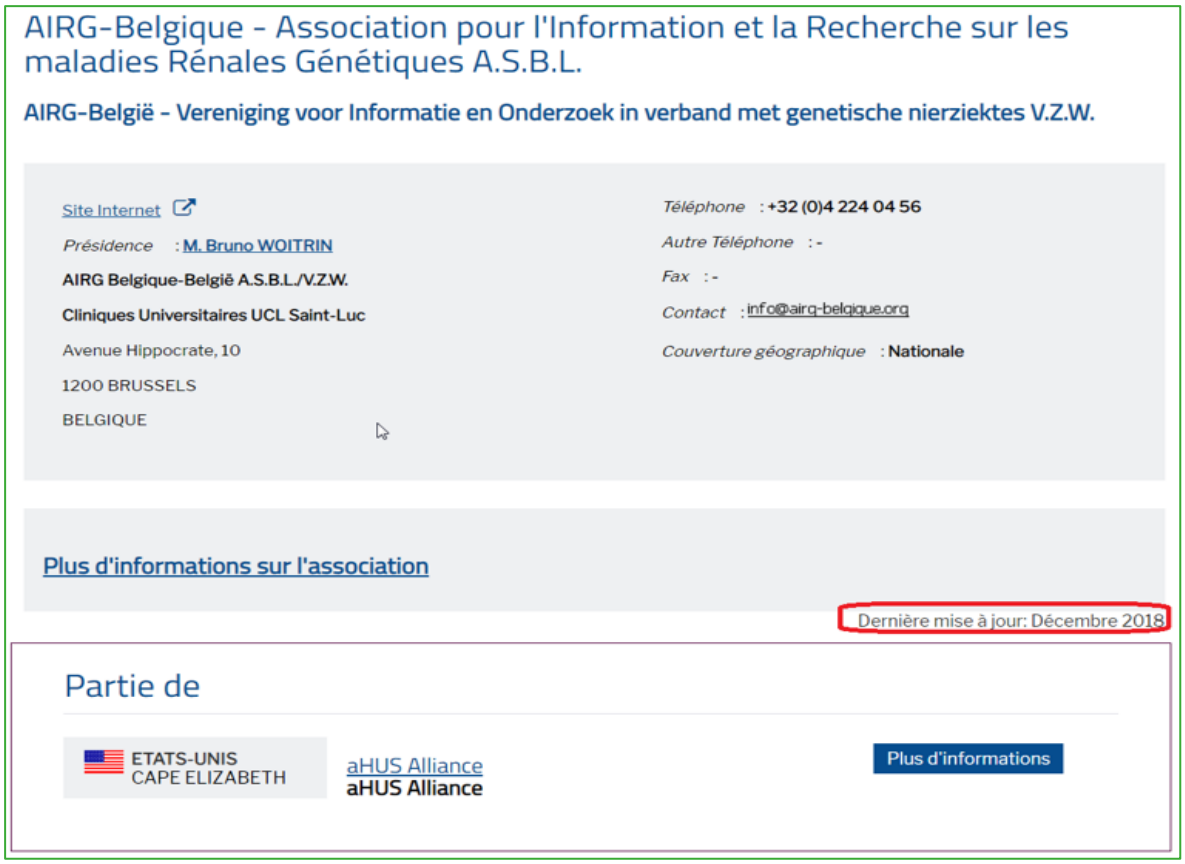


Figure 6 : *Capture d'écran du site internet d'Orphanet: exemple de mise à jour de données concernant une association de patients (changements de nom et de numéro de téléphone, mention de la participation à un réseau d'organisations de patients) en réponse à une demande reçue par courrier électronique le 14 décembre 2018.*

5. Autres activités menées par l'équipe d'Orphanet Belgium

5.1. FORMATION

Dans le cadre de la formation continue des collaborateurs d'Orphanet, les membres de l'équipe d'Orphanet Belgium ont participé à plusieurs **formations en ligne**.

L'accent y est mis sur:

- **l'apprentissage de l'utilisation de la classification complexe des maladies rares Orphanet**, afin de bien comprendre comment les maladies rares sont organisées en classifications et les conséquences de la liaison de ressources expertes à différents niveaux de classification sur la manière dont les ressources sont affichées sur le site internet; utiliser l'outil Arbor pour visualiser et naviguer à travers la classification d'Orphanet;

- **l'utilisation des outils Orphanet**: Major et Major 2 (saisie de données), Plator (importation et exportation de grandes quantités de données), Collector (collecte de demandes d'enregistrement

ou de mises à jour soumises par des professionnels via Professor), Redminor (outil de suivi des problèmes, questions ou suggestions soumis à l'équipe coordinatrice) ;

- **l'établissement et la vérification des critères d'inclusion/exclusion** (contrôle de qualité).

De plus, une **formation spécifiquement destinée aux scientifiques de l'information** est organisée chaque année à Paris (siège d'Orphanet), à laquelle participe toujours le scientifique de l'information belge. Une grande attention est accordée aux critères d'inclusion pour les différentes activités afin de garantir la haute qualité des données fournies. Les collaborateurs apprennent également à travailler avec les nouveaux outils qui seront utilisés par la suite. En 2019, cette formation annuelle s'est déroulée du 11 au 13 mars inclus.

Dans le cadre de la préparation à la formation annuelle, plusieurs pré-formations doivent être effectuées. Ces vidéos de formation couvrent des sujets généraux ou plus spécifiques: "Qu'est-ce qu'une maladie rare ?", "Classifications Orphanet des maladies rares", "Comment utiliser Arbor ?", "Comment utiliser Plator ?", "Collecte de données et enregistrement d'organisations de patients" , «Collecte de données et enregistrement de centres experts», «Collecte de données et enregistrement de projets de recherche», «Collecte de données et enregistrement d'essais cliniques» et «Collecte de données et enregistrement de tests de diagnostic». Après avoir suivi ces cours à distance, un questionnaire de compréhension doit être rempli et envoyé à l'équipe coordinatrice pour évaluation.

Voici quelques exemples de sujets couverts par la formation de trois jours pour les ISs en 2019:

- Résumé et évaluation des pré-formations;
- Flux de travail des données pour les ressources expertes en soins aux patients;
- Outils Orphanet (Orphanetwork, lettre d'information QAR, Collector, Major, Plator, Arbor, Seqtor, outil Excel pour les panels de gènes);
- Aperçu des ressources expertes en recherche et développement et des ERNs;
- Essais cliniques: flux de travail ICTRP;
- Projets de recherche: Comment fonctionne «Myscienceworks»;
- Mise en place d'un questionnaire qualité pour les centres experts en conseil génétique. Conséquences dans Major et Consor (site internet public d'Orphanet);
- Discussion sur la stratégie Orphanet et sur la manière d'appliquer les indicateurs de qualité au niveau national.

Deux demi-journées ont par ailleurs été consacrées à des sessions pratiques relatives aux outils Collector et Major, organisées en groupes de travail de 3 à 4 collaborateurs.

Après la formation annuelle, l'équipe coordinatrice effectue un test obligatoire pour vérifier que les participants ont bien compris le contenu des différents sujets abordés au cours de la formation.

5.2. COMMUNICATION VIA DES RÉUNIONS ET CONFÉRENCES

- **RÉUNION AVEC LE BELMOLGEN WORKGROUP**

Le 08 juin 2018, une présentation a été faite aux membres du groupe de travail pour généticiens moléculaires (BelMolGen) de la Société belge de génétique humaine (BeSHG) afin de sensibiliser les professionnels à l'importance de l'enregistrement et de la mise à jour de leurs tests de diagnostic dans la base de données Orphanet. Des représentants des 8 centres belges de génétique humaine ont assisté à la réunion.

La base de données Orphanet est en effet la principale source d'informations sur les laboratoires de tests génétiques dans le domaine des maladies rares au niveau européen. Les objectifs principaux de la base de données de tests de diagnostic sont les suivants:

- réagir à l'évolution des techniques des tests génétiques;
- fournir des informations utiles pour l'identification des laboratoires à travers l'Europe;
- proposer un répertoire de tests de diagnostic pour aider les patients atteints d'une maladie rare à accéder à l'expertise médicale appropriée.

Des explications ont été fournies sur la manière de soumettre une demande d'enregistrement de tests de diagnostic et de mettre à jour les tests déjà enregistrés. Une attention particulière a été accordée au principal problème qui affecte actuellement la base de données des tests de diagnostic: le fait qu'un grand nombre de tests de diagnostic enregistrés ont encore une procédure technique incomplète.

- **CONGRÈS ESHG**

Un poster[21] décrivant la caractérisation de l'utilisation du code ORPHA pour les patients atteints de maladies rares dans le registre belge a été présenté au congrès «European Human Genetics Conference» (ESHG) du 16 au 19 juin 2018 qui s'est tenu à Milan, en Italie. Il ressort de ce travail qu'il serait possible de partager environ 80% des cas actuels au niveau européen en utilisant le «Beta-Masterfile», une table ne conservant que les codes ORPHA au niveau « disorder (trouble médical) » dans la classification Orphanet des maladies rares. Pour un pourcentage relativement élevé de cas confirmés (20%), le diagnostic a été codé avec un code ORPHA « group-of-disease (groupe de maladies) »; par conséquent, la formation de professionnels belges à la classification Orphanet serait bénéfique.

- **JOURNÉE DES MEMBRES DE RADIORG**

Le 02 février 2019, une présentation des activités d'Orphanet a été donnée aux membres de RaDiOrg (l'organisation faîtière des patients atteints de maladies rares en Belgique) à l'occasion de la journée des membres de RaDiOrg. Madame Maggie de Block, ministre belge des Affaires sociales et de la Santé

---

[21] *Urbina P.M. et al. « Testing the ORPHA-code based Beta-Masterfile using data from the Belgian Central Registry of Rare Diseases (CRRD) for the use case of rare diseases patient data sharing at EU level », 2018, http://www.abstractsonline.com/pp8/#!/4652/presentation/3997*

publique, ainsi que Monsieur Benoit Mores, conseiller du ministre chargé des questions relatives aux patients, ont assisté à la réunion. L'accent a été mis sur l'importance de l'accès à l'information pour aider les patients atteints de maladies rares.

- **JOURNÉE DES MALADIES RARES - CHU LIEGE**

Le 27 février 2019, l'équipe d'Orphanet Belgium a participé à la conférence "Actions belges autour des maladies rares", organisée par le CHU de Liège, l'un des sept hôpitaux universitaires belges ayant une fonction "maladies rares". Un aperçu des activités d'Orphanet et des contributions possibles des professionnels de la santé et du grand public à Orphanet Belgium a été présenté.

- **JOURNÉE DES MALADIES RARES - PRÉSENCE À LA GARE DE BRUXELLES-CENTRAL**

Afin de sensibiliser davantage le grand public aux maladies rares en Belgique, RaDiOrg était présent le 28 février 2019 dans trois gares principales en Belgique. Ils ont distribué des prospectus, des tatouages temporaires portant le logo de la Journée des maladies rares et des sets de maquillage. Les membres de l'équipe d'Orphanet Belgium se sont joints à eux à la gare de Bruxelles-Central et ont saisi cette occasion pour distribuer des dépliants mentionnant les activités d'Orphanet.

5.3. COMMUNICATION VIA LE SITE INTERNET NATIONAL

L'équipe d'Orphanet Belgium gère un site internet national disponible en deux langues.

Lien vers la version en français: http://www.orpha.net/national/BE-FR/index/page-d-accueil/
Lien vers la version en néerlandais : http://www.orpha.net/national/BE-NL/index/homepage/

Le site internet national d'Orphanet contient des informations spécifiques à la Belgique.

Les sujets suivants sont couverts:

- Equipe/contact: sur cette page se trouvent les coordonnées de l'équipe d'Orphanet Belgium;
- Gouvernance: brève description du Comité d'Orphanet Belgium;
- Partenariat: les sponsors (SPF Santé publique, Sciensano et l'INAMI) sont explicitement mentionnés sur cette page, ainsi que la coopération avec RaDiOrg;
- Médicaments: nous traitons ici de questions fréquemment posées sur les médicaments orphelins et sur la situation spécifique en Belgique. On trouve également un aperçu des médicaments orphelins disponibles sur le marché belge. Enfin, on y trouve les informations de contact d'un pharmacien d'hôpital qui accepte d'aider les personnes ayant des questions sur les médicaments orphelins;
- Lien vers l'outil d'inscription en ligne d'Orphanet afin de soumettre un formulaire d'enregistrement ou de mise à jour des activités enregistrées dans la base de données;

- Nouvelles et événements nationaux et internationaux: sur la page d'accueil, des informations sont partagées avec le public belge. Cela peut comprendre, par exemple, des informations sur la Journée des Maladies Rares, un appel aux patients pour participer à des recherches cliniques, des conférences en Belgique et à l'étranger, des initiatives d'associations de patients etc. Le calendrier des événements est régulièrement mis à jour.
- Informations générales: des informations sur Orphanet, les maladies rares et les médicaments orphelins (explications sur les activités, l'organisation et le financement; dernière version du rapport d'activité; vidéos d'instruction sur la nomenclature et l'utilisation de l'outil de recherche d'une maladie ou d'un gène,…) sont également disponibles sur ce site, ainsi que des informations sur l'engagement qualité d'Orphanet;
- Critères pour les ressources expertes belges: document mentionnant les définitions, les sources d'information et les critères d'inclusion/exclusion pour les ressources expertes.

La documentation des critères d'inclusion pour les ressources expertes dans chaque pays revêt une grande importance pour les utilisateurs finaux d'Orphanet et les professionnels, car elle permet de savoir comment les données sur les ressources expertes sont collectées au niveau du pays, ainsi que les critères de sélection utilisés. Par conséquent, un document pdf énumérant chaque type de données (centres experts, laboratoires médicaux et tests de diagnostic, associations de patients, projets de recherche, essais cliniques, registres et biobanques) et les sources d'information utilisées (institutions publiques et privées, organismes de financement, associations nationales de patients, registre d'essais cliniques nationaux) ainsi que leurs critères d'inclusion/exclusion est disponible dans la section «Documents» du site internet national. Une mise à jour de ce document a été effectuée en juin 2019.

5.4. ASSISTANCE AUX PATIENTS

L'équipe d'Orphanet Belgium reçoit régulièrement des questions sur les maladies rares par email (orphanetbelgium@sciensano.be) ou par téléphone. L'équipe fournit des réponses à ces questions dans la mesure du possible ou dirige les patients vers les personnes autorisées (Orphanet ne pouvant répondre à des questions personnelles d'ordre médical).

RaDiOrg, l'organisation coupole des associations de patients dans le domaine des maladies rares en Belgique, joue le rôle de service d'assistance téléphonique pour les demandes de renseignements personnels (« ligne directe d'information »). Ses coordonnées sont disponibles sur le site national d'Orphanet Belgium ainsi que sur le site internet central d'Orphanet, comme indiqué dans la capture d'écran ci-dessous (Figure 7).

Associations de patients

Associations
Fédérations/Alliances
Lignes directes d'information

Accueil > Associations de patients > **Lignes directes d'information**

Pays	Organisation	Par email	Par téléphone
Allemagne	ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen): www.achse-online.de	beratung@achse-online.de	0049 (0) 30 3300708 21/-22
Amérique Latine	GEISER (Grupo de Enlace, Investigacion y Soporte Enfermedades Raras)	Contact form	(+54) (0261) 4291987 o 0800 333 3353 de Lunes a Viernes de 08:00 hs a 12:30 hs
Australie	The Association of Genetic Support of Australasia: www.agsa-geneticsupport.org.au/	info@agsa-geneticsupport.org.au	+61 2 9211 1462
Autriche	Forum Seltene Krankheiten http://www.forum-sk.at/	info@forum-sk.at	+43 (0)512 9003 70532
Belgique	RaDiOrg is the umbrella organisation for patient organisations concerning rare diseases. http://radiorgnl.squarespace.com/ http://radiorgfr.squarespace.com/	info@radiorg.be	+32 478 727 703
Bulgarie	ICRDOD (Information Center for Rare Diseases and Orphan Drugs): www.raredis.org	info@raredis.org	+359 (0)32 57 57 97

Figure 7 *: Capture d'écran du site internet Orphanet: ligne d'assistance belge pour les requêtes personnelles.*

5.5. RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE MENÉE SUR LES PARTIES PRENANTES D'ORPHANET (RD-ACTION WP2)

Une phase d'évaluation du degré de sensibilisation, de l'utilisation et des besoins des diverses parties prenantes concernant les services d'Orphanet a été entreprise, préalablement à l'élaboration d'un plan de viabilité à long terme. Une enquête a été envoyée de manière proactive aux représentants de toutes les parties prenantes dans le domaine des maladies rares dans tous les États Membres afin de garantir la participation de tous les groupes de parties prenantes à au moins un instrument de l'enquête.

L'enquête visait à fournir une vision plus claire des services méritant un maintien à long terme, ainsi que des indices sur ce que certaines parties prenantes sont disposées à soutenir dans l'avenir. Cette enquête auprès des parties prenantes a été lancée début 2017 et s'adressait aux professionnels des autorités nationales, des organisations coupoles de l'industrie pharmaceutique, des organisations de patients et d'autres institutions. En plus d'interroger l'utilité des différents services d'Orphanet, l'enquête contient une section sur le financement général d'Orphanet, ainsi que sur les contributions institutionnelles possibles au financement des différents services d'Orphanet. **L'équipe belge a participé au premier tour de cette enquête.**

CONCLUSION

Le réseau Orphanet, développé grâce à des efforts soutenus aux niveaux européen et national, est un exemple de coopération transeuropéenne réussie. La participation de la Belgique au projet Orphanet est un processus en cours depuis 2005. Les tâches de base de l'équipe belge consistent notamment à enregistrer des données révisées par des experts, à mettre à jour régulièrement les données existantes et, bien entendu, à créer la base de données la plus complète et la plus pertinente possible dans le domaine des maladies rares.

En 2017, il n'y avait pas de collaborateur désigné en Belgique en tant que scientifique de l'information Orphanet. La réduction des effectifs a eu des conséquences sur la qualité globale de la base de données belges d'Orphanet ainsi que sur la quantité de nouvelles données enregistrées. Par exemple, les demandes de mises à jour soumises suite à la campagne de mise à jour annuelle n'ont pu être entièrement traitées. De plus, le niveau de qualité demandé n'a pu être assuré et nous avons engrangé beaucoup de retard dans les missions de contrôle de la qualité assignées par l'équipe coordinatrice. Néanmoins, les autres membres de l'équipe des maladies rares ont effectué les missions les plus urgentes. Notamment, la refonte du portail Orphanet au début de l'année 2017 a obligé l'équipe à traduire un grand nombre de textes pour les pages internet structurelles de ce nouveau portail. Les collaborateurs ont également participé à la mise à jour annuelle organisée par Orphanet (INSERM) et une partie substantielle du travail a ainsi pu être assurée. En outre, des réunions ont eu lieu au niveau national avec le Service Public Fédéral Santé Publique, Sécurité de la chaîne alimentaire et Environnement, ainsi qu'une participation aux téléconférences annuelles du Conseil de gestion d'Orphanet, à la réunion annuelle et à la préparation de la nouvelle proposition d'Orphanet visant à obtenir une reconduction des financements au niveau européen.

Un nouveau scientifique de l'information au sein d'Orphanet Belgium a été embauché en 2018 et l'élimination de l'arriéré accumulé est devenue alors la priorité numéro un. Ce travail important a dû être effectué parallèlement aux nouvelles tâches régulièrement assignées par l'équipe coordinatrice. Au moment de la rédaction du présent rapport, le retard engrangé a pu être en grande partie comblé, mais il reste des défis à relever. En particulier, la coopération avec le collaborateur du service soins de santé de Sciensano en charge de la base de données belge des tests génétiques (BGTD) doit être poursuivie pour améliorer la qualité des données relatives à ce type de ressources expertes dans la base de données Orphanet (l'implémentation de la BGTD est financée par une autre convention INAMI-Sciensano).

À partir de 2019, une attention particulière a été accordée à l'enregistrement des centres experts participant à un réseau européen de référence (ERN). Ces réseaux permettent de générer et de promouvoir les meilleures pratiques en matière de soins de santé pour les personnes souffrant de maladies rares en Europe, en fournissant des données et des ressources pouvant contribuer à éviter la duplication du travail tout en faisant un meilleur usage des ressources. Donner de la visibilité aux activités des ERNs constitue une opportunité unique de les rendre facilement identifiables par les patients et les professionnels en Europe et au-delà. La Belgique participe à pas moins de 23 des 24 réseaux de référence existants. Notre objectif est que 100% des centres belges appartenant à un ERN

soient enregistrés dans la base de données Orphanet sur base de la liste des centres participants fournie par chaque ERN. Nos efforts sont actuellement concentrés sur l'identification des informations nécessaires pour chacun de ces centres et la prise de contact avec la personne appropriée afin de proposer l'enregistrement du centre dans la base de données Orphanet. Ce travail est en cours et certains de ces centres ont d'ores et déjà été référencés dans Orphanet.

Parmi les autres pistes d'enrichissement et d'améliorations à apporter à la base de données Orphanet, une meilleure identification des principales sources de données dans notre pays (pour les projets de recherche, les essais cliniques, les registres,…) est également souhaitable et l'établissement de partenariats avec ces différentes sources pourrait grandement faciliter la saisie des données.

Orphanet est depuis plus de 20 ans un portail reconnu internationalement, consacré exclusivement aux maladies rares et aux médicaments orphelins. Cette base de données unique dessert tous les pays de l'UE et s'appuie actuellement sur un réseau de 39 équipes nationales. La gestion quotidienne du contenu de la base de données Orphanet, basée sur des procédures régulièrement mises à jour, doit être garantie pour fournir à tous les utilisateurs une base de données fiable et actualisée sur les maladies rares. Orphanet est reconnu comme une ressource fondamentale pour favoriser l'accès à des soins de qualité pour les personnes atteintes de maladies rares et pour soutenir la recherche. La pérennité des équipes nationales d'Orphanet est essentielle pour relever les nouveaux défis découlant d'un paysage politique, scientifique et informatique en rapide évolution.

CONTACT
Annabelle Calomme • T+32 2 642 54 47 • orphanetbelgium@sciensano.be

POUR PLUS D'INFORMATIONS

–

Rendez-vous sur notre site web >www.sciensano.be ou contactez-nous à l'adresse >info@sciensano.be