

Dossier de presse

www.orphanet.fr fête ses 10 ans

Le centre de ressources sur les maladies rares et maladies orphelines, géré par l'Inserm, est devenu une référence au plan mondial

Il y a 10 ans, Internet et sa « culture » n'avait pas encore « conquis » la France. Pourtant, quelques professionnels ont vu en cet outil un moyen d'améliorer le diagnostic, la prise en charge des maladies, et donc de révolutionner la problématique de l'information sur les maladies rares.

De cette envie, est né Orphanet en janvier 1997, créé conjointement par la Direction Générale de la Santé (DGS) et par l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm), avec un double objectif :

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

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

Orphanet est un **projet à double composante : informatique et documentaire**. Il est multilingue et international. La responsabilité de la mise en œuvre du projet est confiée au service commun de l'Inserm intitulé « Service d'information sur les maladies rares » piloté depuis 1992 par Ségolène Aymé, Directrice de recherche à l'Inserm.

Aujourd'hui Orphanet met à disposition :

→ une **base de données sur 4.300 maladies rares**,

→ une **encyclopédie couvrant déjà plus de 2.000 maladies**,

→ un **répertoire des services** incluant les consultations spécialisées, les laboratoires de diagnostic, les recherches en cours et les associations de malades en Europe.

En 10 ans, Orphanet a également développé une **offre de services complémentaires** à destination des professionnels de santé, des malades et des industriels, en particulier :

→ une base de données sur les médicaments orphelins,

→ un système d'aide au diagnostic,

→ un système d'enregistrement des malades souhaitant participer à la recherche clinique,

→ un système de mise en relation des malades isolés,

→ un système de mise en relation des industriels avec des chercheurs ayant un projet de recherche valorisable (www.orphanxchange.org).

Depuis 2000, Orphanet est passé du stade d'initiative française à celui de projet d'envergure européenne et internationale. Plusieurs contrats européens ont notamment permis cette évolution, ainsi qu'un travail patient de partenariat pays par pays. Le réseau compte maintenant 34 pays* et de nouveaux candidats se sont fait récemment connaître.

www. Orphanet.fr : site numéro un au monde

En 10 ans, Orphanet est devenu le site de référence mondial pour la documentation et l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Orphanet est consulté par 20.000 utilisateurs par jour dans 6 langues. Parmi les utilisateurs, un tiers est constitué de malades et de leur famille, deux tiers sont des professionnels. Le taux de satisfaction des utilisateurs sur l'information trouvée est de 99,2% (enquête menée en avril 2006, auprès de 1 012 utilisateurs du site francophone).

Un travail d'équipe

L'équipe française, animée par Ségolène Aymé, Directrice de recherche à l'Inserm, est constituée de 28 personnes, auxquels s'ajoutent les partenaires de chacun des pays participant à la collecte de l'information sur les services. Une centaine d'experts internationaux composent par ailleurs le comité scientifique, chargé de valider les données. Des dizaines d'associations de malades travaillent au quotidien avec l'équipe pour valider l'information publiée.

« Quand Orphanet permet aux malades de mieux comprendre ce qui leur arrive et de rompre leur isolement, quand Orphanet aide les médecins à faire des diagnostics difficiles et à mieux prendre en charge les personnes malades, quand Orphanet facilite les collaborations entre chercheurs et une meilleure compréhension de la physiopathologie des maladies, quand Orphanet accompagne les industriels pour développer des médicaments orphelins et réaliser des essais cliniques plus rapidement, alors les nombreux partenaires financiers du projet et l'équipe qui s'y consacre savent qu'ils travaillent dans la bonne direction », résume Ségolène Aymé, qui est à l'origine d'Orphanet, et à la tête du SC11 de l'Inserm.

2007 : Des projets en cascade

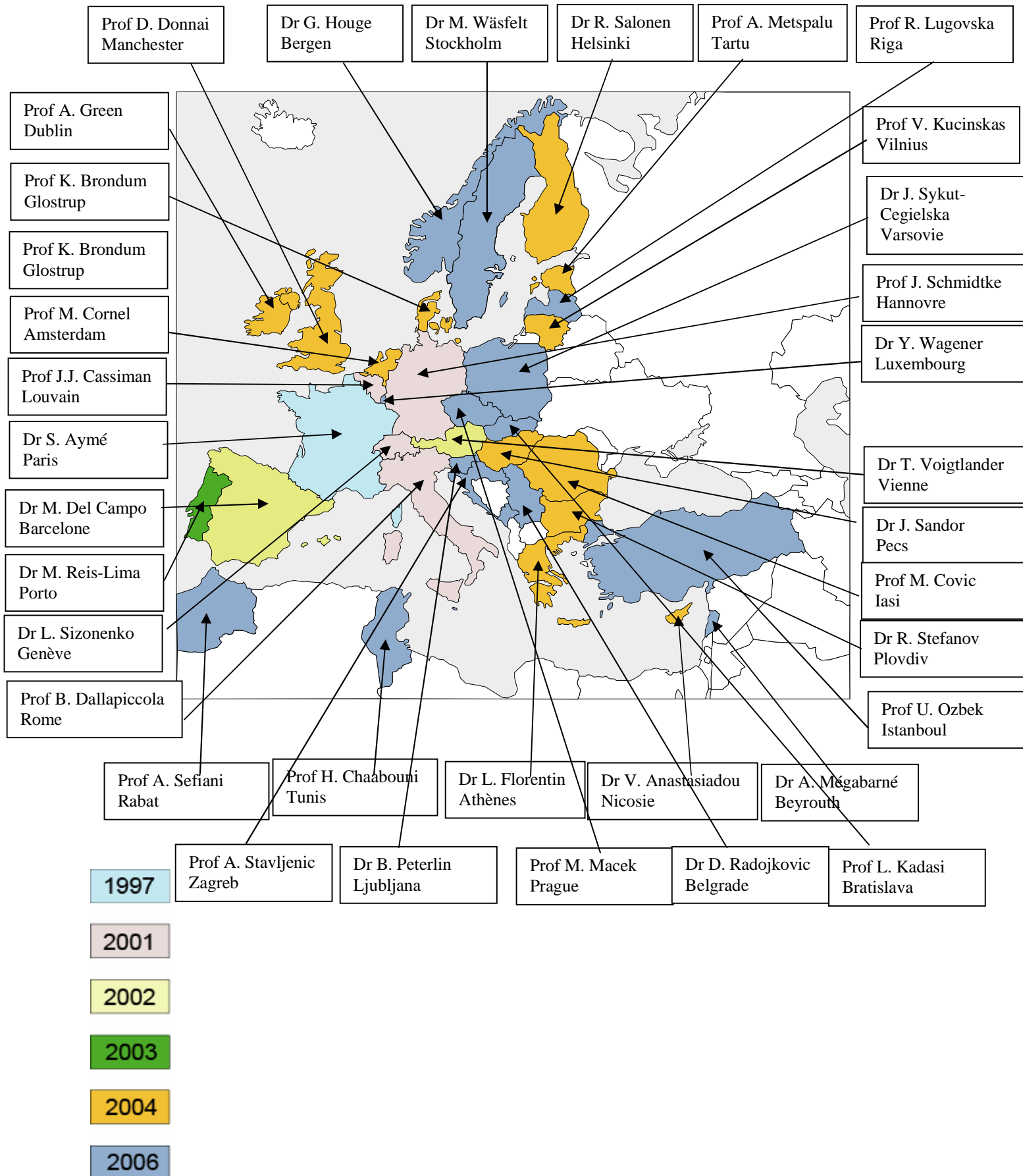
Parmi les nombreux projets figurant à l'agenda 2007, on citera d'abord la **refonte totale du site** (fin d'année) avec une navigation conviviale, un accès direct à tous les services et de nombreuses fonctionnalités nouvelles.

Un **nouveau produit doit être développé cette année : Orphanet Urgences**, une nouvelle série de documents pour les professionnels sur les situations d'urgence en rapport avec des maladies rares, en partenariat avec les sociétés savantes d'urgentistes. Ces textes de recommandations de bonne pratique viseront à faciliter la prise en charge des malades en urgence.

En outre une **encyclopédie pour le grand public** en partenariat avec Maladies Rares Info Services, les centres de référence et les associations de malades est en cours de réalisation. A ce jour 90 textes ont été produits sur les maladies pour lesquelles l'information est la plus demandée.

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

Orphanet en Europe



Quelques exemples de services aux patients et à leur famille

Enregistrement pour participer à des recherches cliniques

Un service d'enregistrement en ligne de personnes malades volontaires pour participer à la recherche clinique est disponible sur le site. Les personnes enregistrées sont informées dès qu'une recherche les concernant débute. Actuellement 2 175 personnes sont enregistrées dont 1331 en France. Elles sont atteintes de 538 maladies rares différentes.

Mise en relation des malades isolés

Orphanet offre un système d'enregistrement en ligne (ou par téléphone à travers **Maladies Rares Info Service**) des personnes malades souhaitant être mises en contact avec d'autres. Ce service a été développé grâce à un partenariat avec la Fondation Groupama pour la Santé. Fin Décembre 2006, 589 personnes sont enregistrées pour 371 maladies.

Référencement des associations sur le site

Toutes les associations de malades qui en font la demande sont référencées sur Orphanet et l'information est accessible par nom d'association ou par maladie concernée. Un lien est systématiquement établi avec le site internet de l'association. Ce service concerne 305 associations en France et 1.543 en Europe.

Conception de site web et l'hébergement de sites web

En France, Orphanet propose aux associations et aux chercheurs des services gratuits d'hébergement et de création de sites web. A ce jour, Orphanet héberge ou a hébergé 193 comptes associatifs ou professionnels. L'activité de la partie "Associations" représente près de 10% du trafic global d'Orphanet. Ces services ne sont pas disponibles pour le moment aux autres pays.

➤ **Pour en savoir plus**

-- Détails sur l'organisation, les chantiers, les missions, les partenaires français et internationaux dans le document Orphanet 1997-2007

➤ **Contact chercheur**

Sékolène Aymé
Inserm SC11
Plateforme Maladies rares
102 rue Didot
75014 Paris
Tel : 01 56 53 81 37
orphanet@orpha.net
www.orphanet.fr

➤ **Contact presse Inserm**

Séverine Ciancia- Priscille Rivière
presse@tolbiac.inserm.fr
<http://www.inserm.fr/fr/presse/>
Tel : 01 44 23 60 98