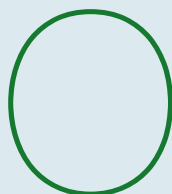


# Orphanet

## *et les maladies génétiques rénales*



Orphanet est devenu au fil des ans le serveur européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Il a lancé en Mars 2008 une nouvelle version de son site Internet afin de mieux servir ses 20 000 visiteurs quotidiens ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)). La nouvelle version du site Internet d'Orphanet, la quatrième en 11 ans d'existence, fait d'Orphanet un portail à part entière, adapté à la diversité de son public, composé pour un tiers de patients ou de leur entourage et pour deux tiers de professionnels de la santé, chercheurs, enseignants et étudiants.

La page d'accueil donne accès à une encyclopédie des maladies rares et des médicaments orphelins et à un répertoire des services disponibles dans 36 pays, incluant des informations sur les consultations expertes, les laboratoires de diagnostic, les activités de recherche et les associations de patients, ainsi qu'à de nombreux services complémentaires à destination des professionnels de santé, des malades et des industriels : Recherche d'une maladie rare par signes cliniques, service de mise en contact entre patients, possibilité aux patients désirant participer à des recherches cliniques de se faire connaître. Le portail est entièrement accessible aux personnes en situation de handicap moteur ou visuel, en accord avec le niveau AAA des normes internationales d'accessibilité.

La navigation du nouveau site a été simplifiée pour accompagner au mieux les nouveaux utilisateurs qui représentent la moitié des visiteurs.

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

chercheurs et des industriels impliqués dans le développement de nouvelles thérapies pour les maladies rares. Les entrées de la base de données des maladies ont été hiérarchisées selon une classification médicale et scientifique, facilitant ainsi leur recherche par des termes génériques. Ce service, unique en son genre, devrait satisfaire tous les utilisateurs.

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

L'information sur les médicaments orphelins a été enrichie des données sur le stade de développement des produits médicinaux, de la désignation du produit orphelin par l'agence européenne des médicaments (EMA) jusqu'à son autorisation de mise sur le marché en Europe. La désignation des médicaments orphelins est habituellement attribuée dans la première phase de développement clinique. Ainsi, le site Orphanet donne accès à la liste des essais cliniques en cours et à toutes les indications orphelines d'une molécule désignée, un service très demandé par les patients. Grâce au plan national maladies rares, Orphanet a pu développer plusieurs nouveaux services. Une encyclopédie en langue française à usage des malades et de leur famille a été créée en partenariat avec les centres de référence et les associations de malades. En ce qui concerne les maladies génétiques rénales, ou à composante rénale, les textes suivants sont déjà en ligne : Alpha-thalassémie, Beta-thalassémie, Drépanocytose, Maladie de Wilson, Syndrome de Rubinstein-Taybi, Neurofibromatose de type 1, Sclérose tubéreuse de Bourneville, Thrombocytopenie de May-Hegglin, Syndrome de

Joubert, Syndrome de Fechtner, Syndrome d'Epstein, Syndrome de Bardet-Biedl, Syndrome de Sebastian. Les textes qui sont en préparation sont les suivants : Maladie de Fabry, Deficit en alpha-1-antitrypsine, Syndrome d'Alagille, Syndrome de Beckwith-Wiedemann, Galactosémie, Porphyrie aigue et Porphyrie chronique, Syndrome CHARGE, Cystinose, Cystinurie, Polykystose rénale récessive, Syndrome d'Alport, Syndrome de Liddle, Hyperoxaluria. Une encyclopédie pour les professionnels, en langue française et une autre en langue anglaise, a aussi été développée. Les textes parus concernant les maladies rénales sont les suivants : Syndrome WAGR, Syndrome CHARGE, Syndrome de Gitelman, Polykystose rénale récessive, Nephronophtise, Hyperaldostéronisme familial de type 1, Syndrome de Bardet-Biedl et Pseudohypoparathyroïdisme.

D'autres textes sont en préparation : Alpha-thalassémie, Beta-thalassémie, Drépanocytose, Maladie de Wilson, Syndrome de Rubinstein-Taybi, Neurofibromatose de type 1, Sclérose tubéreuse de Bourneville, Thrombocytopenie de May-Hegglin, Syndrome de Joubert, Syndrome de Fechtner, Syndrome d'Epstein, Syndrome de Bardet-Biedl, Syndrome de Sebastian. Les textes qui sont en préparation sont les suivants : Maladie de Fabry, Deficit en alpha-1-antitrypsine, Porphyrie aigue et Porphyrie chronique, Syndrome de Lowe, Syndrome de Fraser, Maladie de Wilson, Syndrome de Lesh-Nyhan, Syndrome de Noonan, Drépanocytose, Alpha-thalassémie, Beta-thalassémie, Syndrome de Rubinstein-Taybi, Neurofibromatose de type 1, Sclérose tubéreuse de Bourneville, Syndrome de Joubert, Syndrome d'Epstein, Syndrome de Bardet-Biedl, Protoporphyrurie erythropoietique, Anémie de Fanconi, Maladie de Grosbeck-Imlerslund. Par ailleurs Orphanet développe une collection de fiches d'urgence. Les autres fonctionnalités du site incluent la possibilité de chercher par signes cliniques pour une aide. • SÉGOLÈNE AYMÉ



Ségolène Aymé,  
Ana Rath, Katia  
Marazova, Ioana  
Caron, Malala  
Razafija, Valérie  
Lanneau, Marc  
Hanauer.  
Orphanet  
Plateforme  
Maladies rares –  
102, rue Didot  
75014 Paris