L'action d'Orphanet, base de données internationale des maladies rares

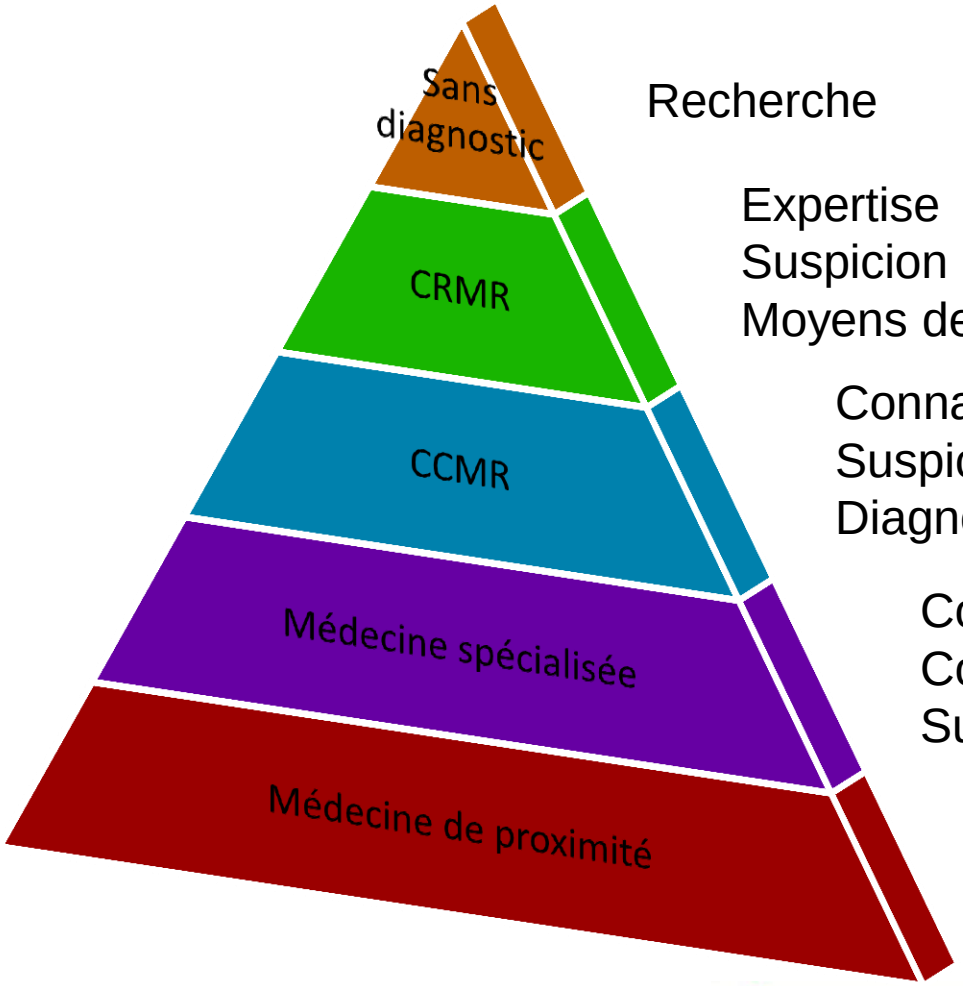
Ana Rath

Inserm, US14

ana.rath@inserm.fr

Journée des anomalies du développement pour les personnes Sans diagnostic et uniques

La pyramide des maladies rares



Recherche

Expertise
Suspicion diagnostique
Moyens de diagnostiquer: NGS…

Connaissance
Suspicion diagnostique
Diagnostic

Conscience
Connaissance
Suspicion diagnostique?

Conscience
Connaissance

Données pour la recherche

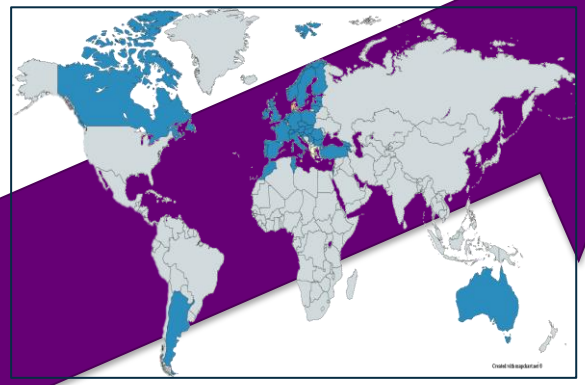
Phénotype
Génotype …

Aide au diagnostic

Identification des experts

Information

20 years Orphanet



Inserm

RD ACTION
DATA AND POLICIES FOR RARE DISEASES

Hipbi-RD

SolveRD

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

orphanet

Inserm

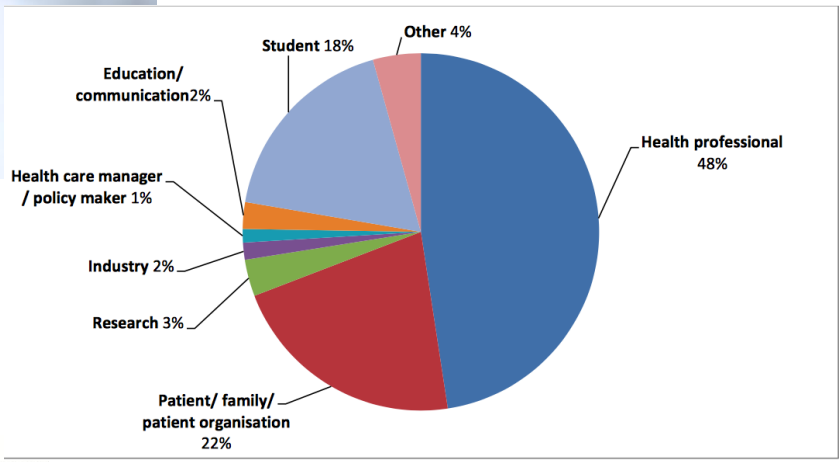
www.orpha.net

Information

www.orpha.net

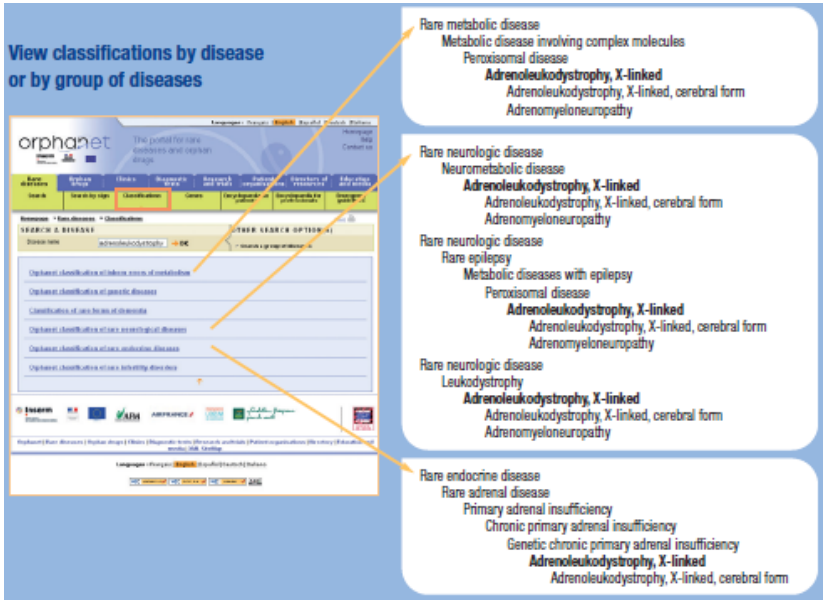
Orphanet website in numbers

- 47,5 million pages viewed
- More than 12 million PDFs downloaded
- Over 9 million visitors from 232 countries



Portail web international et multilangues
Pour un public varié

Donner un nom à chaque maladie: nomenclature ORPHA



www.orphadata.org

ordo
Orphanet Rare Disease Ontology

IRDiRC
RECOGNIZED RESOURCES

orphanet

Inserm

www.orpha.net

Identification des experts

Catalogue de services

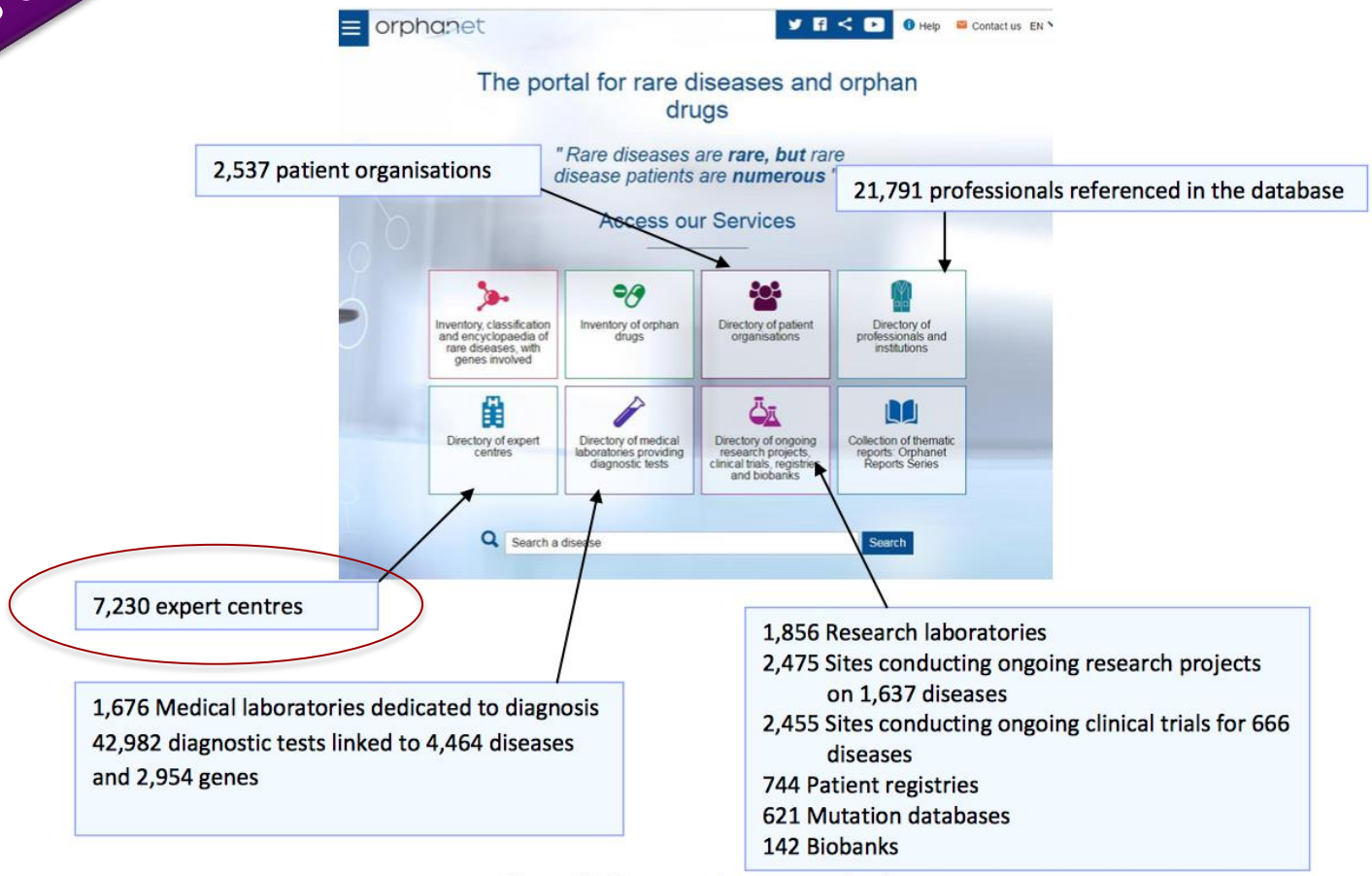


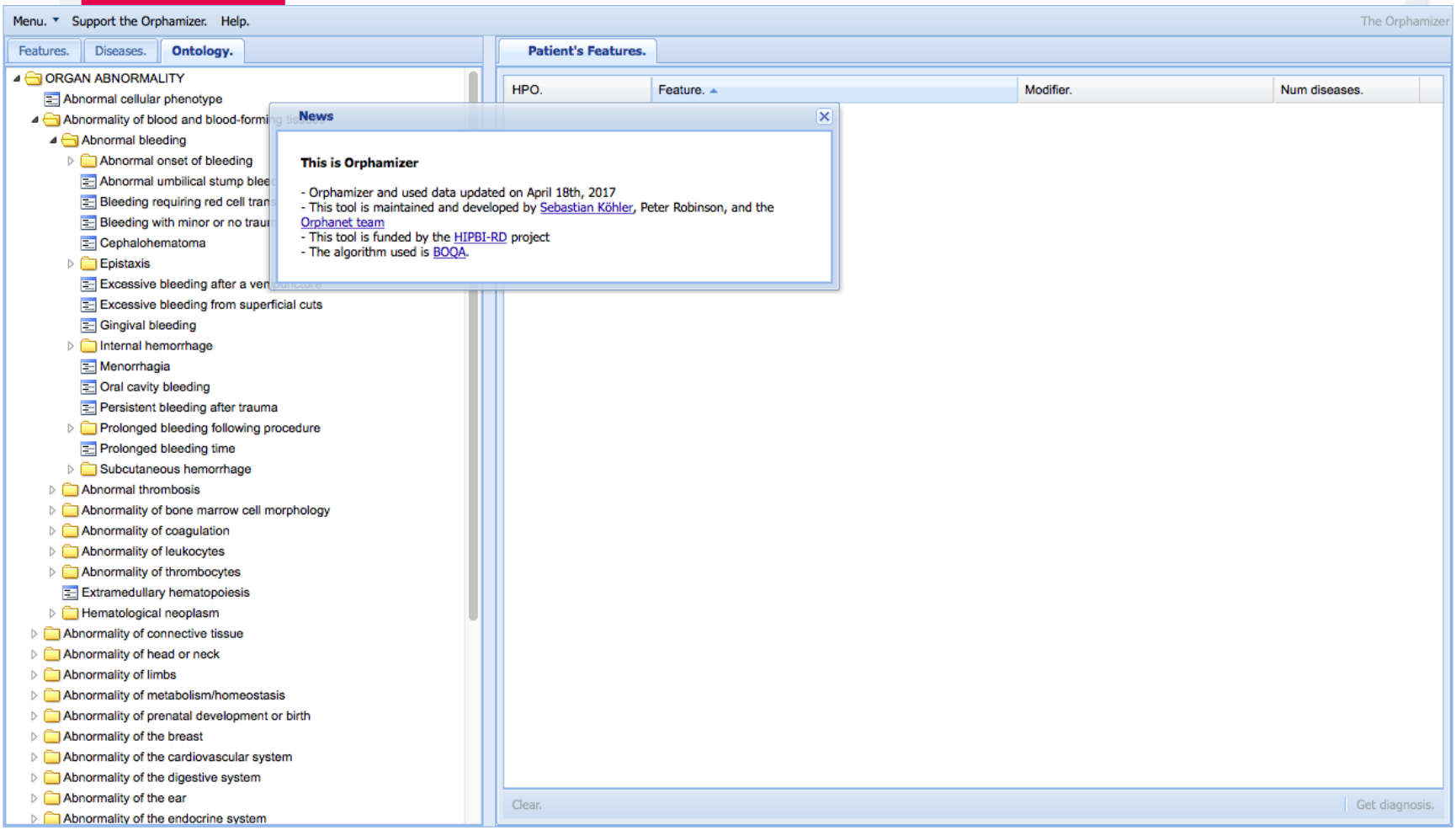
Figure 12 Directory of expert services[4]

Aide au diagnostic

Hippi-RD

Aide | Imprimer | Nous contacter | FR

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins



orphanet

Inserm

www.orpha.net

Décrire chaque maladie avec ses phénotypes

environ 6,000 maladies rares

2787 MR

57,635 annotations

HPO phénotypes

5008 HPO

Fréquences	Critères diagnostiques
Obligateoire (100%)	Pathognomonique
Très fréquent(99-80%)	Critère diagnostique
Fréquent (79-30%)	
Occasionnel (29–5%)	
Très rare (1-4%)	
Absent 0%	

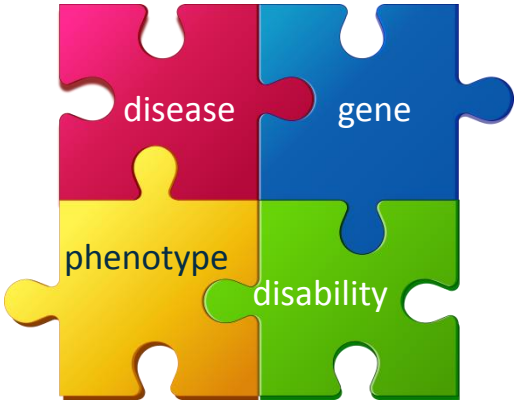
Annotations faites par Orphanet

Relayées par Orphanet et HPO

Phénotype
Génotype …

Base de connaissances

- Mettre ensemble les pièces du puzzle
  - Autour de la classification Orphanet des MR
- Fournir des données intégrées et réutilisables
  - Orphanet Rare Disease Ontology (ORDO)
- Promouvoir l'interopérabilité
  - Passerelle entre le soin et la recherche



ordo
Orphanet Rare Disease Ontology

orphadata

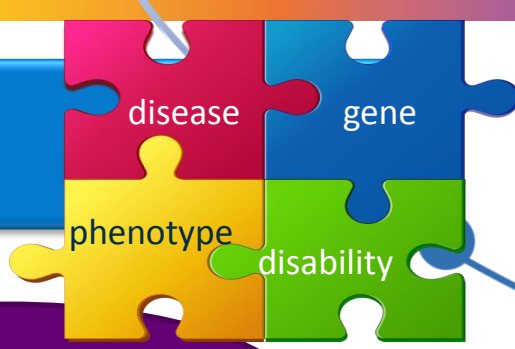
orphanet

Inserm

www.orpha.net

Données pour la recherche

Aider à résoudre le puzzle



Care
Health Information System (EHRs)

Research
Registries/Cohorts

Orphanet central nomenclature

Genes
HGNC
OMIM
UniProt
Reactome
Ensembl
Genatlas
IUPHAR

Phenotypes
HPO
Hipbi-RD

Disabilities
ICF
CNSA

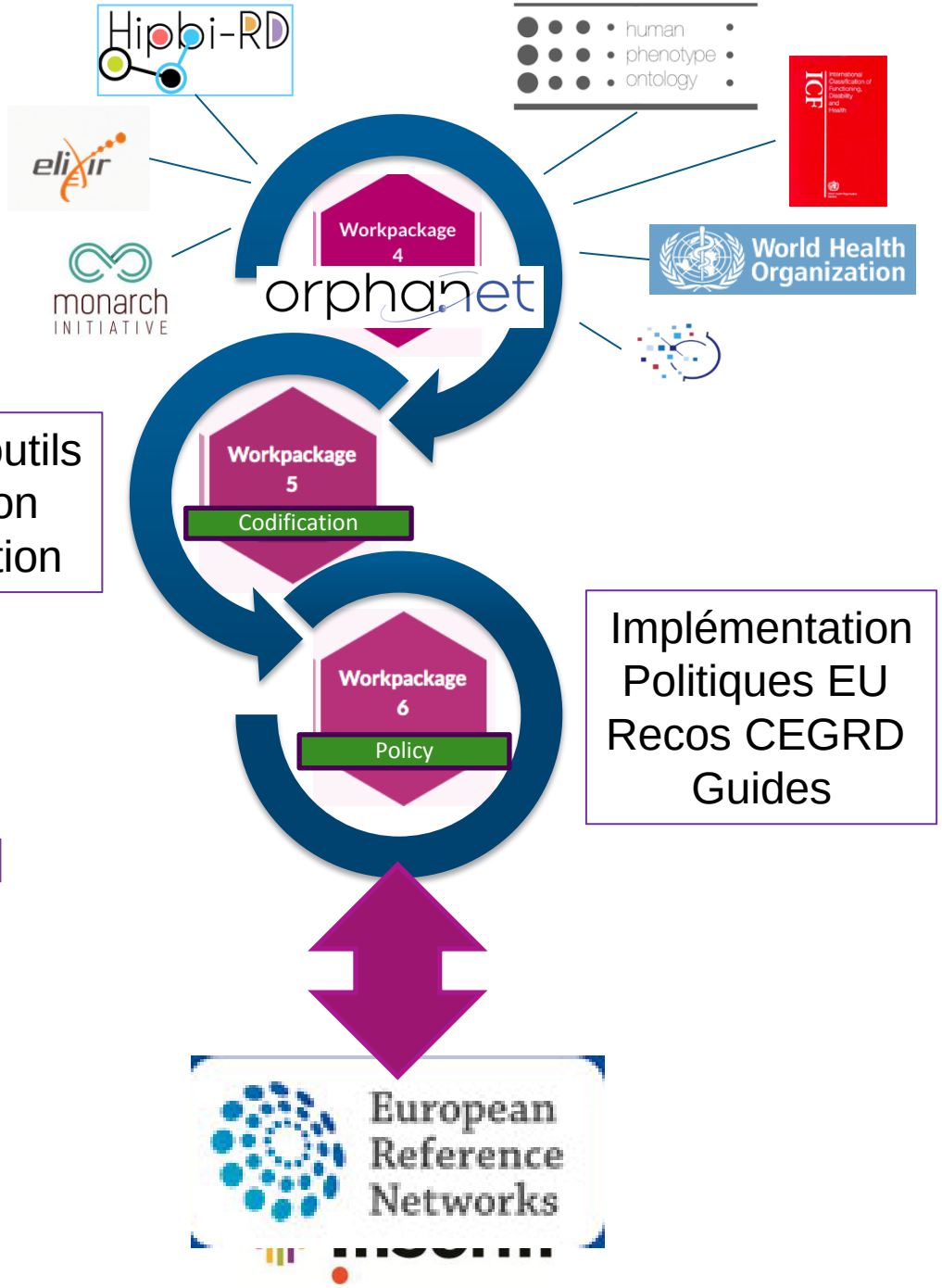
Terminologies
OMIM
ICD10/11
UMLS
MedDRA
SNOMED

orphanet

Inserm

www.orpha.net

Côté santé



Guides et outils
Codification
& exploitation

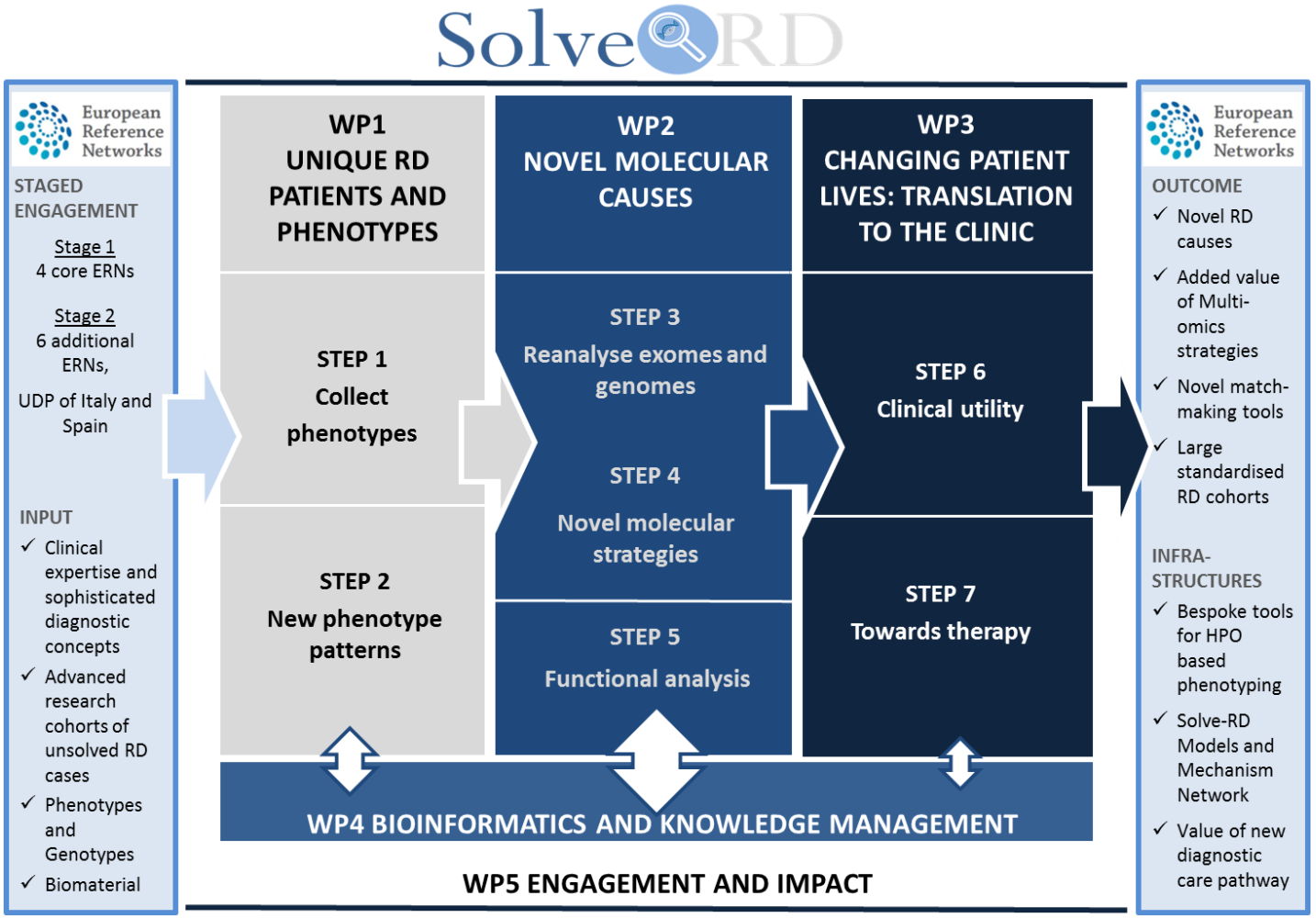
Implémentation
Politiques EU
Recos CEGRD
Guides

RD ACTION
DATA AND POLICIES FOR RARE DISEASES

www.rd-action.eu

orphanet

Côté recherche



L’action d’Orphanet, base de données internationale des maladies rares

MERCI DE VOTRE ÉCOUTE