Orphanet

Od kilku dekad choroby rzadkie uznawane są za jedno z priorytetowych działań w dziedzinie zdrowia publicznego w Europie. Wieloletnie wspólne działania krajów członkowskich Unii Europejskiej (UE) umożliwiły zbudowanie spójnego ekosystemu dla chorób rzadkich, poczynając od zapewnienia dostępu do informacji oraz opracowania spójnego systemu nomenklatury i kodyfikacji chorób rzadkich, poprzez wzmocnienie uprawnień pacjentów, poprawę opieki i rozwój badań naukowych. Jednym z kluczowych działań było utworzenie referencyjnego portalu informacyjnego Orphanet.

Orphanet został założony we Francji w 1997 roku przez INSERM (Francuski Narodowy Instytut Zdrowia i Badań Medycznych, Paryż). Od 2000 roku korzysta ze wsparcia Komisji Europejskiej w postaci grantów. W ciągu ponad 20 letnich działań powstała międzynarodowa sieć o zasięgu globalnym, do której należy ponad 40 krajów, w tym kraje członkowskie Unii Europejskiej oraz kraje stowarzyszone z Europy i świata.

Orphanet zyskał pozycję największej na świecie bazy danych o chorobach rzadkich, w której zawarto szczegółowe informacje o ponad 6000 jednostek. Celem Orphanetu jest zwiększenie wiedzy i świadomości na temat chorób rzadkich, a także poprawa diagnostyki, leczenia i opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi.

Orphanet stworzył i utrzymuje nomenklaturę chorób rzadkich, która służy jako wspólny język dla lekarzy, badaczy i decydentów. Do każdej z ponad 6000 chorób rzadkich lub(i) wad wrodzonych umieszczonych w bazie danych Orphanet przypisany jest unikatowy kod ORPHA, który identyfikuje daną jednostkę raz na zawsze. Używanie „wspólnego" języka umożliwia ewidencjonowanie chorych w systemach zdrowotnych, tworzenie baz danych i rejestrów na poziomie krajowym i europejskim (międzynarodowym) oraz ich wymianę, przeprowadzanie badań epidemiologicznych, dokumentowanie historii naturalnej każdej choroby, identyfikowanie pacjentów i uzyskanie odpowiednio licznych grup pacjentów do badań klinicznych i badan naukowych oraz usprawnienie opieki transgranicznej.

Polska od 20 lat uczestniczy w pracach portalu Orphanet oraz realizacji europejskich projektów Orphanet: RD Portal (2003-2008) i RD Portal-2 (2008-2011), ORPHANET Europe (2011-2014), RD-Action (2015-2018), ONW 2018-2021), OD4RD (2022-2023) oraz OD4RD (3-letni grant rozpoczęty 1 kwietnia 2023). Zespół koordynujący Orphanet Polska od początku był usytuowany w IPCZD. Krajowi koordynatorzy Orphanet PL i ww. projektów: Prof. dr hab. n. med. Ewa Pronicka (2003-2011), Oddział Chorób Metabolicznych; Prof. dr hab. n. med. Małgorzata Krajewska-Walasek (2011-2018) i Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska (2018-obecnie, 2023), Zakład Genetyki Medycznej.

Nomenklatura i klasyfikacja chorób rzadkich wg Orphanet oraz kody ORPHA

Nomenklatura i system kodowania chorób rzadkich za pomocą kodów ORPHA (ORPHAcodes) zostały opracowane przez europejskie konsorcjum Orphanet.

W zasobach Orphanet zawarto:

- Spis i klasyfikację ponad 6000 chorób rzadkich
- Encyklopedię dla ogółu społeczeństwa i pracowników ochrony zdrowia
- Katalog zasobów eksperckich z informacjami o klinikach eksperckich, laboratoriach medycznych, realizowanych projektach badawczych, badaniach klinicznych, rejestrach, sieciach, platformach technologicznych i organizacjach pacjentów
- Spis leków sierocych
- Wytyczne: awaryjne (emergency guidelines), genetyczne (wyszukiwanie wg genów) i raporty
- Biuletyny
- Platforma danych – Orphadata – z zestawami danych wielokrotnego użytku i zapewniającymi interoperacyjność

Wszystkie dane i wszystkie informacje w Orphanecie są ręcznie sprawdzane i zatwierdzane przez ekspertów. Nazewnictwo i system kodowania są aktualizowane przez ekspertów w dziedzinie rzadkich zaburzeń. Kody ORPHA są regularnie aktualizowane w miarę identyfikacji nowych chorób rzadkich. Aby nadać chorobie rzadkiej kod ORPHA, musi być udokumentowana u co najmniej dwóch osób i opisana w recenzowanym czasopiśmie medycznym, a ponadto musi mieścić się w europejskiej definicji choroby rzadkiej.

Diagnozy i kody ORPHA są umieszczane w systemie klasyfikacji zbudowanym wokół specjalizacji medycznych, co ma odzwierciedlić wielowymiarowy charakter chorób rzadkich. Poszczególne jednostki chorobowe może należeć do kilku specjalności w zależności od ich obrazu klinicznego, a zatem mogą być ujęte w kilku klasyfikacjach. Klasyfikacja Orphanet jest wielowymiarowa (każda choroba jest podzielona na kilka grup w zależności od objawów) i wielohierarchiczna (choroby są pogrupowane w coraz większe grupy, przy czym główną grupą są specjalności medyczne dedykowane poszczególnym układom narządów).

Diagnozy i klasyfikacje w Orphanecie są aktualizowane co miesiąc na podstawie opinii użytkowników i profesjonalistów, międzynarodowej literatury naukowej i porad ekspertów.

Ponieważ zdecydowana większość chorób rzadkich to schorzenia złożone, w których dochodzi do zajęcia wielu układów narządów, każdą z nich można odszukać w różnych miejscach klasyfikacji. Tak zbudowana klasyfikacja jest zatem ważnym źródłem informacji o złożoności diagnozy i pozwala przewidywać obraz kliniczny choroby w przyszłości. Choroby rzadkie mają na ogół charakter przewlekły, pacjenci chorują przez całe życie, ale objawy mogą się zmieniać na przestrzeni czasu.

Kody ORPHA

Kody ORPHA to specyficzna nomenklatura dla chorób rzadkich z unikatowym, niezmiennym w czasie identyfikatorem numerycznym.

Informacje związane z kodem mogą zmieniać się wraz z rozwojem medycyny i nowymi publikacjami w międzynarodowych recenzowanych czasopismach, ale wartość liczbowa nigdy

nie ulega zmianie i jest przypisywana raz na zawsze do jednej choroby (kod ORPHA nie może być

wykorzystany ponownie).

Dla każdej choroby rzadkiej podawany jest kod ORPHA (np. ORPHA:813 Zespół Silvera i Russela), nazwa choroby i synonimy, rozpowszechnienie, wiek zachorowania, definicja, etiologia, podłoże genetyczne (gdzie dotyczy), rokowanie, leczenie, które zebrane są Encyklopedii Orphanet. Ponadto Orphanet jest mapowany do innych baz danych i systemów kodowania, takich jak ICD-10, OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) i MeSH (Medical Subject Headings).

Chociaż w bazach danych genów, białek i mutacji dostępnych jest wiele informacji dotyczących chorób rzadkich, są one nadal niedostatecznie reprezentowane jako odrębne/ rozpoznawalne jednostki kliniczne o określonych kodach w międzynarodowej klasyfikacji chorób. System kodowania ORPHA został opracowany specjalnie z myślą o identyfikacji pacjentów z chorobami rzadkimi.

Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska – Koordynator projektu

Dr hab. Agnieszka Madej-Pilarczyk – Menager projekt

Kontakt:

Strona internetowa: https://www.orpha.net

Helpdesk: a.madej-pilarczyk@ipczd.pl k.chrzaowska@ipczd.pl https://github.com/Orphanet

---

Źródło strony: http://chorobyrzadkie.gov.pl/choroby-rzadkie/orphanet