



Bambino Gesù  
OSPEDALE PEDIATRICO

## CORSO DI FORMAZIONE

### **Nomenclatura di Orphanet e Ontologie delle Malattie Rare per la ricerca**

**28 novembre – 14 dicembre 2022  
(primo modulo online)**

**15 dicembre 2022 (secondo modulo  
online)**



Co-funded by  
the European Union



**OD4RD**

Orphanet Data For Rare Diseases



orphanet

**KNOW  
THE  
RARE**  
FOR  
BETTER  
CARE

## Obiettivo generale della formazione

L'obiettivo è migliorare le conoscenze e le competenze [di base/avanzate] sulla Nomenclatura di Orphanet (compresi i codici ORPHA) e sull'Ontologia delle Malattie Rare di Orphanet (ORDO) da parte di clinici, ricercatori, professionisti informatici nel campo delle malattie rare e rappresentanti dei pazienti.

Orphanet Data for Rare Diseases (OD4RD) è un progetto, cofinanziato dal programma EU4Health della Commissione Europea, il cui scopo è favorire la visibilità delle malattie rare all'interno dei sistemi informativi sanitari tramite una reale implementazione dei codici ORPHA.

Gli obiettivi di OD4RD:

- contribuire a generare dati standardizzati e interoperabili sulla diagnosi delle malattie rare per un uso primario e secondario, attraverso il mantenimento della Nomenclatura delle malattie rare di Orphanet, in collaborazione con le Reti di Riferimento Europee (ERN), e supportandone attivamente l'implementazione negli ospedali presso cui hanno sede le ERN
- favorire l'armonizzazione della raccolta dati in diversi contesti (cartelle cliniche, registri) e in diversi Paesi, attraverso la diffusione delle buone pratiche di codifica alla fonte
- supportare il processo decisionale basato sulle evidenze nel quadro della strategia europea per le ERN, offrendo un corpus sfruttabile di dati e informazioni di riferimento sulle malattie rare

# PROGRAMMA

---

## Primo modulo: introduzione alla nomenclatura di Orphanet (entro il 14 dicembre 2022)

Webinar Chapter 1: ORPHANET NOMENCLATURE OF RARE DISEASES

Webinar Chapter 2: ORPHANET CLASSIFICATION

Webinar Chapter 3: ORPHACODES

### Esercitazione

## Secondo modulo: classe online con il team di Orphanet (15 dicembre 2022)

Ora	Attività	Relatore
10:30-10:50	Warm up-Organizzazione gruppi di lavoro	S. Ciampa e M. Nutini
10:50-11:10	Riepilogo primo modulo	S. Ciampa e M. Nutini
11:10-11:20	Orphanet Data Available, Tools and Ontologies	Video
11:20-11:40	Q&A	S. Ciampa e M. Nutini
11:40-11:55	Pausa	
12:00-12:45	Demo tools: API, ORDO - Q&A	Orphanet Management Team
12:45	Pausa pranzo	
14:15-14:30	Warm up - riepilogo	S. Ciampa e M. Nutini
14:30-15:15	Esercitazione pratica	S. Ciampa e M. Nutini
15:15-15:30	Pausa	
15:30-16:15	Esercitazione pratica	S. Ciampa e M. Nutini
16:15-16:45	Q&A e riepilogo	S. Ciampa e M. Nutini

Il primo modulo **sarà seguito dai partecipanti in completa autonomia** e prevede la consultazione di materiale online messo loro a disposizione dal nostro team.

I partecipanti dovranno consultare il materiale online e svolgere una breve esercitazione **entro il 14 dicembre 2022**, data in cui si terrà il secondo modulo.

Il secondo modulo si terrà in modalità videoconferenza (piattaforma Zoom) il **15 dicembre 2022**.

Il secondo modulo prevede un'**interazione diretta** con i relatori del team di Orphanet-Italia e con il management team Orphanet-France.

## COME ISCRIVERSI

---

Il modulo di iscrizione è disponibile al seguente link:

<https://forms.office.com/r/3nT9kBSrfG>

Le iscrizioni sono aperte fino al **27 novembre 2022**.

## CONTATTI

---

Orphanet Italia

IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Email: [orphanetitalia@opbg.net](mailto:orphanetitalia@opbg.net)

Web: <https://www.orpha.net/>