

# orphanet

## La base de datos internacional de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos



ORDO patient associations  
encyclopaedia clinical trials  
classifications coding signs & symptoms  
laboratories registries  
genes ontology handicap data  
**Orphanet** database orphan drugs  
guidelines research mapping rare diseases  
Orphacode biobanks registries experts  
terminologies nomenclature  
expert centres Orphadata  
diagnostic tests epidemiology

Un consorcio global que mejora la **visibilidad, sensibilización, información y conocimiento** en el ámbito de las enfermedades raras.

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union



**Inserm**

La science pour la santé  
From science to health



Global Alliance  
for Genomics & Health  
Collaborate. Innovate. Accelerate.

# Nuestro compromiso con la comunidad global de enfermedades raras

**Las enfermedades raras no conocen fronteras**, y los desafíos que enfrentan las personas que viven con enfermedades raras comparten puntos en común entre diferentes enfermedades y regiones del mundo. Ninguna nación o continente puede abordar, de forma individual, los desafíos en torno al diagnóstico, tratamiento y atención de las personas que viven con enfermedades raras. Todas las partes interesadas deben cooperar a nivel global para abordar este reto y brindar respuestas. Las sinergias resultantes de la cooperación entre las distintas partes interesadas y en todos los continentes resultan esenciales en este esfuerzo.

**Los datos globales son esenciales para las políticas globales.** Orphanet contribuye con su misión a la comunidad global al:

- Asegurar la igualdad de acceso a información de alta calidad para empoderar a las personas que viven con enfermedades raras y para generar y mejorar el conocimiento científico sobre enfermedades raras.
- Promover un lenguaje común y los medios para integrar datos sobre enfermedades raras con el fin de abordar la fragmentación de la investigación en enfermedades raras.
- Proporcionar datos esenciales para el desarrollo de políticas de enfermedades raras, y permanecer atento a las necesidades de las partes interesadas para obtener datos de enfermedades raras.

*“La Red Orphanet respalda el trabajo del Comité de ONG para Enfermedades Raras y, en la medida de lo posible, contribuirá al esfuerzo por mejorar el reconocimiento e inclusión de enfermedades raras en los Objetivos de Desarrollo Sostenible de la ONU y fortalecer la voz de la investigación e instituciones médicas en todas las discusiones políticas posteriores de la ONU sobre enfermedades raras”.*

*Orphanet Management Board, 4 Noviembre 2016*



**Para más información acerca de nuestros objetivos, logros y alianzas, consulte el Informe Anual de Actividades en [www.orpha.net](http://www.orpha.net)**

Este folleto forma parte de la Subvención Directa '8311390 / ONW', que ha recibido fondos del Programa de Salud de la Unión Europea (2014-2020). El contenido del folleto representa únicamente las opiniones del autor y es de su exclusiva responsabilidad; no se puede considerar que refleje los puntos de vista de la Comisión Europea y/o la Agencia Ejecutiva de Consumidores, Salud, Agricultura y Alimentación ni de cualquier otro organismo de la Unión Europea. La Comisión Europea y la Agencia no aceptan ninguna responsabilidad por el uso que pueda hacerse de la información que contiene.

Fotografías: Portada - © Todo posible/Fotolia- Adobe Stock, Contraportada- © Sergey Nivens / Fotolia - Adobe Stock

# Orphanet en cifras

Contenido de la base de datos  
y del portal web

Un sitio web de acceso libre disponible en **8 idiomas**  
**30 millones de páginas visitadas** en 2017  
**7,8 millones de documentos PDF** descargados en 2017  
Un **Recurso Reconocido** por el **IRDiRC** y un **sistema recomendado**  
por el **Human Variome Project (HVP)**



## Enfermedades

**6.151 \*** enfermedades raras con un identificador único: números ORPHA  
**3.898\*** genes para 3.739 enfermedades raras  
**2.963 \*** enfermedades anotadas con los términos HPO  
**5.648\*** enfermedades anotadas con datos de prevalencia/incidencia

## Resúmenes de enfermedades raras en 12 idiomas (a fecha de octubre de 2018)

5.377	Inglés
3.415	Italiano
3.271	Francés
3.264	Alemán
3.454	Español
1.177	Portugués
1.965	Holandés
167	Finlandés
1.090	Polaco
423	Griego
103	Eslovaco
255	Ruso

## Directorio de Recursos Expertos

22.184*	profesionales
7.400 *	centros expertos
2.599 *	asociaciones de pacientes
1.648 *	laboratorios médicos
44.129 *	pruebas diagnósticas
1.745 *	laboratorios de investigación
1.997*	proyectos de investigación
1.792*	ensayos clínicos
727*	registros de pacientes
270*	bases de datos de mutaciones
142*	biobancos

Datos del Informe de Actividades 2017 de Orphanet



Cerca de **782.000 visitantes al mes** de **235 países**

**46% profesionales sanitarios**  
**25% afectados, familiares y grupos de apoyo,**  
así como **investigadores, industria, legisladores o estudiantes.**  
Los contenidos más valorados: **listado de enfermedades, textos sobre enfermedades, datos epidemiológicos y guías clínicas\***

\* Encuesta Anual a los Usuarios de Orphanet Enero 2018

Usuarios

# Un recurso normativo fundamental

## Los Datos de Orphanet Informan y Responden a las Políticas en Enfermedades Raras

**Orphanet y sus datos son clave para informar la política de salud e investigación a través de:**

- La coordinación de la Acción Común Europea para la prevención de las enfermedades raras, RD-ACTION 2015-2018.
- La contribución a la labor de la Secretaría Científica del IRDiRC.
- La participación en el Fondo del Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras (EJP) 2019-23.

La presencia de Orphanet en los países socios también es un importante catalizador en el conocimiento de la agenda política nacional para las enfermedades raras. Como resultado de la Recomendación del Consejo de la Unión Europea de 2009 de que todos los Estados miembros de la UE desarrollasen planes nacionales, incluida una contribución nacional de Orphanet, **muchos planes o estrategias nacionales mencionan la codificación de Orphanet y Orpha como medidas clave.**

**Una serie de recomendaciones políticas clave** emitidas por los Comités de Expertos de la Comisión Europea apoyan las actividades y los recursos de Orphanet en temas como la codificación de enfermedades raras, centros especializados, Redes Europeas de Referencia y pruebas genéticas transfronterizas.

Orphanet fue reconocido por tener un **monopolio de hecho** en su campo, especialmente por su nomenclatura única (Plan de Trabajo 2018 del Tercer Programa de Salud de la Unión Europea (2014-2020)).

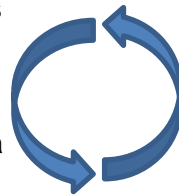
Orphanet también se cita como un recurso clave para ayudar a los «*profesionales de la salud [...] en el diagnóstico correcto de enfermedades raras*» (Directiva de asistencia sanitaria transfronteriza de la UE (2011))

### Un ciclo simbiótico ha evolucionado, conectando los datos de Orphanet y la política en enfermedades raras:

#### Informando sobre políticas en publicaciones

(Serie de Informes de Orphanet, Informes anuales sobre el estado del arte de las políticas y la investigación en ER.

**Apoyando medidas políticas**, tales como la designación nacional de centros de *expertise* para enfermedades raras mediante la identificación de expertos en ER a nivel nacional.



**Respondiendo a las necesidades normativas**, por ejemplo, los datos de los laboratorios que realizan pruebas de diagnóstico para enfermedades raras disponibles en Orphanet han evolucionado para facilitar las pruebas transfronterizas.

### En la encrucijada: Orphanet como plataforma integrada

El rol de Orphanet como plataforma global integrada es **construir los puentes necesarios para fomentar el avance en políticas, asistencia sanitaria e investigación mediante la provisión de información, datos y conocimiento globales.** La capacidad de red de Orphanet es clave para reunir distintos tipos de experiencia procedentes de diferentes ámbitos (salud, investigación, genética, sector sociosanitario, organizaciones de pacientes) y de diversos países e idiomas..

La revolución científica e informática en curso ofrece **posibilidades de integrar aún más los datos en Orphanet para facilitar la conexión entre el mundo de la salud y la investigación**, y ofrece oportunidades para que Orphanet se torne verdaderamente global y responda mejor a las necesidades de los usuarios y de las distintas partes interesadas.



# Nuestros Objetivos Clave

## Mejorar la visibilidad

En una comunidad global, tenemos que ser capaces de entendernos a través de las diferencias lingüísticas.

Tanto los expertos como los afectados por enfermedades raras están dispersos por todo el mundo. Orphanet hace que las enfermedades raras sean visibles para expertos y afectados, con un **directorio de servicios expertos específicos para cada enfermedad que cubre 32 países**, incluyendo directorios de centros de experiencia clínica, laboratorios y pruebas de diagnóstico, organizaciones de pacientes, proyectos de investigación y ensayos clínicos. **Estos datos promueven la creación de redes, abordan el aislamiento y ayudan a fomentar las referencias apropiadas.**

Una nomenclatura estable de enfermedades raras, con referencias cruzadas con otras terminologías médicas es esencial para mejorar la visibilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información. Orphanet mantiene una nomenclatura única y multilingüe de enfermedades raras: los **códigos Orpha**. Esta nomenclatura está alineada con las terminologías OMIM, CIE, SNOMED-CT, MedDRA, UMLS, MeSH y GARD. La integración de los códigos Orpha en los sistemas de información de salud e investigación es esencial para la visibilidad de las enfermedades raras y la interoperabilidad del sistema. La referencia cruzada es un paso clave hacia la interoperabilidad de las bases de datos.

## Proporcionar Información

Para satisfacer las necesidades de una audiencia global, Orphanet se basa en la experiencia de profesionales de todo el mundo. Orphanet produce una **enciclopedia de enfermedades raras**, traducida a 8 idiomas (inglés, francés, español, italiano, alemán, holandés, portugués, polaco) con textos en griego, eslovaco, finlandés y ruso, todos ellos disponibles en línea y de libre acceso.

Orphanet se integra y proporciona acceso a **información internacional de calidad contrastada**, tales como pautas de práctica clínica e información adaptada al público en general.

## Generar Conocimiento

Orphanet trabaja con **expertos de todo el mundo para desarrollar y curar los datos científicos** disponibles en la base de datos de Orphanet, desde profesionales sociosanitarios e investigadores, hasta representantes de pacientes.

La riqueza de datos en Orphanet y su estructura permite que se genere conocimiento adicional, contribuyendo a relacionar datos dispares. La integración de datos agrega valor y los hace interpretables.

- La nomenclatura de códigos Orpha proporciona estándares para la identificación de enfermedades raras, un punto esencial para la interoperabilidad.
- Orphanet proporciona datos reutilizables e integrados esenciales para la investigación a través de: datos a gran escala, en Orphadata.org.
- Un vocabulario estructurado para enfermedades raras, la ontología de Orphanet de enfermedades raras (ORDO)
- Módulo ontológico HPO-ORDO (HOOM) para vincular la ontología del fenotipo humano y ORDO como parte del proyecto E-Rare3 ERA-NET de HIPBI-RD ([www.hipbi-rd.net](http://www.hipbi-rd.net)) para la armonización de la fenomica.



Estos recursos clave contribuyen a mejorar la **interoperabilidad** de los datos sobre enfermedades raras a nivel mundial **en los campos de la atención sanitaria y la investigación**. Así, están siendo integrados en proyectos bioinformáticos e infraestructuras en todo el mundo para mejorar el diagnóstico y el tratamiento.

Orphanet asume el firme compromiso de establecer redes con socios de todo el mundo para contribuir a poner juntas las piezas de este rompecabezas.

# Destacados del Equipo Nacional

## El equipo nacional de Orphanet-España

**Coordinador nacional:** Dr. Francesc Palau

Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras - Hospital Sant Joan de Déu-Barcelona – CIBERER

**Gestora del proyecto:** Dra. Virginia Corrochano

CIBERER - Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia

**Documentalista científico:** María Elena Mateo

CIBERER - Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia



**Comité Científico:** integrado por 61 expertos en enfermedades raras de 31 áreas médicas para asesorar al equipo español y validar los contenidos.

## Los Contenidos de la Base de Datos

La **información disponible en español** consta de los textos de producción externa traducidos por el equipo español y validados por el Comité Científico (CC) de Orphanet-España, tales como los resúmenes, guías de urgencias o fichas de discapacidad, así como de los recursos nacionales detectados por el equipo español y validados por el CC referentes a centros expertos, proyectos de investigación o asociaciones de pacientes, entre otros.

La **actualización** del contenido científico de datos utiliza una metodología estructurada que consiste en (1) el seguimiento de fuentes de información, (2) la actualización de clasificaciones de enfermedades, (3) la validación externa de todos los textos y datos y (4) el control de calidad para asegurar la integridad y coherencia de la base de datos.

El inventario de ER de Orphanet es actualizado mensualmente por el equipo coordinador, tomando como fuentes de información la literatura científica, las recomendaciones de expertos consultados para la revisión de la enciclopedia de Orphanet y sus clasificaciones, los laboratorios clínicos, centros expertos y bases de datos de ensayos clínicos y proyectos, las sugerencias de usuarios de la BD y los controles internos de calidad. La búsqueda incluye trastornos recientemente descritos, nueva información que modifique la definición médica ya recogida en Orphanet y nuevas clasificaciones médicas consensuadas.

En total, se ha traducido al español e incorporado al portal web 3.454 resúmenes de enfermedades, 32 Fichas de discapacidad, 39 Guías de urgencias. Además se evalúan artículos científicos, páginas web, guías de práctica clínica y guías para pacientes, entre otros, para valorar su inclusión en la base de datos como recursos informativos asociados.

El equipo de Orphanet-España mantiene además un **portal web nacional** en el que se difunde información de diversa índole acerca de las enfermedades raras:

<http://www.orphanet-espana.es>

Total de actividades españolas registradas (Octubre 2018)	
Centros expertos	315
Asociaciones de pacientes	202
Profesionales e Instituciones	2.127
Laboratorios médicos	148
Laboratorios de investigación	489
Pruebas diagnósticas	9.022
Ensayos clínicos	2.562
Proyectos de investigación	302
Registros / Biobancos	74

# Destacados del Equipo Nacional

## CENTRO DE INVESTIGACION BIOMÉDICA EN RED DE ENFERMEDADES RARAS

**CIBERER es el socio español de Orphanet desde 2010.** Esta vinculación permite disponer de información de primera mano sobre investigación, facultativos expertos, ensayos clínicos, etc..

- Consorcio español en dependencia directa del ISCIII – creado en Nov. 2006
- Estructura innovadora en red
- Centro de referencia en la investigación traslacional de Enfermedades Raras en España.
- Equipo multidisciplinar de unos 700 investigadores básicos y clínicos organizados en 60 grupos de investigación y 20 grupos clínicos vinculados.
- Instituciones consorciadas: universidades, centros de investigaciones, hospitales, etc.

## Validación y traducción de términos HPO

En 2018, el equipo de Orphanet-España, con el apoyo de su Comité Científico, ha llevado a cabo la traducción de las definiciones de signos y síntomas de la nomenclatura HPO (Human Phenotype Ontology). El disponer de esta nomenclatura en castellano será de gran utilidad para las herramientas de apoyo para el diagnóstico clínico desarrolladas utilizando Human Phenotype Ontology (HPO).

## RD-CODE

En enero 2019 dará comienzo el proyecto RD-CODE financiado por la Comisión Europea y que tiene como objetivo ayudar a los Estados Miembros a mejorar la recopilación de información sobre enfermedades raras mediante la implementación de códigos Orpha.

España es uno de los cuatro países (junto con República Checa, Malta y Rumanía) donde tendrán lugar las pruebas piloto. En nuestro país, el equipo de Orphanet-España lidera el paquete de trabajo específico de implementación de esta codificación, coordinando tanto al resto de países como a las CCAA de Castilla-León, Cataluña, Murcia, País Vasco y Valencia.

## Actividades formativas

El equipo de Orphanet-España colabora de forma regular en distintas iniciativas formativas dirigidas a profesionales sanitarios, tales como el Curso Básico sobre Enfermedades Poco Frecuentes organizados por la Escuela Valenciana de Estudios de la Salud o por la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

## Validación de centros / consultas expertos

El aseguramiento de la calidad de los datos es una premisa fundamental para Orphanet. Durante 2017, se llevó a cabo una revisión exhaustiva de los distintos recursos ofertados por esta base de datos. En los últimos dos años, es de resaltar la revisión de centros y consultas expertas registrados en Orphanet según los siguientes criterios:

- Se registran tanto los CSUR relevantes para alguna ER como los centros integrados en alguna Red Europea de Referencia (ERN).
- Los centros / consultas designados a nivel autonómico también quedan registrados como centros expertos regionales.
- El resto de centros / consultas es introducido / mantenido siempre y cuando, a criterio del Comité Científico, cumpla con los requisitos establecidos por el *EC Expert Group on Rare Diseases, EUCERD*.

Así, de acuerdo a estos criterios, se evaluó un total de 247 consultas/centros.

## Alianzas estratégicas

- *Unidad de Enfermedades Raras. FISABIO-GVA*
- *Sociedad Española de Medicina de Urgencias y Emergencias (SEMES) y Servicio de Urgencia Médica de Madrid, SUMMA112: traducción, revisión y difusión de las Guías de Urgencias y organización conjunta de actividades formativas.*
- *Comisión Mixta de ER, Conselleria de Sanitat GVA: inclusión de distintos recursos de Orphanet en los sistemas informáticos sanitarios e identificación de recursos específicos de ER.*
- *Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER.*

## ¡Contribuya con Orphanet a mejorar sus servicios para la comunidad!

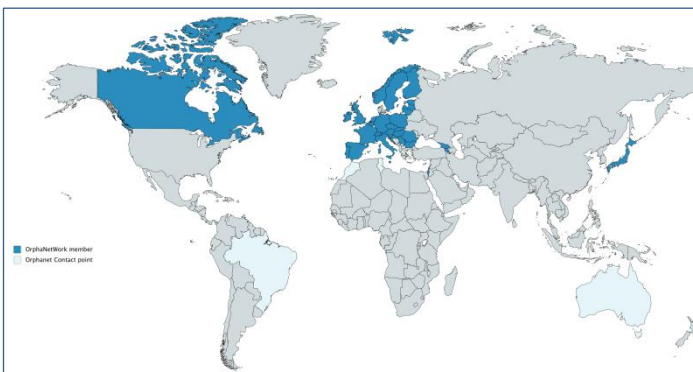
- **Contribuir:** regístrese a través de la página de inicio de Orphanet para hacer visible su experiencia en ER
- **Curar:** los expertos tienen la posibilidad de contribuir y proporcionar comentarios sobre nuestros datos en <https://curation.orpha.net>
- **Sostener:** patrocinar una de las actividades de Orphanet.
- **Opinar:** participe en nuestra encuesta anual de usuarios.

# Trabajando a través de las fronteras

Orphanet se estableció en Francia en 1997 para recopilar los escasos conocimientos sobre enfermedades raras\* a fin de mejorar su diagnóstico, atención y tratamiento. La iniciativa se convirtió en un esfuerzo europeo a partir del 2000, apoyado por subvenciones de la Comisión Europea (CE) y, a día de hoy, se ha convertido en una red de 37 países de todo el mundo.

Orphanet sigue enfrentando nuevos desafíos derivados de un panorama político, científico e informático en rápida evolución. Es crucial para facilitar el acceso de todas las partes interesadas a información de calidad entre la gran cantidad de información disponible en línea, proporcionar medios que permitan identificar a los afectados por enfermedades raras y contribuir a generar conocimiento mediante la producción de datos científicos masivos, computables y reutilizables.

\* Una enfermedad rara en la base de datos de Orphanet es aquella con una prevalencia de no más de 1 en 2000 habitantes en Europa, según se definió en el Reglamento (CE) n° 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos.



## Composición de Miembros de la Red Global Orphanet

- 48,5% Hospitales Universitarios / Hospitales
- 17% Ministerios de Sanidad
- 20% Centros de investigación
- 6% Institutos de Salud Pública
- 8,5%: Fundaciones / Asociaciones

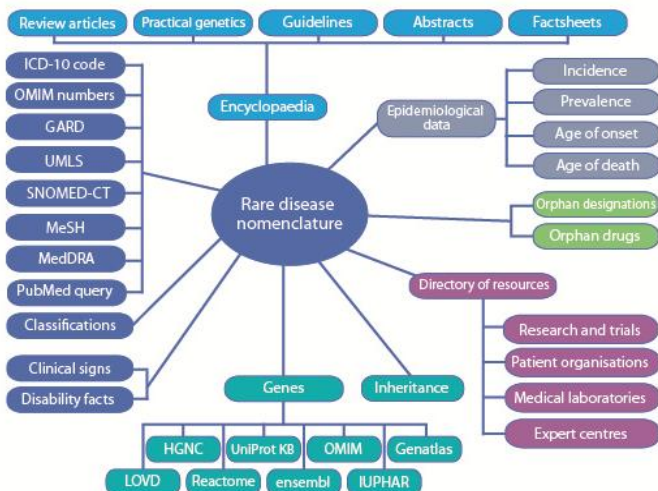
## Nuestra estructura

**La red global Orphanet integrada por 37 países está coordinada por el INSERM** (Instituto Nacional Francés para la Salud y la Investigación Médica) en París.

El equipo coordinador del INSERM mantiene la base de datos y los recursos básicos, tales como la nomenclatura de enfermedades raras de Orphanet (cada una con un código ORPHA único), clasificaciones, enciclopedia y la ontología de enfermedades raras de Orphanet (ORDO, un recurso reconocido por el IRDiRC y un sistema recomendado por el HVP). Los países del consorcio contribuyen a la base de datos de recursos de expertos en cada país y a la enciclopedia.

La actividad principal de Orphanet es financiada por el INSERM, el Ministerio de Sanidad francés y la CE. Las actividades nacionales de Orphanet son financiadas por la CE, instituciones nacionales y/o contratos específicos.

Orphanet está gobernado por un Consejo de Administración de miembros de la Red, supervisado por un Consejo Científico Internacional de múltiples partes interesadas.



Una base de datos relacional centrada en una nomenclatura clínica de enfermedades raras única, con referencias cruzadas con otros recursos

**Orphanet - INSERM**  
US14  
Plateforme Maladies  
Rares  
96, rue Didot  
75014 Paris, FRANCE

[contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net)  
+33 1 56 53 81 37