



JANVIER 2021

Liste des maladies rares et de leurs synonymes classés par ordre alphabétique

Méthodologie

www.orpha.net

www.orphadata.org

Instituts
thématiques

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

Méthodologie

Orphanet propose une liste complète de toutes les maladies rares référencées dans la nomenclature Orphanet, publiée annuellement.

Dans Orphanet, les maladies rares sont définies selon l'approche suivante :

- Chaque entité est définie selon son homogénéité clinique, indépendamment de son étiologie ou du nombre de gènes en cause identifiés ;
- La rareté est établie en accord avec la législation européenne définissant un seuil de prévalence inférieur à 5 patients pour 10 000 personnes dans la population générale européenne (Règlement (CE) N°141/2000 du Parlement Européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins, <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FR/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=FR>).

Pour être référencée dans Orphanet, une maladie doit être décrite chez au moins deux individus indépendants dans la littérature scientifique internationale (publications évaluées par les pairs), confirmant qu'il ne s'agit pas d'une association fortuite de signes cliniques.

Chaque maladie est référencée avec un nom principal et autant de synonymes que nécessaire. Un identifiant numérique unique, le code ORPHA, est attribué aléatoirement par la base de donnée à chaque maladie. Ce code n'est jamais réutilisé pour une entité différente, il est donc stable dans le temps. La nomenclature Orphanet est organisée en un système de classification multi-hiérarchique et polyparental, par spécialité médicale, et selon des critères cliniques à pertinence diagnostique et thérapeutique.

Un niveau de précision, appelé niveau de classification, est attribué à chaque entité référencée dans la nomenclature : *Groupe de pathologies*, *Pathologie*, ou *Sous-type d'une maladie*. Ces trois niveaux organisent la structure relationnelle de la classification Orphanet.

Certains codes ORPHA créés dans le passé peuvent être absents de la liste actuelle des maladies rares.

Ceci est dû à la suppression de certaines maladies de la nomenclature Orphanet dans trois situations possibles :

- **Obsolescence** : l'entité n'a aucune raison d'exister dans Orphanet, pour l'une de ces raisons : doublon exact d'une autre maladie active ; entité ambiguë ne pouvant être précisément caractérisée ; un seul cas décrit dans la littérature ; ou catégorie qui n'est plus utilisée.
- **Dépréciation** : la maladie a initialement été décrite comme étant un diagnostic indépendant, mais est désormais considérée comme faisant partie d'une autre maladie existante à la suite d'une évolution des connaissances. Dans ce cas, l'information associée à la maladie dépréciée est réassignée et l'utilisateur est redirigé vers la maladie active cible.
- **Non rare en Europe** : la maladie n'est pas conforme à la définition européenne d'une maladie rare d'après les connaissances épidémiologiques actuelles.

Recueil des données

A mesure que de nouvelles connaissances sont acquises, la nomenclature Orphanet des maladies rares est mise à jour via l'ajout régulier de nouvelles maladies et la modification de maladies existantes.

Le processus de production et de mise à jour de la nomenclature s'appuie sur deux sources non exclusives : la documentation scientifique (revues à comités de lecture) et la consultation d'experts du domaine.

Les connaissances scientifiques sont surveillées de plusieurs façons :

- Par une analyse bi-mensuelle d'un ensemble prédéfini de journaux scientifiques internationaux à comités de lecture, couvrant la diversité de spécialités médicales représentées dans Orphanet ;
- Par un algorithme de recherche Medline opéré mensuellement : (nosology[Title] OR classification[Title] OR nomenclature[Title] OR terminology[Title]) AND (rare disease* OR syndrome* OR disorder*) ;
- Par des requêtes Medline spécifiques suivant des demandes faites par des experts, des utilisateurs

de la base de données, ou d'autres demandes provenant de l'enregistrement de nouveaux services dans Orphanet (ex. Test diagnostique, centre expert, association de patient, etc.)

Les décisions en lien avec la mise à jour de la nomenclature des maladies rares sont évaluées mensuellement par un comité scientifique et médical au sein d'Orphanet, et validées avec les experts consultés.

La nomenclature Orphanet des maladies rares est produite en anglais et traduite dans les langues de traduction de la base de données Orphanet (français, allemand, italien, espagnol, portugais, polonais, tchèque, et néerlandais). Ces traductions sont soumises à une validation médicale.

Pour plus d'informations sur le processus de production et de mise à jour de la nomenclature et de la classification Orphanet, veuillez consulter notre [procédure](#) en ligne.

Présentation des données

Les noms principaux et les synonymes de toutes les maladies référencées dans la nomenclature Orphanet (maladies actives) sont listés par ordre alphabétique avec leurs codes ORPHA respectifs dans une table disponible au lien suivant (cliquez droit pour accéder au fichier) : http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_maladies_rares_par_ordre_alphabetique.xlsx

Cette liste inclut les trois niveaux de classification présents dans Orphanet (*Pathologie*, *Sous-type d'une maladie* et *Groupe de pathologies*). Un astérisque (*) est ajouté afin d'indiquer les entités actives/codes ORPHA présents spécifiquement aux niveaux de classification *Pathologie* et *Sous-type d'une maladie*, **qui sont les niveaux à utiliser pour le codage de diagnostics confirmés dans les dossiers de santé.**

Additionnellement, la liste complète des maladies dépréciées, qui ne font plus partie de la nomenclature Orphanet, est proposée par ordre alphabétique dans le second onglet du classeur. Cette liste indique la maladie active cible (et le code

ORPHA correspondant) devant être utilisée en remplacement de chaque maladie dépréciée.

Les entités obsolètes ne sont pas listées dans ce document. Dans le cas de doublons, les termes associés à l'entité obsolète sont généralement réassignés à la maladie active listée dans le document de la nomenclature.

La nomenclature Orphanet est disponible dans d'autres formats :

- Des [sets de données au format XML](#) dérivés de la base de données Orphanet, permettant l'analyse massive de données. Parmi ces sets figurent les [Orphanet nomenclature files for coding \(Nomenclature pack\)](#), spécifiquement conçus pour l'implémentation des codes ORPHA dans les systèmes d'information de santé.
- L'Ontologie Orphanet des maladies rares (ORDO), un vocabulaire structuré permettant l'analyse informatique des maladies rares.

Ces ressources sont librement accessibles en téléchargement sur la plateforme [Orphadata](#).

- Les informations relatives à la nomenclature (incluant les définitions) sont également consultables par maladie rare sur le [site Orphanet](#).

For any questions or comments, please contact us: contact.orphanet@inserm.fr

Rédactrice en chef : Ana Rath – Rédactrice : Houda Ali

Support technique : Valérie Lanneau, David Lagorce - Photographie : Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

Ce document doit être cité comme suit : « Liste des maladies rares et de leurs synonymes classés par ordre alphabétique »,

Cahiers d'Orphanet, collection Maladies Rares, Janvier 2021,

https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_maladies_rares_par_ordre_alphabetique.pdf

Ce Cahier d'Orphanet s'inscrit dans le cadre du projet Direct Grant N°831390 financé par le programme Santé de l'Union Européenne (2014-2020).

Le contenu de ce Cahier d'Orphanet représente le point de vue de l'auteur et n'engage que sa responsabilité ; il ne peut être considéré comme reflétant les vues de la Commission Européenne et/ou de l'Agence exécutive pour les consommateurs, la santé, l'agriculture et l'alimentation, ou tout autre organisme de l'Union Européenne. La Commission Européenne et l'Agence ne sauraient être tenues responsables de l'usage qui pourrait être fait des informations qu'il contient.