



GENNAIO 2021

I Quaderni di Orphanet - Elenco delle malattie rare e sinonimi in ordine alfabetico

Metodologia

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

Metodologia

Orphanet fornisce un elenco esaustivo di tutte le malattie rare registrate in Orphanet, che pubblica una volta l'anno.

Le malattie rare presenti in Orphanet sono definite secondo due criteri:

- Ogni malattia è definita dalla sua omogeneità clinica, indipendentemente dall'eziologia o dal numero di geni responsabili identificati;
- La rarità è definita in base alla normativa europea, che stabilisce una prevalenza soglia non superiore a 5 persone affette ogni 10.000 (Regolamento (CE) N° 141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999 sui medicinali orfani <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=IT>).

Le malattie rare presenti sono state descritte nella letteratura scientifica internazionale (articoli sottoposti a peer-review), con almeno due casi che confermano l'associazione non casuale dei segni clinici.

Le malattie rare presenti in Orphanet sono definite da un nome principale e da eventuali sinonimi. A ciascuna malattia viene attribuito automaticamente un identificativo unico, il codice ORPHA. Tale numero non può essere riassegnato, al fine di garantirne la stabilità nel tempo.

La nomenclatura di Orphanet è organizzata in un sistema di classificazione multi-gerarchico e polifamiliare riguardo le principali specialità mediche ed è basata su criteri clinici secondo la rilevanza diagnostica e terapeutica.

Il livello di precisione, denominato **livello di classificazione**, viene attribuito a ciascuna entità registrata nella nomenclatura: **gruppi di malattie, malattia o sottotipi di malattia**. Questi tre livelli organizzano la struttura relazionale della classificazione di Orphanet.

I codici ORPHA utilizzati in passato potrebbero non essere presenti nell'elenco attuale a causa dell'eliminazione di alcune malattie dalla

nomenclatura di Orphanet per 3 possibili motivi:

- **Obsolescenza:** l'entità nosologica non ha motivo di esistere in Orphanet, per uno dei seguenti motivi: duplicato esatto di un'altra malattia attiva; entità poco chiara che non può essere caratterizzata con precisione; malattia con un solo caso pubblicato; categoria non più in uso.
- **Deprecazione:** la malattia è stata inizialmente descritta come una diagnosi indipendente, ma ora è considerata come parte di un'altra malattia esistente a seguito dell'evoluzione della conoscenza. In tal caso, le informazioni relative alle malattie deprecate vengono riassegnate e gli utenti reindirizzati verso il dato più aggiornato.
- **Non rara:** la malattia non soddisfa la definizione europea di malattia rara alla luce delle attuali conoscenze epidemiologiche.

Raccolta dati

Quando emergono nuove conoscenze scientifiche, la nomenclatura di Orphanet viene aggiornata, con la conseguente aggiunta di nuove malattie o con la modifica di malattie esistenti. Il processo di produzione e aggiornamento della nomenclatura si basa su due fonti non esclusive: fonti documentarie (letteratura sottoposta a peer-review) e pareri forniti da esperti.

Le conoscenze scientifiche vengono monitorate mediante:

- Un'analisi bimensile di una rassegna definita di riviste scientifiche internazionali sottoposte a peer-review, che trattano le diverse aree mediche rappresentate in Orphanet;
- L'interrogazione mensile di Medline tramite il seguente algoritmo: (nosology[Title] OR classification[Title] OR nomenclature[Title] OR terminology[Title]) AND (rare disease* OR syndrome* OR disorder*);
- Specifiche interrogazioni di Medline, in seguito a richieste da parte di esperti, utenti del database o per l'implementazione di nuovi servizi registrati in Orphanet (test diagnostico, centro di riferimento/presidio, associazione di pazienti).

Le decisioni riguardo l'aggiornamento della nomenclatura delle malattie rare, vengono prese ogni mese da un comitato medico e scientifico

interno a Orphanet e vengono ulteriormente validate con il contributo di consulenti esperti.

La nomenclatura delle malattie rare di Orphanet viene prodotta in inglese e quindi tradotta nelle lingue rappresentate nel database (Francese, Tedesco, Italiano, Spagnolo, Portoghese, Polacco, Ceco e Olandese). Le traduzioni sono sottoposte alla validazione di un medico esperto.

Per maggiori informazioni sul processo di produzione e aggiornamento della nomenclatura e della classificazione di Orphanet, è possibile consultare la [rispettiva procedura](#).

Presentazione dei dati

I nomi principali e i sinonimi di tutte le malattie presenti nella nomenclatura di Orphanet (malattie attive) sono elencati in ordine alfabetico e corredati del corrispettivo codice ORPHA in un documento disponibile al seguente link: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/IT/Elenco_malattie_rare_in_ordine_alfabetico.xlsx

Questi comprendono i tre livelli di classificazione presenti in Orphanet (malattia, sottotipo della malattia e gruppo di malattie). Un asterisco (*) sta ad indicare le entità attive/codici ORPHA che sono specificamente presenti ai livelli di classificazione malattia e sottotipo della malattia, poiché tali livelli vengono impiegati nei sistemi informativi sanitari per la codifica dei casi con diagnosi confermata.

Inoltre, la lista completa delle malattie deprecate, che non fanno più parte della nomenclatura di Orphanet, viene fornita in ordine alfabetico in una scheda distinta all'interno del documento, in cui è riportata la malattia attiva (e il codice ORPHA corrispondente) che deve essere utilizzata al posto di ciascun dato deprecato.

L'elenco non comprende i dati obsoleti. Nel caso di duplicati, la nomenclatura del dato obsoleto viene riassegnata alla malattia rara attiva elencata nel file.

La nomenclatura di Orphanet è disponibile in altri formati:

- Dataset XML computabili derivati dal database Orphanet, grazie ai quali è possibile analizzare notevoli quantità di dati. Tali dataset comprendono l'Orphanet nomenclature files for

coding (Nomenclature pack), realizzato specificamente per l'implementazione dei codici ORPHA nei sistemi informativi sanitari.

- L'Ontologia delle Malattie Rare di Orphanet (Orphanet Rare Disease Ontology, ORDO), un vocabolario strutturato, utile all'analisi computazionale delle malattie rare.

Le suddette risorse possono essere visionate e scaricate tramite la piattaforma [Orphadata](#).

- Le informazioni sulla nomenclatura delle malattie rare (incluse le definizioni) sono inoltre accessibili sul sito [Orphanet](#).

Per qualsiasi domanda o commento, si prega di contattare: contact.orphanet@inserm.fr

Capo redattore: Ana Rath - Redattore: Orphanet Italia

Supporto tecnico : Valérie Lanneau, David Lagorce

Immagini: Alliance Maladies Rares/Karine Lhémon

La formula esatta da usare per citare il documento è:

«Elenco delle malattie rare e sinonimi in ordine alfabetico», I Quaderni di Orphanet, Raccolta Malattie Rare, Gennaio 2020,
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/IT/Elenco_malattie_rare_in_ordine_alfabetico.pdf

Questo Quaderno di Orphanet è stato realizzato grazie al contratto Direct Grant N°831390, finanziato dal Programma dell'Unione Europea per la Salute (2014-2020).

Il contenuto de I Quaderni di Orphanet rappresenta il punto di vista del solo autore e ricade sotto la sua esclusiva responsabilità; non può essere considerato come rappresentativo del punto di vista della Commissione Europea e/o dell'Agenzia Esecutiva per i Consumatori, la Salute, l'Agricoltura e gli Alimenti o di un'altra istituzione dell'Unione Europea. La Commissione Europea e l'Agenzia non accettano alcun tipo di responsabilità per l'uso che potrebbe derivare dalle informazioni contenute ne I Quaderni.