



JANUARI 2021

# Lijst van zeldzame ziekten en synoniemen in alfabetische volgorde

## Methodologie

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

[www.orphadata.org](http://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

## Methodologie

Orphanet verschaft een uitgebreide, jaarlijks gepubliceerde inventaris van alle zeldzame ziekten die geregistreerd zijn in de Orphanet databank. In Orphanet worden zeldzame ziekten gedefinieerd volgens de volgende criteria:

- Elke entiteit wordt gedefinieerd volgens klinische homogeniteit, ongeacht de etiologie of het aantal causale genen dat geïdentificeerd werd;
- De zeldzaamheid wordt gedefinieerd volgens de Europese wetgeving die bepaalt dat de prevalentie niet meer dan 5 geaffecteerde personen per 10.000 in de Europese populatie mag bedragen (Verordening (EG) Nr. 141/2000 van het Europese Parlement en de Raad van 16 december 1999 over weesgeneesmiddelen, <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=NL>).

Registratie van een ziekte in Orphanet vereist dat de ziekte werd beschreven in internationale wetenschappelijke literatuur (intercollegiaal getoetste publicaties), en bij minstens twee onafhankelijke individuen om te verzekeren dat het niet gaat over een toevallige associatie van klinische symptomen.

Elke ziekte wordt geregistreerd met een voorkeursterm en zo veel synoniemen als nodig. Aan elke ziekte wordt door de databank willekeurig een unieke identificatiecode, de ORPHA-code, toegekend. Deze code wordt nooit hergebruikt voor een andere entiteit, en is dus op lange termijn onveranderlijk.

De Orphanet nomenclatuur is georganiseerd in een multihierarchisch en polyparentaal classificatiesysteem ontworpen rond de voornaamste medische specialiteiten en gebaseerd op klinische criteria naargelang diagnostische en therapeutische relevantie.

Elke entiteit die is geregistreerd in de nomenclatuur krijgt een bepaald granulatieniveau, zijnde een van de volgende classificatieniveaus: **Groep van**

**aandoeningen, Aandoening, of Subtype van aandoening.** Deze drie niveaus bepalen de relationele structuur van de Orphanet classificatie. Sommige ORPHA-codes die in het verleden werden gecreëerd, kunnen ontbreken in de huidige lijst van zeldzame ziekten. Dit komt omdat sommige ziekten verwijderd worden uit de Orphanet nomenclatuur omwille van 3 mogelijke redenen:

- **Obsolescentie:** de entiteit heeft geen bestaansreden in Orphanet, omdat: het een exact duplicaat van een andere actieve ziekte is; het gaat om een onduidelijke entiteit die niet precies kan gekarakteriseerd worden; het gaat om een ziekte met slechts één gepubliceerd geval; of de categorie niet langer in gebruik is.
- **Deprecatie:** de ziekte werd initieel beschreven als een onafhankelijke diagnose, maar wordt nu beschouwd als onderdeel van een andere bestaande ziekte op basis van nieuwe of gewijzigde kennis. In dit geval wordt informatie over de achterhaalde ziekte opnieuw toegewezen en gebruikers worden doorgestuurd naar de overeenkomstige actieve ziekte.
- **Niet zeldzaam:** de ziekte voldoet niet aan de Europese definitie van een zeldzame ziekte volgens de huidige epidemiologische kennis.

### Datacollectie

Naarmate nieuwe wetenschappelijke kennis beschikbaar wordt, wordt de Orphanet nomenclatuur van zeldzame ziekten geactualiseerd door regelmatig nieuwe ziekten toe te voegen of reeds bestaande ziekten te modificeren. Het proces van productie en modificatie van de nomenclatuur is gebaseerd op twee niet-exclusieve bronnen: gedocumenteerde bronnen (intercollegiaal getoetste literatuur) en advies van experts.

Er wordt toezicht gehouden op de wetenschappelijke kennis door:

- Een tweemaandelijks analyse van een gedefinieerde set van internationale,

intercollegiaal getoetste wetenschappelijke tijdschriften die de diversiteit van de medische specialiteiten vertegenwoordigd in Orphanet omvatten;

- Een maandelijks onderzoek van Medline met het volgende zoekalgoritme: (nosology[Title] OR classification[Title] OR nomenclature[Title] OR terminology[Title]) AND (rare disease\* OR syndrome\* OR disorder\*);
- Specifieke onderzoeken van Medline als reactie op verzoeken van experts, gebruikers van de databank of noden die ontstaan uit nieuw geregistreerde diensten in Orphanet (bv. diagnostische test, expertisecentrum, patiëntenorganisatie).

Beslissingen aangaande de actualisatie van de nomenclatuur van zeldzame ziekten worden maandelijks beoordeeld door een medisch en wetenschappelijk comité binnen Orphanet en verder gevalideerd door geconsulteerde experts. De Orphanet nomenclatuur van zeldzame ziekten wordt geproduceerd in het Engels en vertaald naar de talen waarin de Orphanet databank beschikbaar is (Frans, Duits, Italiaans, Spaans, Portugees, Pools, Tsjechisch en Nederlands). Verder wordt medische validatie van de vertalingen uitgevoerd. Voor meer informatie rond het proces van productie en modificatie van de Orphanet nomenclatuur en classificatie, gelieve de gerelateerde [procedure](#) te raadplegen.

### **Datapresentatie**

Voorkeurstermen en synoniemen van alle ziekten in de Orphanet nomenclatuur (actieve ziekten) worden opgesomd in alfabetische volgorde, samen met hun respectievelijke ORPHA-code, in een spreadsheet dat beschikbaar is op deze link:

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/NL/Zeldzame\\_ziektenlijst\\_in\\_alfabetische\\_volgorde.xlsx](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/NL/Zeldzame_ziektenlijst_in_alfabetische_volgorde.xlsx)

De drie classificatieniveaus aanwezig in Orphanet (*aandoening*, *subtype van aandoening* en *groep van aandoeningen*) zijn eveneens inbegrepen. Een asterisk (\*) duidt actieve entiteiten/ORPHA-codes aan die specifiek op het niveau van *aandoening* en

*subtype van aandoening* aanwezig zijn in de classificatie, **aangezien dit de niveaus zijn die gebruikt dienen te worden voor codering van bevestigde diagnoses in patiëntendossiers.**

Bijkomend wordt in een tweede tabblad de volledige, alfabetische lijst van achterhaalde ziekten, die niet langer deel uitmaken van de Orphanet nomenclatuur, weergegeven om de overeenkomstige actieve ziekte (en bijhorende ORPHA-code) die in plaats van de achterhaalde ziekte gebruikt dient te worden, aan te duiden. Obsoleete ziekten worden niet opgesomd in dit bestand. In geval van duplicaten wordt de nomenclatuur van de obsoleete ziekte opnieuw toegewezen aan de actieve ziekte vermeld in het bestand met de nomenclatuur.

### **De Orphanet nomenclatuur is beschikbaar in andere dataformaten:**

- Door een computer bewerkbare [XML datasets](#) afgeleid van de Orphanet databank, die massale data-analyse toelaten. Deze omvatten de [bestanden met Orphanet nomenclatuur voor codering \(Nomenclatuur-pakket\)](#), specifiek ontworpen voor de implementatie van ORPHA-codes in informatiesystemen voor gezondheidszorg.
- De Orphanet Ontologie van Zeldzame Ziekten (ORDO), een gestructureerde en machinaal leesbare vocabulaire die kan gebruikt worden voor computeranalyse van zeldzame ziekten.

Deze bronnen zijn toegankelijk en kunnen gedownload worden via het [Orphadata](#) platform.

- Informatie over de nomenclatuur (inclusief definities) is ook beschikbaar per zeldzame ziekte op de [Orphanet website](#).

Voor vragen of opmerkingen, gelieve ons te contacteren: [contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)

Hoofdredacteur: Ana Rath – Redacteur: Kim Van Roey

Technische ondersteuning: Valérie Lanneau, David Lagorce

- Fotografie: Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

De correcte manier om naar dit document te verwijzen, is: «List of rare diseases and synonyms listed in alphabetical order», Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, Januari 2021,

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/List\\_of\\_rare\\_diseases\\_in\\_alphabetical\\_order.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/List_of_rare_diseases_in_alphabetical_order.pdf)

Deze Orphanet Report Series zijn onderdeel van Direct Grant N°831390, die financiering van het Europese Gezondheidsprogramma (2014-2020) heeft ontvangen.

De inhoud van deze Orphanet Report Series vertegenwoordigt enkel de mening van de auteur en is zijn/haar verantwoordelijkheid; het kan niet worden beschouwd als de mening van de Europese Commissie en/of het Uitvoerend Agentschap voor Consumenten, Gezondheid, Landbouw en Voeding of een andere instelling van de Europese Unie. De Europese Commissie en het Agentschap kunnen niet verantwoordelijk worden gesteld voor het gebruik dat wordt gemaakt van de informatie die het bevat.