

# **Ce aduce nou Orphanet în 2017 pentru centrele de expertiză?**

**Prof. Dr. Cristina Rusu**

**Orphanet Romania**

**Universitatea de Medicină și Farmacie “Gr T Popa” Iași  
Disciplina Genetică Medicală**

# **BOLILE RARE (BR) – date generale**

- ✓ Prevalența **< 1/ 2.000 indivizi** în populație;
- ✓ 6-8% populație → **1.000.000 bolnavi** în România;
- ✓ **Numeroase** - 8.000;
- ✓ ~ 80% sunt boli genetice → **risc recurență în familie**;
- ✓ **Diverse & complexe**;
- ✓ Boli cronice, determină **handicap & cheltuieli importante**;

# **BOLILE RARE (BR) – probleme**

## **1) BR nu sunt recunoscute/ sunt neglijate:**

Cunoștințele medicilor sunt limitate;

Codificare inadecvată în raportări → nerecunoaștere oficială;

Diagnostic întârziat/ greșit;

Tratament inadecvat;

Reducerea calității vieții, neîncredere în sistem;

## **2) Puțini specialiști;**

## **3) Accesul bolnavilor la servicii – dificil;**

## **4) Lipsa unei identificări oficiale → nealocare de fonduri și resurse;**

# ORPHANET

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

- ✓ **Proiect European** de anvergură în domeniul bolilor rare – colaborare 38 țări (↑);
- ✓ **Informații pentru profesioniști și pacienți;**
- ✓ **Informații actualizate** în permanență;
- ✓ Informații despre aproximativ **6.000 boli;**
- ✓ Materiale redactate în **7 limbi** (engleză, franceză, spaniolă, portugheză, germană, italiană, olandeză);
- ✓ Secțiune în limba română (în curs de introducere);  
**5.856 boli/ 3.573 gene/ 7.135 centre/ 40.720 teste de diagnostic/  
3.367 laboratoare/  
20.739 profesioniști (27.02.2017)**

*Rare diseases are **rare**, but  
rare disease patients are **numerous***

[Homepage](#)  
[About Orphanet](#)  
[Help](#)  
[Contact us](#)



## Access our Services

Search a disease

OK

[Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved](#)

[Assistance-to-diagnosis tool](#)

[Emergency guidelines](#)

[Inventory of orphan drugs](#)

[Directory of medical laboratories providing diagnostic tests](#)

[Directory of expert centres](#)

[Directory of ongoing research projects, clinical trials, registries and biobanks](#)

[Directory of patient organisations](#)

[Directory of professionals and institutions](#)

[Newsletter](#)

[Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series](#)

## Read Orphanet reports

[List of rare diseases](#)

[Prevalence of Rare Diseases](#)

[Disease registries in Europe](#)

[Lists of medicinal products](#)

[Orphanet Activity Reports](#)

[Satisfaction Surveys](#)

[Experts contributing to the scientific database](#)

## Contribute to Orphanet

[Register your activity](#)

[Sponsor Orphanet](#)

## Download Orphanet data

[Orphadata](#)

## Newsletter

[Read the last newsletter and previous issues](#)

## Other documents

[CEGRD recommendations](#)

[CEGRD Codification Recommendations](#)

[Council Recommendation on an action in the field of rare diseases](#)

[State of Art of rare diseases 2014](#)

## Other rare diseases websites

[Rare Diseases - European Commission](#)

[RD-Action](#)

[European Medicines Agency](#)

[IRDIRC](#)

[Office of rare diseases research \(US\)](#)

[EC Expert Group on Rare Diseases \(EU\)](#)

[European Reference Networks for RD](#)

## Events

[See all](#)

# www.orpha.net

## Access our Services

Search a disease

OK

Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved

Assistance-to-diagnosis tool

Emergency guidelines

Inventory of orphan drugs

Directory of medical laboratories providing diagnostic tests

Directory of expert centres

Directory of ongoing research projects, clinical trials, registries and biobanks

Directory of patient organisations

Directory of professionals and institutions

Newsletter

Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series



### Romania

- > Homepage
- > Echipa/Contact
- > Governance
- > Sponsori/Parteneri
- > Inregistrati-va activitatea

Select Language ▾

Powered by Google Translate

#### NOUTATI

#### NOUTATI INTERNATIONALE

#### EVENIMENTE

#### INFORMATII GENERALE

Despre Orphanet

Despre Boli Rare

### Servicii internationale Orphanet

- o Lista si clasificarea bolilor rare:
- o Enciclopedia:
- o Director de servicii: clinici, laboratoare, proiecte de cercetare, registre, trialuri clinice, asociatii ale pacientilor.
- o Lista medicamentelor orfane:
- o Ghiduri, rapoarte.
- o Noutati.

Accesati aceste servicii in:  → **OK**

### :: Welcome to the Romanian entry point to Orphanet!

This page presents the news, events and documents of national significance. Consult the Orphanet website ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) to access all information on rare diseases, orphan drugs and expert services, Romania included.

**CE E NOU ?**

Conferinta Ziua Boilor Fiere 2017



# ACTUALIZĂRI LUNARE

- **Surse:** supraveghere sistematică a literaturii, cereri externe, actualizarea enciclopediei, revizuirea clasificărilor;
- **Decizii privind:**
  - Crearea de noi entități (nou descrise/ lipsă);
  - Reorganizarea entităților;
  - Ștergerea de entități (ex duble);
  - Revizuirea clasificărilor;
- **Pentru fiecare entitate:**
  - Nomenclatură: termeni preferați, sinonime, cuvinte cheie;
  - Tip de fenom: grup, boală, subtip;
  - Clasificarea preferată;
  - Date epidemiologice;
  - Conexiuni cu alte baze de date;

# NOU

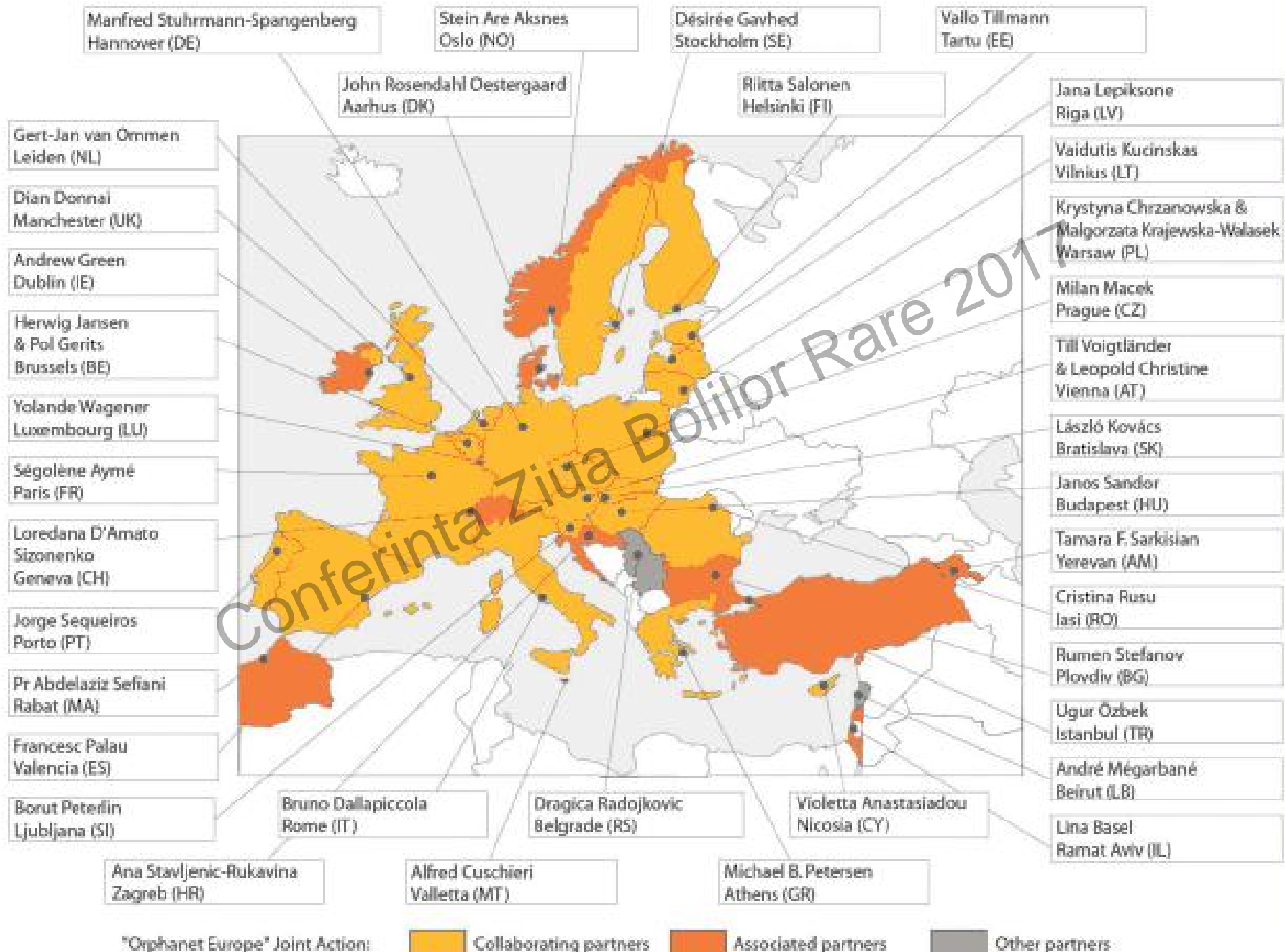
- **Interoperabilitate**

- **Nomenclatură boli:** Orpha, UMLS, MeSH, SNOMED CT, MedDRA, OMIM si ICD10;
- **Nomenclatură gene:** Ensembl, Reactome, IUPHAR

- **Noi adăugiri:**

- Boli: **noi date epidemiologice** (incidență/ prevalență pe arie geografică), **vârsta** de debut & deces;
- Boli: **tipuri de boli** (grup, boli, subtipuri etc), **transmitere**;
- Gene: **relația genă/ boală** (cauzalitate, susceptibilitate, gene modificatoare, gene majore în anomalii cromozomice);
- Gene: **nume, locus**;
- **Generare texte automate:** s-a mutat la, descris la etc

# EXPANSIUNEA RETELEI



# BULETINUL DE ȘTIRI



# ALTE

## ✓ **PROFESOR:**

- Aplicație prin care profesionistul își actualizează singur datele în baza de date;
- Actualizarea este validată de echipa națională;
- Datele devin vizibile celor ce accesează baza de date;

## ✓ **Dezvoltarea unei aplicații pentru mobil:**

- Ghiduri pentru situații de urgență;
- Specialiști & servicii;

## ✓ **Introducerea codului Orpha** în sistemul de codificare națională;

## ✓ **Etc**

# Echipa Orphanet Romania

- ✓ Prof. Dr. **Cristina Rusu** – coordonator  
(abcrusu@gmail.com, 0745 432077);
- ✓ Asist. **Pânzaru Monica**  
(monica.panzaru@yahoo.com, 0721 798188);

Conferinta Ziua Bolilor Rare 2017

# MULȚUMIM

**Dlui Prof. Covic M. - inițierea Orphanet România (2004)**

**Ministerului Sănătății & Colegiului Medicilor – susținerea Orphanet România**

**Profesioniștilor & Asociațiilor de pacienți – înregistrarea & actualizarea datelor**

