

Visité pour vous

Maladies rares et médicaments orphelins - <http://www.orpha.net/>

Web review: Rare diseases - orphan drugs - <http://www.orpha.net/>

E. Azoulay

*Réanimation Médicale, hôpital Saint-Louis, Paris, France*

Disponible sur internet le 30 juin 2006

---

Voici un site permettant d'accéder facilement à une information de bonne qualité sur les maladies dites orphelines. En cliquant sur le site en français (Maladies rares et médicaments orphelins) vous pouvez tantôt rechercher des informations sur une maladie, un signe clinique, trouver les coordonnées des spécialistes référents pour les maladies, et enfin, connaître les études et les registres en cours sur la maladie.

Dans la rubrique « recherche de signes cliniques », vous pouvez aller voir les maladies orphelines responsables de détresses respiratoires et trouver toute une liste de maladies à peine connues (souvent génétiques essentiellement à l'attention des pédiatres) associées possiblement à une détresse respiratoire.

Dans la rubrique « recherche par maladie », vous trouverez en introduisant *lupus* ou *SAPL* une explication sur la phy-

siopathologie de la maladie, les critères cliniques et biologiques permettant le diagnostic, un lien PUBMED pour les publications générales sur la maladie, les sites Internet permettant de trouver de l'information, et enfin, une revue générale en pdf permettant de lire rapidement sur le sujet. Une orientation sur le référent clinique et le laboratoire de référence pour faire le diagnostic dans chaque ville est aussi proposée.

Enfin, vous trouverez aussi les coordonnées des référents cliniciens spécialisés dans le traitement de ces maladies rares, et ceux coordonnant les études de recherche clinique, ainsi qu'un bref résumé de ces essais cliniques.

Naviguez bien sur <http://www.orpha.net/>