



Disponible en ligne sur www.sciencedirect.com



journal homepage: [//france.elsevier.com/direct/reaurg](http://france.elsevier.com/direct/reaurg)



LU ET VISITÉ POUR VOUS

Savoir utiliser rapidement le site orpha.net

E. Azoulay

Service de réanimation médicale, hôpital Saint-Louis, 1, avenue Claude-Vellefaux, 75010 Paris, France

Disponible sur internet le 18 juin 2007

Descriptif des services proposés par le site Internet <http://www.orpha.net>

Recherche par maladie

Ce service permet d'obtenir de l'information sur les maladies rares, les consultations spécialisées, les laboratoires de diagnostic, les projets de recherche en cours, les associations de malades et les autres sites Web dans le monde.

Recherche par signe

Ce service est conçu comme une aide au diagnostic différentiel des syndromes dysmorphiques. Il est basé sur un algorithme simple qui trie les diagnostics possibles à partir des mots clés sélectionnés pour décrire le patient, en accordant à tous le même poids.

Consultations

Pour chaque maladie, tous les types de consultations pertinentes pour le diagnostic ou la prise en charge sont cités. Ces consultations peuvent être situées dans des établissements publics ou privés, selon les pays. Comme elles sont nombreuses et faciles à identifier, aucune liste détaillée n'est fournie. Des consultations hautement spécialisées dans une maladie ou un groupe de maladies sont également citées.

Projets de recherche

Les projets de recherche qui sont listés sont ceux qui sont soutenus financièrement par des agences publiques ou par des associations caritatives dotées d'un conseil scientifique et après évaluation compétitive indépendante.

Participer à des recherches cliniques

Ce service permet aux personnes concernées par une maladie rare de poser leur candidature pour participer activement au développement de recherches dans le domaine du traitement de cette maladie. Sur le site sont disponibles la liste des essais cliniques en cours et un formulaire de candidature à remplir pour participer à de tels essais. Seule la personne directement concernée peut s'inscrire, ou ses parents s'il s'agit d'une personne mineure ou incapable de consentir.

Registres

Sous le terme « Registre » sont cités les registres au sens propre couvrant une zone géographique définie et ayant un recrutement quasi exhaustif, et des collections de cas non exhaustives, généralement basées sur des recrutements hospitaliers.

Diagnostics biologiques

Les diagnostics biologiques cités sont ceux qui sont spécifiques à une maladie ou un groupe de maladies et qui nécessitent une expertise particulière, quelle que soit la technique utilisée.

Agréments

Dans certains pays, certaines catégories de tests ou d'activités ne peuvent être effectuées que par des laboratoires et/ou des personnes accréditées ou autorisées. Ce n'est le cas que pour un nombre limité de pays et pour un nombre limité de tests ou d'activités.

Associations

Toutes les associations de malade citées sont celles qui sont directement liées à une ou plusieurs maladies rares ou à un handicap. Certaines sont spécifiques d'une maladie, d'autres d'un type de handicap.

Adresse e-mail : elie.azoulay@stl.ap-hop-paris.fr (E. Azoulay).

Laboratoires-services

Ce service permet de trouver l'adresse d'un laboratoire ou d'une consultation par son nom et par sa localisation.

Médicaments

Tous les médicaments qui sont cités sont ceux qui ont un statut de médicament orphelin ou qui sont très spécifiques d'une maladie rare.

Professionnels

Ce service donne accès à un répertoire de tous les professionnels cités dans Orphanet pour leur activité dans le domaine des maladies rares.

Question à Orphanet

Ce service permet de se faire aider lorsque l'on ne trouve pas l'information que l'on cherche.