



## L'action d'Orphanet, base de données internationale des maladies rares

Ana Rath

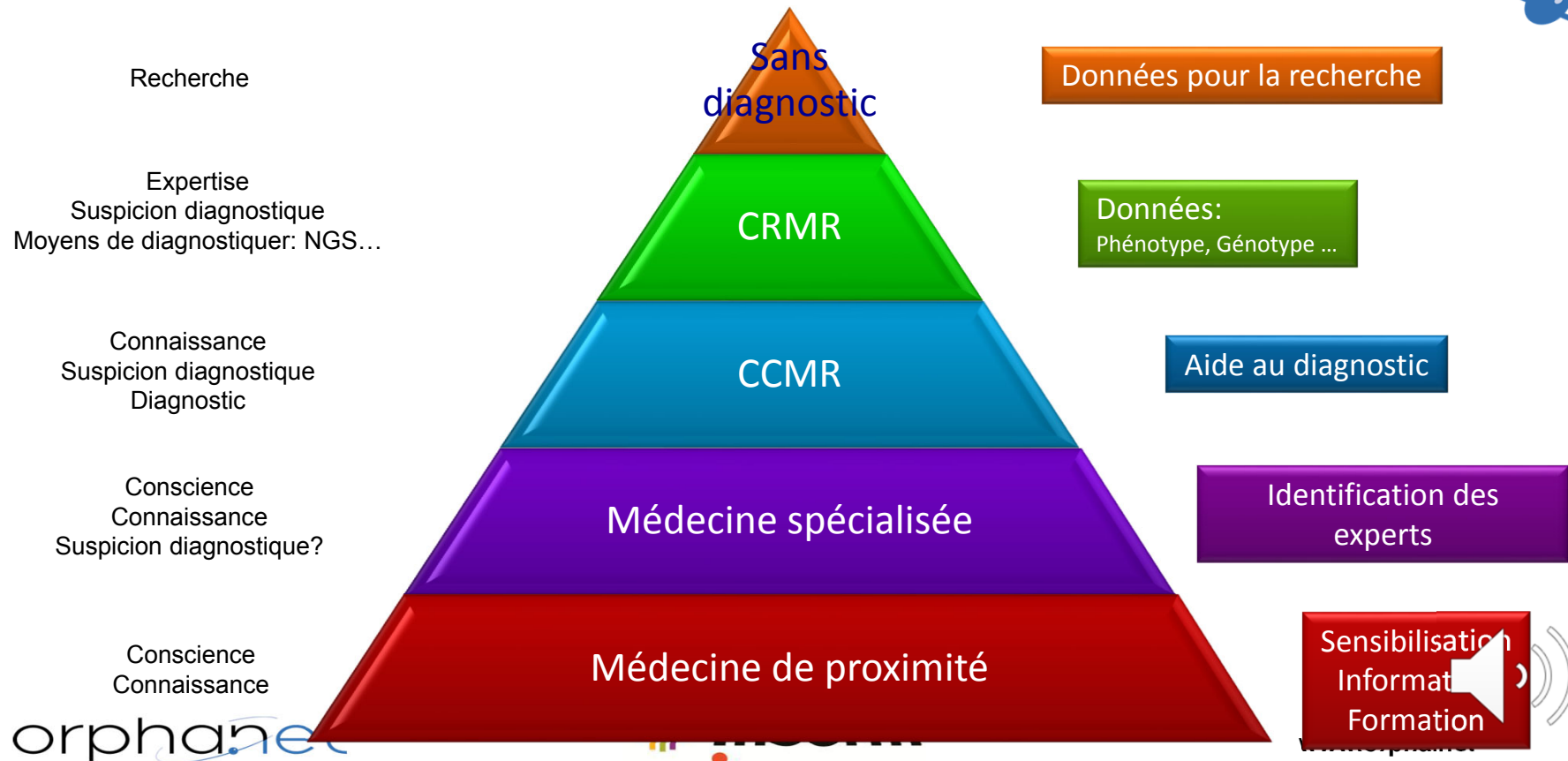
[ana.rath@inserm.fr](mailto:ana.rath@inserm.fr)

orphanet

 **Inserm**  
La science pour la santé  
From science to health



# La pyramide des maladies rares



## Les missions d'Orphanet



Améliorer la **visibilité** des maladies rares en fournissant **un langage commun** pour la santé et la recherche (nomenclature ORPHA)

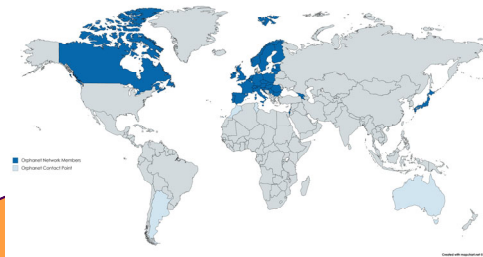
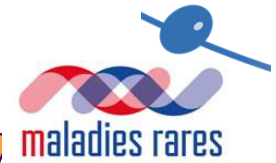
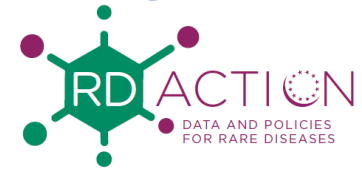


Fournir **de l'information de qualité** sur les MR et les réseaux d'**expertise** sur les MR



Contribuer à **produire de la connaissance**  
→ en mettant en relation les pièces du puzzle de la connaissance sur les MR (les données scientifiques)

20 years Orphanet



PNMR 1 & 2



SolveRD

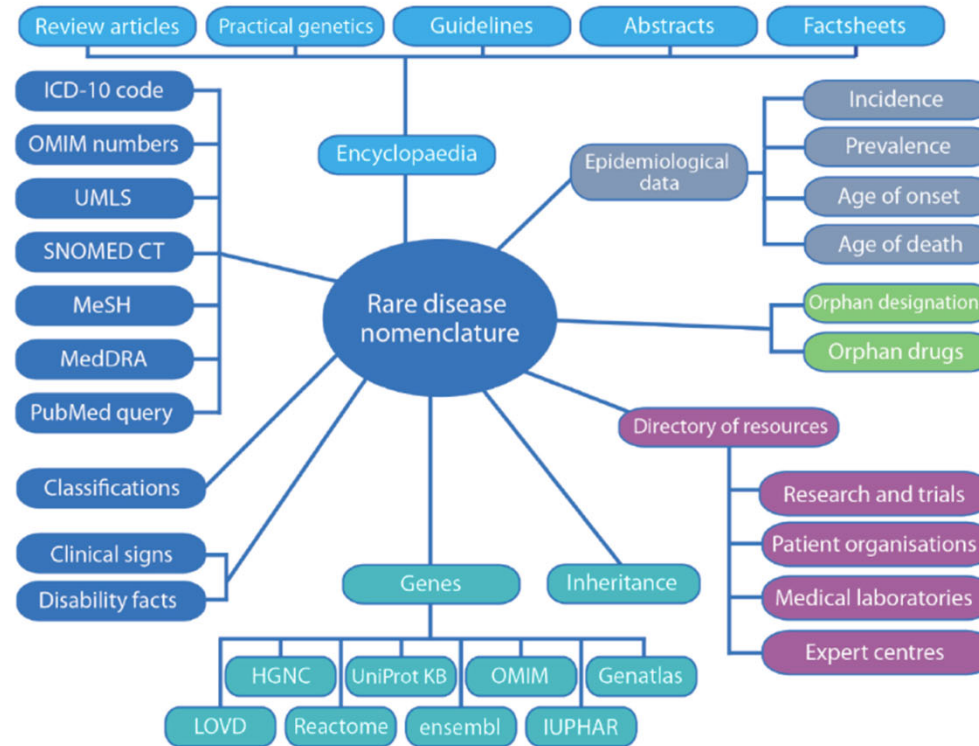


orphanet



www.orpha.net

## Orphanet, une base de connaissances à valeur ajoutée pour la santé et la recherche



Orphanet produit la nomenclature de référence pour les maladies rares

orphanet

 **Inserm**

  
www.orpha.net

orph

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins  
« Aucune maladie n'est trop rare pour ne pas mériter attention »

Accédez à nos Services

- Informations, éducation et accompagnement des malades rares et de leurs proches
- Informations des médicaments orphelins
- Informations des associations et services aux patients
- Recherche des professionnels et institutions
- Recherche des centres experts
- Recherche des recommandations et recommandations
- Recherche des projets de recherche et de soins innovants, essais cliniques, registres et biobanques
- Coopération de réseaux européens, réseaux, Centres d'Orphanet

Chercher une maladie

Submit a poster abstract

Qu'est-ce qu'Orphanet ?

Orphanet est une ressource unique, rassemblant et améliorant la connaissance sur les maladies rares, afin de faciliter le diagnostic et l'accès aux soins et le traitement des patients atteints de maladies rares. Orphanet est la référence internationale de haute qualité sur les maladies rares et de permettre de mieux saisir le caractère complexe de ces pathologies. Orphanet, également, a développé des outils de recherche, des bases de données et des services de conseil aux patients et professionnels de santé et de recherche.

Orphanet a été créé en France par l'INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale) en 1997. Cela résulte des travaux d'un effort européen à partir de 1990 financés par les gouvernements de la Commission européenne. Orphanet est progressivement devenue un Consortium de 40 pays, répartis en Europe et à travers le monde.

Inserm, ActHUB, EMBL

En savoir plus | Site internet national d'Orphanet

**orphaNews**  
Orphanet est une source d'information scientifique importante et gratuite, destinée à la communauté des maladies rares. Elle présente un accès aux nouvelles scientifiques et cliniques sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

**orphanadata**  
Le portail Orphanet fournit à la communauté scientifique des jeux de données structurés et de grande qualité sur les maladies rares et les médicaments orphelins, dans un format informatique exploitable.

**orpha<sup>+</sup>**  
L'initiative Orphanet des maladies rares (ORDO) est un consortium européen pour les maladies rares, basé sur la base de données Orphanet, proposant des services et des données médicales, des projets de recherche et de soins innovants et de recherche dans le cadre de projets européens.

Contribuez à Orphanet

Orphanet travaille avec la communauté des maladies rares afin de fournir à ses utilisateurs une information actualisée et de qualité sur les maladies rares et d'améliorer ses services.

- Expertise**  
Contribuez aux données scientifiques d'Orphanet et recommandez des médicaments orphelins en utilisant nos plateformes de consultation communautaire et interactive destinées aux experts.
- Recommandation**  
Améliorez la qualité de vos données en recommandant des médicaments orphelins à Orphanet.
- Partenariat**  
Écrivez un Orphanet avec Orphanet. Contribuez à la base de données Orphanet en partageant votre expérience et votre connaissance sur les maladies rares.

# Accès libre-gratuit équité d'accès à l' information

Information

## Orphanet in numbers

8 langues

**Database content and website**

- A network of **38 countries in Europe and beyond**
- A freely accessible site available in **8 languages**
- 32 million pages viewed** in 2018
- 7.5 million PDF documents** downloaded in 2018
- Orphanet & ORDO - IRDIRC **Recognized Resources** and **HVP Recommended Systems**
- Orphadata** – An **ELIXIR Core Data Resource**

**Diseases**

6,177	rare disorders with unique identifiers : ORPHA codes
5,340	genes linked to 3,832 rare disorders
3,312	disorders annotated with HPO terms
5,722	disorders annotated with point prevalence data

**Rare disease summaries in 12 languages**

5,574	English	23,330	professionals
3,736	French	8,556	expert centres
3,484	Spanish	2,636	patient organisations
3,465	Italian	1,648	medical laboratories
3,322	German	43,836	diagnostic tests
2,261	Dutch	2,545	ongoing research projects
1,173	Portuguese	2,723	ongoing clinical trials
1,088	Polish	777	patient registries
422	Greek	270	mutation databases
255	Russian	161	biobanks
166	Finnish		
95	Slovak		

**Directory of expert resources in the Orphanet network**

Data from Orphanet 2018 Activity Report, database content in January 2019

Around **1 million visitors per month** from **236 countries**

**39 % health professionals**  
**26 % patients, families and support groups**  
As well as **researchers, industry, policy makers, students**  
Most appreciated products: **list of diseases, texts on diseases, epidemiological data and clinical guidelines \***

**Users**

\* Annual Orphanet Users' Survey January 2019



www.orpha.net

## Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins

« Aucune maladie n'est trop **rare** pour ne pas mériter attention »

### Accédez à nos Services

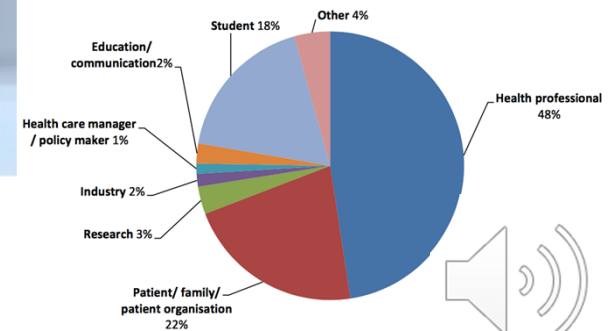
 <p>Inventaire, classification et encyclopédie des maladies rares, avec les gènes associés</p>	 <p>Inventaire des médicaments orphelins</p>	 <p>Répertoire des associations et services aux patients</p>	 <p>Répertoire des professionnels et institutions</p>
 <p>Répertoire des centres experts</p>	 <p>Répertoire des laboratoires médicaux fournissant des tests diagnostiques</p>	 <p>Répertoire des projets de recherche en cours, essais cliniques, registres et biobanques</p>	 <p>Collection de rapports thématiques : les Cahiers d'Orphanet</p>

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

## Orphanet website in numbers

- 47,5 million pages viewed
- More than 12 million PDFs downloaded
- Over 9 million visitors from 232 countries

## Portail web international et multi-langues Pour un public varié





### Rare diseases

- > Search
- > Clinical Signs and Symptoms
- > Classifications
- > Genes
- > Disability
- > Encyclopaedia for patients
- > Encyclopaedia for professionals
- > Emergency guidelines



### Orphan drugs

- > Search



### Expert centres and Networks

- > Expert centres
- > Networks of expert centre
- > European reference networks



### Diagnostic tests

- > Laboratories
- > Diagnostic tests



### Research and trials

- > Research projects
- > Clinical trials
- > Registries & biobanks
- > Platforms
- > Networks



### Patient organisations

- > Patient organisation
- > Federations/Alliances
- > Helplines for personal queries



### Professionals and institutions

- > Institutions
- > Professionals
- > Get in touch



### Other information

- > Quality charters
- > About orphan drugs
- > About Orphanet
- > About rare diseases
- > Orphanet Reports series/Procedures
- > Mobile application
- > Orphanet Tutorials







**Epidemiology:**  
5,722 diseases annotated with point prevalence data

**Natural history:**  
5,341 diseases annotated with mode of inheritance  
5,897 diseases annotated with age of onset

**Mappings:**  
6,944 diseases mapped to ICD-10  
4,594 diseases mapped to OMIM  
4,789 diseases mapped to UMLS  
1,157 diseases mapped to MedDRA  
1,822 diseases mapped to MeSH  
3,790 diseases mapped to GARD

**Genes:**  
5,340 genes linked to 3,832 rare diseases  
5,337 genes interfaced with HGNC  
4,847 genes interfaced with OMIM  
4,967 genes interfaced with GenAtlas  
4,863 genes interfaced with UniProtKB  
5,103 genes interfaced with Ensembl  
689 genes interfaced with IUPHAR-DB  
3,992 genes interfaced with Reactome

**2,225 diseases interfaced with a Pubmed query**

**3,312 diseases indexed with HPO terms (clinical signs)**

**493 clinical entities indexed with CIF-derived terms**

**5,977 external links for 4,075 diseases**

**In-house produced texts: 122 articles for the general public in French, 87 emergency guidelines in French, translated in German, English, Spanish, Italian, Portuguese, and Polish. 55 Disability factsheets in French**

**Link to external RD literature**

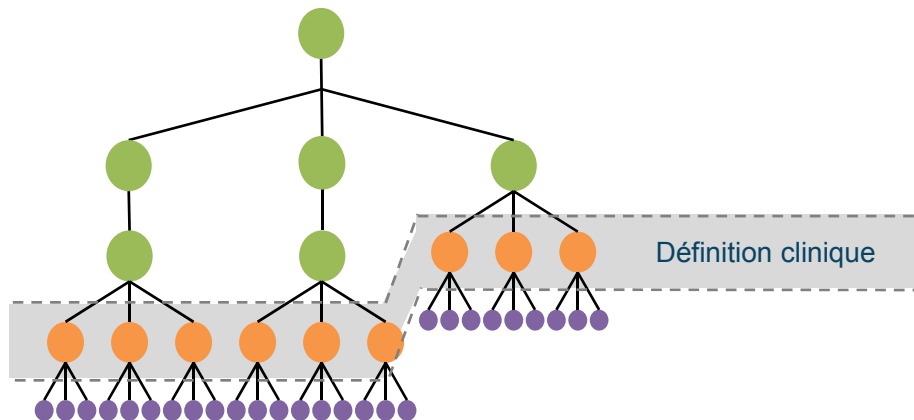
537	Review articles
697	Clinical genetics reviews
438	Clinical practice guidelines
148	Guidance for genetic testing
1,667	General public articles
279	Emergency guidelines

Figure 7 The disease database content as of January 2019

# Donner un nom à chacune des maladies

« La définition d'une maladie a épuisé les définisseurs »

Claude Bernard (1813-1878), *Principes de médecine expérimentale*.



Les maladies sont des entités cliniquement homogènes décrites en au moins 2 cas confirmant que les manifestations cliniques ne sont pas le fruit du hasard.

Adopter une définition commune permet d'avoir un langage commun



# Donner un nom à chaque maladie: nomenclature ORPHA

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



Homepage > Rare diseases > Classifications  
Search for a classification

Disease name (mandatory field) [Search]

Disease name  
 Orpha number

return to list of classifications

Orphanet classification of rare inborn errors of metabolism

- Rare inborn errors of metabolism ORPHA:68367
  - Congenital disorder of glycosylation ORPHA:137
  - Disorder of amino acid and other organic acid metabolism ORPHA:79062
  - Disorder of bioogenic amine metabolism and transport ORPHA:79214
  - Disorder of carbohydrate metabolism ORPHA:79161
  - Disorder of energy metabolism ORPHA:79200
  - Disorder of lipid metabolism ORPHA:309005
  - Disorder of lysosomal-related organelles ORPHA:309340
  - Disorder of metabolite absorption and transport ORPHA:309824
  - Disorder of porphyrin and heme metabolism ORPHA:309813
  - Disorder of purine or pyrimidine metabolism ORPHA:79224
  - Lysosomal disease ORPHA:68366
  - Other metabolic disease ORPHA:91088
  - Peroxisomal disease ORPHA:68373

return to list of classifications



### RARE DISEASES FREE DATA

Orphanet maintains the Orphanet nomenclature of rare diseases, essential in improving the visibility of rare diseases in health and research information systems: each disease in Orphanet is attributed a unique and stable identifier, the ORPHA number.

The nomenclature is organized in a polyhierarchical classification, and data set includes: types of disorders, flags of disorders, new relations between disorders, and characterization of the alignments between disorders and external terminologies or resources (OMIM, ICD-10, MeSH, UMLS, WHOIS, and GARD). The alignments are characterized in order to indicate if the terms are perfectly equivalent (exact mapping) or not. For analysis purposes, each disorder is attributed to a preferred classification by linking it to the head of classification entry.

As some decisions could be made somewhat arbitrarily we have written a set of rules to make sure attributions are consistent. Hence, users are allowed to access to 3 different data sets:

**Rare diseases and cross referencing, Classifications of rare diseases and Linearisation of disorders.**

- Rare diseases and cross referencing
- Classifications of rare diseases
- Linearisation of disorders

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



orphanet

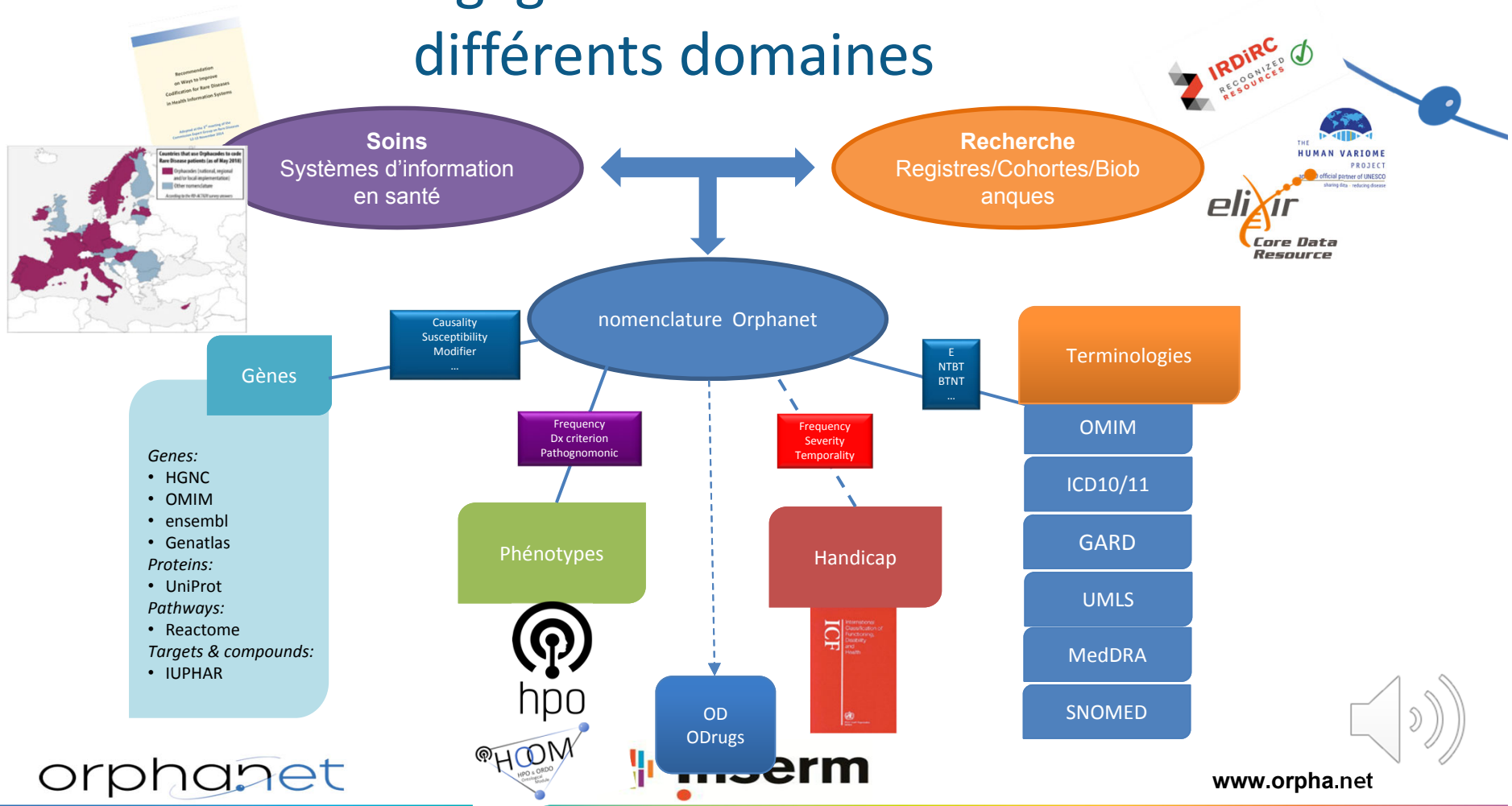


Orphanet Rare Disease Ontology



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

# Un langage commun à travers différents domaines



# News scientifiques et politiques

**orphaNews France**  
La newsletter d'Orphanet

**BIENVENUE SUR ORPHANEWS**  
Orphanews est une lettre d'information en français sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Publiée tous les quinze jours et accessible sur l'interface française d'Orphanet et par abonnement, elle s'adresse à toutes les personnes concernées de près ou de loin par les maladies rares. Orphanews présente un aperçu des actualités récentes sur ces pathologies : découverte de gènes, explication de mécanismes pathologiques, recherches cliniques, prise en charge thérapeutique, politique de recherche et de santé, vie des associations, colloques...

**orphanet** **AFMTELETHON** **Inserm**

**orphaNews Italia**  
La newsletter di Orphanet

**BENVENUTI SU ORPHANEWS ITALIA!**  
Orphanews è una newsletter bilingue pratica che offre una panoramica delle notizie di carattere politico e scientifico riguardanti le malattie rare e i farmaci orfani. Si tratta dello strumento di comunicazione dell'Azione Congiunta RD-ACTION (progetto di legge n. 2015) ed è indirizzata alle comunità di malati rare. La versione italiana di Orphanews è resa possibile grazie al contributo di Sanofi-Celgene. In ogni nuova newsletter, Orphanews Italia avvisa gli ultimi sviluppi nel campo delle malattie rare e dei farmaci orfani, compresi i nuovi dati, le nuove visioni, la ricerca di base e clinica, le iniziative politiche nazionali e internazionali, l'attività di sorveglianza epidemiologica, gli aggiornamenti sulle sperimentazioni cliniche, l'approvazione dei farmaci orfani, le responsabilità di finanziamento, le questioni etiche, sociali e legali, le iniziative delle associazioni di pazienti, gli eventi imminenti e le notizie pubblicazioni.

**Disclaimer:** Questa newsletter fa parte del progetto / Azione Congiunta "RD-ACTION" finanziato dal Programma per la Salute dell'Unione Europea (2014-2020). I contenuti di questa newsletter rappresentano le opinioni del Comitato Editoriale, a sua esclusiva responsabilità; la newsletter non può però considerarsi strumento politico delle opinioni della Commissione Europea né dell'Agenzia Europea per i Consumatori, la Salute, l'Agricoltura e la Sicurezza Alimentare, né di qualsiasi altro organismo dell'Unione Europea. La Commissione Europea e l'Agenzia deontologica sono responsabili per tutto ciò che potrebbe essere letto nelle informazioni ivi contenute.

**orphanet** **Inserm** **RD ACTION**

**orphaNews**  
RD-Action newsletter for the rare disease community

**WELCOME TO ORPHANEWS**  
OrphaNews is a freely available, twice-monthly electronic newsletter presenting an overview of scientific and political news about rare diseases and orphan drugs. It is the communication tool of the RD-ACTION Joint Action ([www.rd-action.eu](http://www.rd-action.eu)) and is intended for the rare disease community. It is supported by the European Commission's DG SANTE, RD-ACTION Joint Action #1 677024 and the French Muscular Dystrophy Association (AFM).

In each new issue, OrphaNews reports the latest developments in the field of rare diseases and orphan drugs, including new syndromes, new genes, basic and clinical research, national and international policy, disease surveillance, clinical trial updates, orphan drug approvals, funding opportunities, ethical, social and legal issues, news from the patient organisations, upcoming events, and new publications. OrphaNews is suited to all sectors of the rare disease and orphan drugs community - including policy makers, scientists, health professionals, patients' representatives, geneticists, members of the biopharmaceutical industry and anyone interested in staying informed of important developments and new initiatives in the field of rare diseases and orphan drugs.

**Disclaimer:** This newsletter is part of the project / Joint action "RD-ACTION" which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020). The contents of this newsletter represent the views of the Editorial Board only and is their sole responsibility; it can not be considered to reflect the views of the European Commission and/or the Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency or any other body of the European Union. The European Commission and the Agency do not accept any responsibility for use that may be made of the information it contains.

**Inserm** **RD ACTION** **orphanet**



# Information textuelle

## 1-Encyclopédie Orphanet Professionnelle (EOP):

### - Résumés

- Critères diagnostiques (2014)
- **Fiches Urgences** (2007)...
- PNDS
- Recommandations (critères AGREEII)
- Guides pour les tests génétiques
- GeneReviews ...

## 2-Encyclopédie Orphanet Grand Public (EOGP)

Textes d'information pour le grand public (2006) :

- Textes **internes** produits par Orphanet (ne sont plus produits)
- Textes **externes** (critères Orphanet)

## 3-Encyclopédie Orphanet du Handicap (EOH)

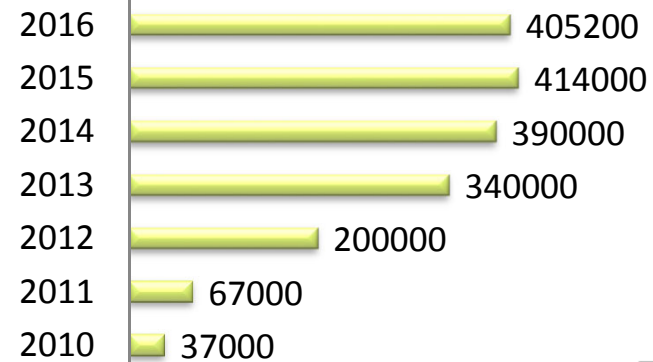
Collection **Focus Handicap** : soutien de la CNSA (2013)...



# Recommandations pour les Urgences



DISPONIBLE SUR  
 Google play  
 Disponible sur  
 App Store



## Fiche pour les urgences hospitalières

### Problématiques en urgence

Les situations d'urgence se présentent selon deux contextes différents :

#### ► Situation d'urgence 1 :

- Le patient est pris en charge pour une syncope ou un accident de mort subite.

#### ► Situation d'urgence 2 :

- Le patient est atteint d'une tachycardie ventriculaire catécholergique, mais est pris en charge pour un autre problème médical.

### Recommandations en urgence

#### ► Recommandations générales

- Le but est de faire le diagnostic et de traiter l'urgence (assurer une stabilité hémodynamique), puis de prévenir la récurrence.
- Ne jamais considérer une syncope comme « banale » si elle est survenue à l'effort ou lors d'une émotion forte. Et y penser devant une crise convulsive de l'enfant.

#### ► Situation d'urgence 1 : le patient est pris en charge pour une syncope ou un accident de mort subite

#### 1. Mesures diagnostiques en urgence

##### ■ Éléments cliniques du diagnostic :

- Trouble du rythme incessant (état de mal syncopal par tachycardies ventriculaires polymorphes ou fibrillations ventriculaires récidivantes) ;
- Rechercher systématiquement :
  - une prise de médicaments proarythmogènes - médicaments avec des propriétés bêta-adrénergiques ;
  - d'autres facteurs déclenchants : effort (particulièrement natation), stress émotionnel, antécédents identiques.

### Numéros en cas d'urgence

#### Centre national de référence Maladies cardiaques héréditaires

**Professeur Antoine Leenhardt**

Unité de Rythmologie, service de Cardiologie - CHU Paris-Nord-Val-de-Seine  
Hôpital Bichat-Claude-Bernard - 46, rue Henri-Huchard - 75018 PARIS  
Tél. : **01 40 25 77 92**

**PermanenceUSIC cardiologie**  
Tél. : **01 40 25 74 66**

**Centres de référence ou de compétence :**  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Centre de référence des troubles du rythme cardiaque génétiques  
Service de Cardiologie  
**Professeur Vincent Probst**  
CHU de Nantes - Tél. : **02 40 16 57 14**

Centre de référence des troubles du rythme héréditaire  
Service de Rythmologie  
**Professeur Philippe Chevalier**  
Hôpital Cardiologique de Lyon - Tél. : **04 72 35 76 89**

**Filière de santé maladies rares :**  
**Filière nationale de santé Maladies cardiaques héréditaires**

**Cardiogen**

<http://www.filiere-cardiogen.fr/>  
[contact@filiere-cardiogen.fr](mailto:contact@filiere-cardiogen.fr)





# Information pour le secteur médico-social

- Recherche
- Outil d'aide au diagnostic
- Classifications
- Gènes
- Handicap**
- Encyclopédie pour tout public
- Encyclopédie pour professionnels
- Orphanet Urgences
- Sources/procédures

Accueil > Maladies rares > Handicap

Rechercher une maladie et ses conséquences fonctionnelles

Nom de maladie  Chercher

Champ obligatoire

Nom de maladie

Numéro ORPHA

## ORPHA861 Syndrome de Treacher-Collins

Les limitations d'activité/restrictions de participation sont décrites avec le [Thésaurus Orphanet Fonctionnement](#), dérivé et adapté de la Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap et de Santé - Enfants et Adolescents (CIF-EA, OMS 2007). L'information fournie est estimée sur l'ensemble de la population de patients en situation de prise en charge habituelle (traitement spécifique et/ou symptomatique préventif et prophylactique, aide technique et assistance humaine, soins et aides). Les conséquences fonctionnelles sont présentées par ordre de fréquence dans la population des patients. Ces informations générales peuvent ne pas être pertinentes pour un cas précis. Certaines difficultés rapportées ici peuvent produire avec une temporalité ou un degré de sévérité différent, et d'autres qui ne sont pas listées peuvent néanmoins être rencontrées.

Perle de capacité

Dernière mise à jour : 02/06

Très fréquent	Temporalité	Sévérité
Ecouter	Limitation permanente	Modéré
Ecouter	Retard d'acquisition	Sévère
Acquiescer le langage	Retard d'acquisition	Modéré
Apprendre à lire	Retard d'acquisition	Léger
Apprendre à lire	Limitation permanente	Léger
Apprendre à écrire	Limitation permanente	Léger
Lire	Retard d'acquisition	Léger
Ecrire	Retard d'acquisition	Léger
Recevoir un message parlé	Limitation permanente	Modéré
Recevoir un message parlé	Retard d'acquisition	Sévère
Recevoir un message écrit	Retard d'acquisition	Léger
Parler	Limitation permanente	Léger
Parler	Retard d'acquisition	Sévère
Ecrire un message	Retard d'acquisition	Léger

Fréquent	Temporalité	Sévérité
Acquiescer le langage	Limitation permanente	Léger
Recevoir un message non verbal	Limitation permanente	Non spécifié
S'exprimer en langage non verbal	Limitation permanente	Non spécifié
Manger	Limitation permanente	Modéré
Gérer ses émotions et son humeur	Limitation permanente	Modéré
Apprendre un métier (Formation professionnelle / Apprentissage) en milieu ordinaire	Retard d'acquisition	Modéré
Suivre des études supérieures	Retard d'acquisition	Modéré
Assurer un travail rémunéré en milieu ordinaire	Limitation permanente	Modéré
Participer à la vie en communauté	Limitation permanente	Non spécifié
Pratiquer ou assister à des activités artistiques et culturelles	Limitation permanente	Non spécifié
Voyager	Limitation permanente	Non spécifié

Occasionnel	Temporalité	Sévérité
Regarder	Limitation permanente	Non spécifié
Ecouter	Retard d'acquisition	Léger
Ecouter	Limitation permanente	Sévère
Recevoir un message parlé	Retard d'acquisition	Léger
Recevoir un message parlé	Limitation permanente	Sévère
Motricité	Retard d'acquisition	Léger
Rester éveillé	Limitation permanente	Non spécifié
Accomplir ses tâches professionnelles	Limitation permanente	Modéré
Rencontrer ses amis	Limitation permanente	Non spécifié
Pratiquer un sport	Limitation permanente	Non spécifié

### Facteurs environnementaux

Cette section présente les facteurs de l'environnement importants à prendre en considération pour améliorer le fonctionnement ou limiter les restrictions liés à la maladie.

Aliments
Intensité sonore
Qualité sonore

- Informations complémentaires**
- Plus d'information
    - Maladies et groupes de maladies
    - Article pour tout public
  - Services sociaux spécialisés
    - Annuaire Eurodis

## Orphanet Handicap

orphanet Encyclopédie Orphanet du handicap

### Syndrome de Treacher-Collins

syndrome de Franceschetti-Klein, dysplasie mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

**Le syndrome de Treacher-Collins en bref**

**• Définition :** Le syndrome de Treacher-Collins est une anomalie congénitale du développement crânio-facial caractérisé par une **dysplasie oto-mandibulaire bilatérale et symétrique sans anomalies des extrémités**, associée à diverses anomalies de la tête et du cou.

**• Épidémiologie :** L'incidence annuelle à la naissance est estimée à 1/50 000.

**• Clinique :** Les enfants présentent une dysmorphie faciale caractéristique avec une hypoplasie bilatérale et symétrique des os maxillaires et de la mandibule (78%) (rétrognathie, rétrogné) qui entraîne une malocclusion dentaire souvent caractérisée par une bimaxillaire antérieure. Une hypoplasie prédominante des tissus mous est observée au niveau du maxillaire, du rebord orbitaire inférieur et de la joue. Sont également observés des anomalies complexes de l'articulation temporo-mandibulaire responsables d'une limitation d'ouverture buccale de sévérité variable, une obliquité anti-mongoloïde des fentes palpébrales (80%) et un colobome des paupières inférieures à l'un ou à deux yeux (1/3 des cas) parfois une fente palatine (28%). Des anomalies de l'oreille externe telles qu'otite ou microtie, atresie des conduits auditifs externes et anomalies de la chaîne des ossicules sont souvent présentes (60%) et entraînent une surdité de transmission. L'intelligence est généralement normale. Des difficultés respiratoires et de nutrition peuvent se manifester durant les premières années du fait de l'étrécissement des voies respiratoires supérieures et de la limitation de l'ouverture buccale. Des signes moins constants sont les enchondromes et/ou fistules prétragiques, des anomalies vertébrales et cardiaques, des fentes commissurales bilatérales.

**• Étiologie :** Le syndrome est dû à des mutations du gène TCOF1 (5q32-q33.1) codant pour la phosphoprotéine nucléolaire Treacle ou des gènes POU3F1 (6q21.1) et POU3F2 (11q12.2), codant pour des sous-unités des ARN polymérase I et II. La transmission est autosomique dominante avec une pénétrance de 50% et une expressivité variable, également chez des individus de la même famille.

**• Prise en charge et pronostic :** La prise en charge est pluridisciplinaire. En cas de détresse respiratoire postnatale, une trachéotomie, une ventilation non invasive (NIV) ou une distraction mandibulaire chirurgicale doivent être discutées. La chirurgie maxillo-faciale et osseuse permet de corriger l'hypoplasie des tissus mous (bimaxillaire et la fente palatine. Le traitement de la limitation de l'ouverture buccale est très difficile. La chirurgie ORL spécialisée est requise pour les anomalies de l'oreille moyenne (chirurgie fonctionnelle).

Syndrome de Treacher-Collins - Encyclopédie Orphanet du handicap  
www.orpha.net/ata/paths/Handicap\_TreacherCollins-fyfrPub293v01.pdf | 27 novembre 2013



31/05/2017

17

# Informers les praticiens du secteur médico-social

Accueil > Maladies rares > Handicap

Rechercher une maladie et ses conséquences fonctionnelles

Nom de maladie

Champ obligatoire

Nom de maladie  
 Numéro ORPHA

ORPHA:861 Syndrome de Treacher-Collins

Les limitations d'activités/restrictions de participation sont décrites avec le [Tableaux\\_Dr Ecotroscopact](#), dérivé et adapté de la Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap, Santé - Enfants et Adolescents (CIF- EA, OMS 2007). L'information fournie est estimée sur l'ensemble de la population de patients en situation de prise en charge habituelle (traitement spécifique et/ou soins préventifs et prophylactiques, aide technique et assistance humaine, soins et aides). Les cores fonctionnelles sont présentées par ordre de fréquence dans la population des patients. Ces infos générales peuvent ne pas être pertinentes pour un cas précis. Certaines difficultés rapportées ici y sont associées avec une temporalité ou un degré de sévérité différent, et d'autres qui ne sont pas listées néanmoins être rencontrées.

Partir de capacité Dernière mise à jour

Très fréquent	Temporalité	Sévérité
Ecouter	Limitation permanente	Mood
Ecouter	Retard d'acquisition	Sévé
Acquiescer le langage	Retard d'acquisition	Mood
Apprendre à lire	Retard d'acquisition	Léger
Apprendre à lire	Limitation permanente	Léger
Apprendre à écrire	Limitation permanente	Léger
Lire	Retard d'acquisition	Léger
Ecrire	Retard d'acquisition	Léger
Recevoir un message parlé	Limitation permanente	Mood
Recevoir un message parlé	Retard d'acquisition	Sévé
Recevoir un message écrit	Retard d'acquisition	Léger
Parler	Limitation permanente	Léger
Parler	Retard d'acquisition	Sévé
Ecrire un message	Retard d'acquisition	Léger

Fréquent	Temporalité	Sévérité
Acquiescer le langage	Limitation permanente	Léger
Recevoir un message non verbal	Limitation permanente	Non spécifié
S'exprimer en langage non verbal	Limitation permanente	Non spécifié
Manger	Limitation permanente	Mood
Gérer ses émotions et son humeur	Limitation permanente	Mood
Apprendre un métier (Formation professionnelle / Apprentissage) en milieu ordinaire	Retard d'acquisition	Mood
Suivre des études supérieures	Retard d'acquisition	Mood
Assurer un travail rémunéré en milieu ordinaire	Limitation permanente	Mood
Participer à la vie en communauté	Limitation permanente	Non spécifié
Pratiquer ou assister à des activités artistiques et culturelles	Limitation permanente	Non spécifié
Voyager	Limitation permanente	Non spécifié

Occasionnel	Temporalité	Sévérité
Regarder	Limitation permanente	Non spécifié
Ecouter	Retard d'acquisition	Léger
Ecouter	Limitation permanente	Sévé
Recevoir un message parlé	Retard d'acquisition	Léger
Recevoir un message parlé	Limitation permanente	Sévé
Mourir	Retard d'acquisition	Léger
Rester éveillé	Limitation permanente	Non spécifié
Accomplir ses tâches professionnelles	Limitation permanente	Mood
Reconstruire ses amis	Limitation permanente	Non spécifié
Pratiquer un sport	Limitation permanente	Non spécifié

**Facteurs environnementaux**

Cette section présente les facteurs de l'environnement importants à prendre en considération pour améliorer le fonctionnement ou limiter les restrictions liées à la maladie.

Aliments  
Intensité sonore  
Qualité sonore

**Informations complémentaires**

Puis d'information Services sociaux spécialisés  
Maladies/Groupes de maladies [Annuaire Eurodis](#)  
Associations [Associations](#)  
**Focus Handicap**

## Orphanet Handicap

orphanet

**Syndrôme de Treacher-Collins**  
syndrôme de Franceschetti-Kiel, dystosie mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne constitue pas à une évaluation individuelle.

**Le syndrome de Treacher-Collins en bref**

- Définition :** Le syndrome de Treacher-Collins est une **anomalie congénitale du développement crânio-facial** caractérisée par une **hypoplasie oto-mandibulaire bilatérale et cœca**.
- Épidémiologie :** L'incidence annuelle à la naissance est estimée à 1/50 000.
- Clinique :** Les enfants présentent une **asymétrie faciale** caractéristique avec une **hypoplasie mandibulaire** et **symétrique** des os maxillaires et de la **marginale infra-orbitaire (MOI)** et de la **caractérisée par une bilacé antérieure**. Une **hypoplasie prédominante des tissus mous** est observée au niveau du **maxillaire**. Une **hypoplasie prédominante des tissus mous** est observée au niveau du **maxillaire**, du **retrécissement temporo-mandibulaire des sinus mous** est observée au niveau du **maxillaire** et de la **joue**. Sont également observés des anomalies complexes de sévérité variable, une **obliquité antéropostérieure** des fentes palpébrales (80%) et un **colobome des paupières inférieures** à l'union 1/3 inférieure-1/3 moyenne (60%) sans cils et/ou lésion de la **paupière inférieure**, une **obliquité antéropostérieure** des fentes palpébrales (80%) et un **colobome des paupières inférieures** à l'union 1/3 inférieure-1/3 moyenne (60%) et entraînant une **surdité de transmission**. L'**insuffisance** est généralement normale. Des **difficultés respiratoires** et de **nutrition** peuvent se manifester durant les premières années du fait de l'**insuffisance des voies respiratoires supérieures** et de la **limitation de l'ouverture buccale**. Des **signes moins constants** sont les **enchondromes** et/ou **fibrolés prétragéens**, des **anomalies vertébrales** et cardiaques, des **fentes commissurales bilatérales**.
- Étiologie :** Le syndrome est dû à des mutations du gène **TGFR1** (5q32-q31.1) codant pour des sous-unités des **AXR polymériques I et III**. La transmission est **autosomique dominante** avec une **pénétrance** de 90% et une **expressivité** variable, également chez des individus de la même famille.
- Prise en charge et pronostic :** La prise en charge est **pluridisciplinaire**. En cas de **détresse respiratoire postnatale**, une **trachéotomie** avec **ventilation non invasive (NIV)** ou une **trachéotomie** permet de **corriger l'hypoplasie** des **tissus mous** (postopératoire). L'**hypoplasie palatine** (distraction chirurgicale, greffe osseuse), le **colobome palpébral** et la **fente ORL spécialisée** est requise pour les anomalies de l'oreille moyenne (chirurgie fonctionnelle).

Syndrôme de Treacher-Collins - Encyclopédie Orphanet du Handicap  
[www.orphanet.fr/data/paths/Pub/Handicap\\_TreacherCollins\\_07/Pub293/01.pdf](http://www.orphanet.fr/data/paths/Pub/Handicap_TreacherCollins_07/Pub293/01.pdf) | 27 novembre 2013

Les FSMR participent à la priorisation et à l'élaboration



# Catalogue de services

Identification des experts

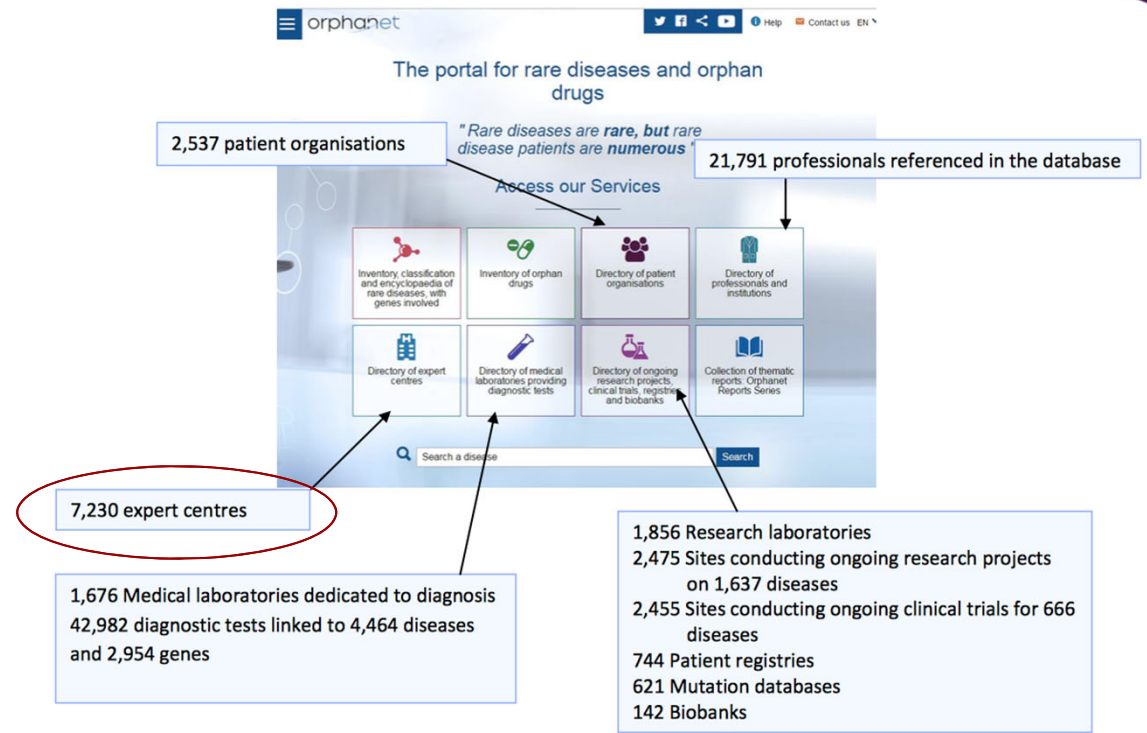


Figure 12 Directory of expert services<sup>4</sup>



# FSMR

Centres experts  
et filières /  
réseaux

Centres experts  
Filières / Réseaux

Cartographie des  
filières

Réseaux de référence  
européens

Accueil > Centres experts et filières / réseaux > **Cartographie des filières**

## Cartographie des filières

Le Ministère de la Santé a labellisé 23 Filières de Santé Maladies Rares afin d'améliorer la coordination des structures concernées par un ensemble cohérent de maladies rares. Chaque filière regroupe des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) qui peuvent être mono-site et ce site unique est « site coordonnateur » ou multi-sites avec un « site coordonnateur » et un ou plusieurs « sites constitutifs » complémentaires. Le pilotage des filières est assuré par un « animateur » désigné en son sein.

Toutes régions ▼ Toutes les Filières ▼  
Centres Experts ▼ Tous les types de centres ▼



Site constitutif Site coordonnateur ★ Animateur filière



# ERNs

Centres experts et filières / réseaux

Centres experts

Filières / Réseaux

Cartographie des filières

Réseaux de référence européens

Accueil / Centres experts et filières / réseaux / réseaux de référence européens

## Réseaux de référence européens

Les réseaux de référence européens aident les professionnels et les centres d'expertise nationaux à partager leurs connaissances.

### Les réseaux de référence européens doivent :

- > appliquer des critères définis par l'UE pour les maladies nécessitant des soins spécialisés
- > servir de centres de recherche et de connaissances traitant des patients venus d'autres États membres
- > garantir si nécessaire des possibilités de soins ultérieurs

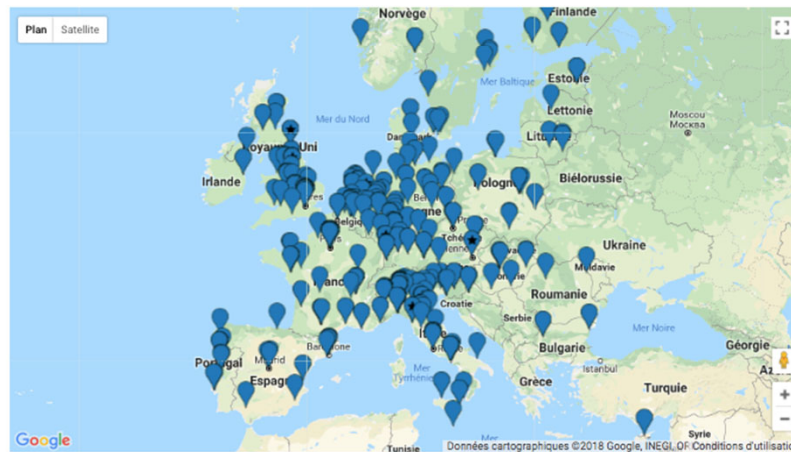
### Informations complémentaires :

- > Site web de la Commission Européenne : [https://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/european\\_reference\\_networks\\_fr](https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/european_reference_networks_fr)
- > Site web RD-ACTION : <http://www.rd-action.eu/european-reference-networks-erns/>

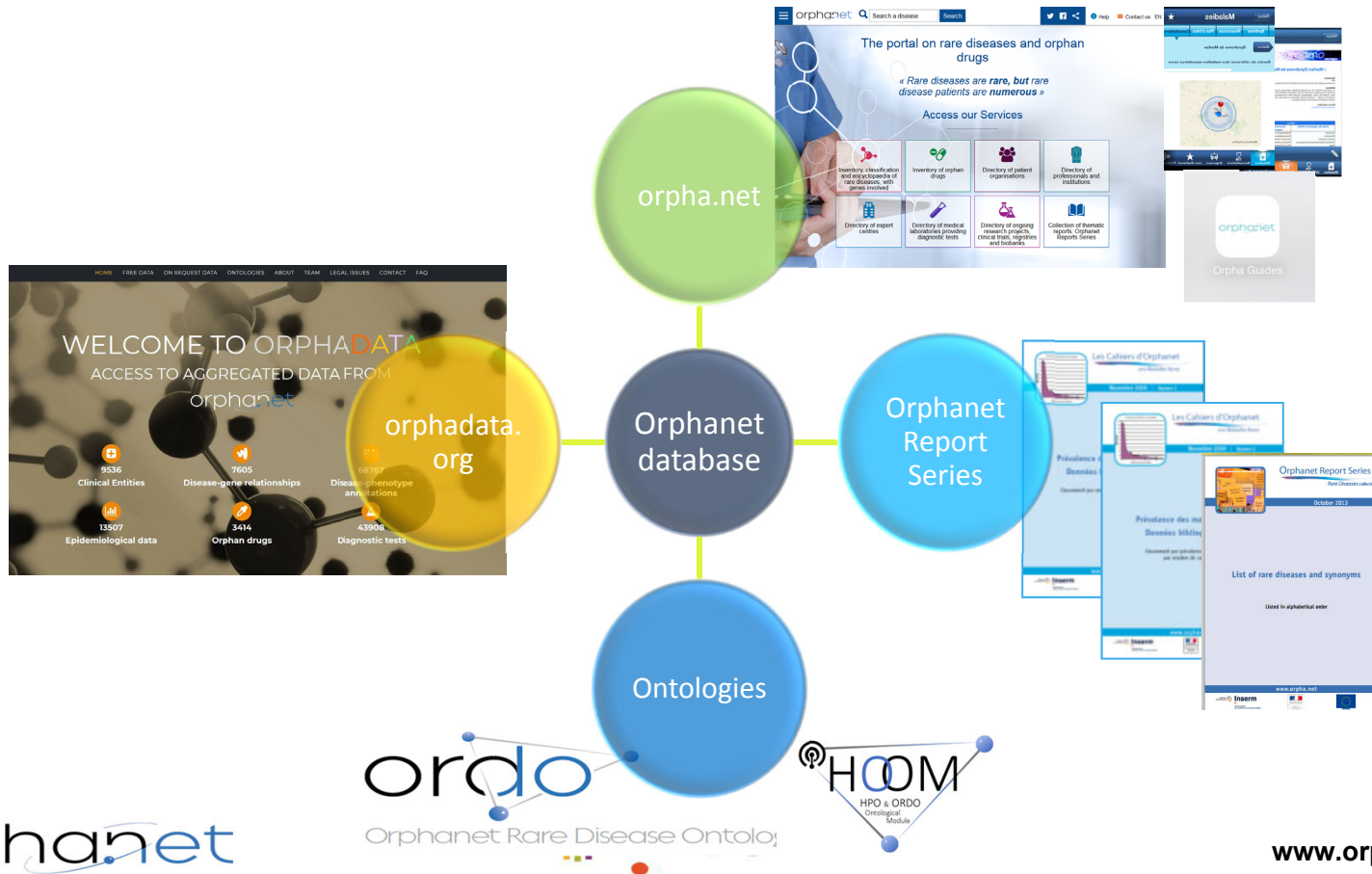
Tous les ERN

Tous les Pays

Toutes institutions



# Différentes applications pour différents usages



orphanet

ordo  
Orphanet Rare Disease Ontology

HPO  
HPO & ORDO  
Ontological Module

www.orpha.net



# Tutorials

**YouTube FR**

# orphanet

**Orphanet Tutorials**  
63 abonnés

S'ABONNER 63

ACCUEIL

Vidéos en ligne TOUT REGARDER

Thumbnail	Title	Views	Upload Date	Subtitles
	Qu'est-ce que c'est la nomenclature Orphanet des maladies rares ?	70 vues	il y a 3 mois	Sous-titres
	Comment rechercher une maladie sur Orphanet	507 vues	il y a 3 mois	Sous-titres
	Comment rechercher un gène sur Orphanet	137 vues	il y a 3 mois	Sous-titres
	Search for a rare disease using Orphanet	1,6 k vues	il y a 11 mois	Sous-titres
	Search for a gene using Orphanet	405 vues	il y a 11 mois	Sous-titres
	What is the Orphanet nomenclature of rare disorders	477 vues	il y a 11 mois	Sous-titres

Playlists créées

Thumbnail	Title	Video Count
	Comment rechercher des informations sur le site	3
	How to use the Orphanet website	2



**MERCI**

orpha.net

 **Inserm**

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

