



Orphanet

Tavs palīgs reto
slimību jomā

Kas ir retā slimība?

Reti sastopamas slimības ir tās, kas skar nelielu cilvēku skaitu salīdzinājumā ar vispārējo iedzīvotāju skaitu un ir dzīvību apdraudošas vai hroniski novājināošas slimības (skar ne vairāk kā piecas no 10 tūkstošiem personu).

Kas ir Orphanet?

Orphanet ir starptautiskais sadarbības tīkls un uzziņas portāls, kura mērķis ir nodrošināt sabiedrību ar visaptverošu un kvalitatīvu informāciju reto slimību un orfāno zāļu jomā, lai veicinātu reto slimību pacientu diagnostikas, aprūpes un ārstēšanas uzlabošanu.

Orphanet portāla mājaslapa:
www.orpha.net

Orphanet galvenie mērķi:

- uzlabot reto slimību pārraudzību veselības aprūpes un izpētes jomā, uzturot Orphanet reto slimību nomenklatūru (ORPHA kods), nodrošinot vienotus kodēšanas principus reto slimību jomā;
- nodrošināt brīvi pieejamu, kvalitatīvu, uz pierādījumiem balstītu aktuālu informāciju reto slimību jomā;
- veicināt zināšanu pilnveidi par retajām slimībām, sekmējot izpratni gan nozares profesionāļu vidū, gan sabiedrībā.

Orphanet portālā pieejamie resursi:



reto slimību saraksts,
klasifikācija un
enciklopēdija



orfāno zāļu saraksts
(zāles reti sastopamu
slimību ārstēšanai)



reto slimību
ekspertīzes centri,
sadarbības tīkli



medicīniskās
laboratorijas



reto slimību pacientu
organizācijas

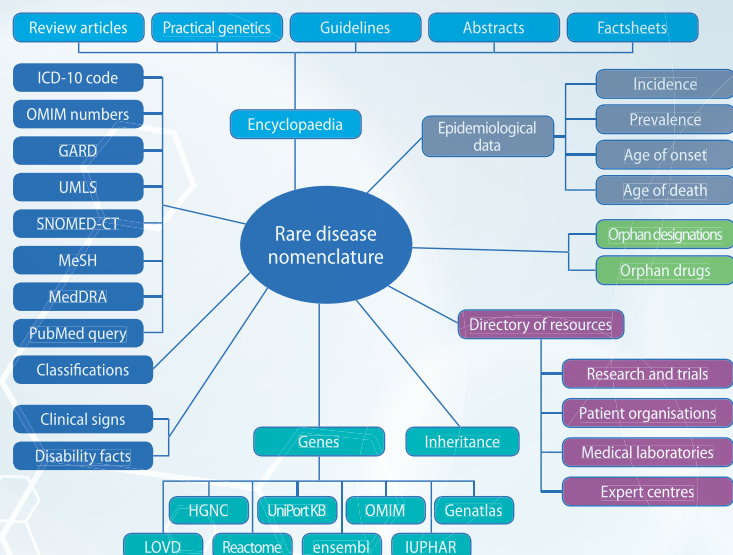


pētniecības projekti,
klīniskie pētījumi,
reto slimību reģistri



Orphanet ziņojumi
un publikācijas

Orphanet resursu struktūra*



orphadata

Pētniecības nolūkos ir pieejama atsevišķa mājaslapa – Orphadata, kur daļa informācijas ir brīvi pieejama lejupielādei, atsevišķos gadījumos nepieciešams veikt datu pieprasījumu.

Orphadata mājaslapā ir informācija par retajām slimībām un orfānām zālēm daudzkārt izmantojamā elektroniskā formātā –

<http://www.orphadata.org/cgi-bin/index.php>

* Orphanet publicitātes materiāls

Orphanet skaitļos (2016. gads)

Orphanet ir pieejami dati par:

6084 retajām slimībām ar unikālu Orpha kodu

3715 gēniem **3566** retajām slimībām

2630 slimībām ar klīniskajām izpausmēm (cilvēka fenotipu ontoloģijas)

5299 slimībām ar incidences/ prevalences datiem

Pieejami slimību apraksti **11** valodās, tajā skaitā

4089 slimībām ir slimības apraksts angļu valodā.

Resursu katalogs par 40 valstīm:

7230	21 791	2537	1676
ekspertu centri	profesionāļi	pacientu organizācijas	medicīniskās laboratorijas
42 982	1856	2475	2455
diagnostiskie testi	pētnieciskās laboratorijas	pētnieciskie projekti	klīniskie pētījumi
744	621	142	
pacientu reģistri	mutāciju datu bāzes	biobankas	

Izmanto un iesaisties



Mobilā lietotne (iPhone/ iPad/ Android). Lietotnē pieejams reto slimību saraksts, klasifikācija un enciklopēdija, rekomendācijas veselības aprūpes profesionāļiem neatliekamās palīdzības nodrošināšanai reto slimību pacientiem (kopā 75 slimībām, tajā skaitā 20 angļu valodā), ekspertu centru un speciālistu kontaktinformācija.



Ekspertu centri, pacientu organizācijas, laboratorijas, kas darbojas reto slimību jomā, var reģistrēt un aktualizēt informāciju par savu darbību Orphanet portālā tiešsaistē www.orpha.net/consor/cgi-bin/Directory_RegisterActivity.php?lng=EN



Informācija par aktivitātēm Latvijā ir pieejama Orphanet portāla mājaslapā:

www.orpha.net/national/LV-LV/index/sākums/

Slimību profilakses un kontroles centrs ir deleģētais Latvijas pārstāvis Orphanet sadarbības tīklā. Lai ievietotu informāciju mājaslapā, ir nepieciešams sazināties ar nacionālo koordinātoru.

Reto slimību pacientu reģistrācija. Latvijā reto slimību pacientu reģistrācijai tiek izmantots "Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistrs". Pacientiem ar iedzimtām anomālijām, ja konstatēta diagnoze atbilst retajai slimībai, informācija tiek reģistrēta pacienta ar iedzimto anomāliju kartē, savukārt, par retām onkoloģiskām slimībām – onkoloģiskā pacienta reģistrācijas kartē. Speciālists retās slimības diagnozi kodē ar atbilstošo Orpha kodu.