



# Orphanet disability project: key findings

Inserm, US14

Ana Rath, Annie Olry, Janine-Sophie Giraudet Le Quintrec, Marie Daniel,  
Gavin Mc Dounough

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

orpha.net



**Inserm**

La science pour la santé  
From science to health

# Why Orphanet disability project?

- Lack of information on disability associated with rare diseases and the need for compensation result in a negative impact on social care for persons suffering of a RD, with a risk of isolation, and exclusion.
- There is no literature on the functional consequences of rare diseases.
- Paramedical and social sector practitioners should benefit from information allowing to evaluate the needs of RD patients.
- Compensation systems should benefit from information allowing to anticipate the solutions the most adapted to situations faced by persons suffering from a RD

**www.orpha.net**



# RD disability database: methodology

- **Orphanet Functioning Thesaurus**

- 139 items in 10 domains + environment items
- Based on CIF-YA (WHO 2007)
- In 7 languages

- **Questionnaire**

- Derived from the thesaurus
- Can be adapted for evaluation purposes
- In English, French and German
- Allowing to describe

- **Frequency** : Very frequent, Frequent, Occasional
- **Severity**: Complete, Severe, Moderate, Low
- **Temporality**: Permanent, Transient, Episodic, Acquisition delay

## Target

Annotations: ~1000 more prevalent RD  
Texts: 40 texts produced/year

- **Annotations and texts made with the contribution of:**

- Medical experts
- Medical-social sector professionals
- Patient organisations

# Functionning thesaurus

Orphanet disability thesaurus	ICF-CY
Understanding	d1
Watching	d110
Listening	d115
Learning	d130-d159
Acquiring language	d133
Learning to read	d140
Learning to write	d145
Learning to calculate	d150
Applying knowledge	d160-d179
Focusing attention	d160
Reading	d166
Writing	d170
Calculating	d172
Solving problems	d175
Communication with others	d3
Receiving messages	d310-d329
Receiving spoken messages	d310
Receiving messages in sign language	d320
Receiving nonverbal messages	d315
Receiving written messages	d325
Producing messages	d330-d349
Speaking	d330
Producing messages in sign language	d340
Producing nonverbal messages	d335
Writing messages	d345
Participating in a conversation	d350
Using communication devices	d360
Motor skills	d410-d429
Changing body position	d410
Standing	d4104
Sitting	d4103
Bending	d4105
Transferring	d420
Maintaining body position	d415
Maintaining a standing position	d4154
Maintaining head position	d4155
Using objects	d430-d449
Reaching and catching objects	d4452
Lifting and carrying objects	d4455
Handling objects (fine hand use)	d430
Walking	d440
Walking short distances	d450
Walking long distances	d4500
Performing vigorous activities (climbing stairs, climbing, running, jumping, swimming,...)	d4501
Moving around	d455
Moving around within the home	d460
Moving around outside the home	d4601
Moving around using transportation	d4602
Using transportation	d470
Driving	d475

Self-care	d5	Self-care
Washing oneself	d510	Washing oneself
Skin, tooth, nail, hair, genital hygiene	d520	Caring for body parts
Regulating urination	d5300	Regulating urination
Regulating defecation	d5301	Regulating defecation
Dressing/undressing	d540	Dressing
Eating	d550	Eating
Drinking	d560	Drinking
Managing one's health (diet, medications, needs, assistance, monitoring)	d570	Looking after one's health
Interpersonal relations	d7	Interpersonal interactions and relationships
Interacting with other people	d710-d729	General interpersonal interactions
	d740	Formal social relationships
	d750	Informal social relationships
Making/keeping friends	d7500	Informal relationships with friends
Maintaining family relationships	d760	Family relationships
Dealing with strangers	d730	Relating with strangers
Engaging in and maintaining intimate relationships	d770	Intimate relationships
Engaging in sexual relationships	d7702	Sexual relationships
Daily activities		
Household	d6	Domestic life
Shopping	d6200	Shopping
Cooking/Preparing meals	d630	Preparing meals
Doing housework	d640	Doing housework
Looking after/helping others	d660	Assisting others
Education	d810-d839	Education
Attending preschool	d840	Apprenticeship (work preparation)
Attending school in the general environment	d815	Preschool education
Attending school in an adapted mainstream/special environment	d820	School education
Learning a profession (Vocational training/Apprenticeship) in the general environment	d825	Vocational training
Learning a profession (Vocational training/Apprenticeship) in an adapted mainstream/special environment	d840	Apprenticeship (work preparation)
Accessing higher education	d830	Higher education
Work and economic life	d845	Acquiring, keeping and terminating a job
Engaging in paid work in the regular environment	d850	Remunerative employment
Engaging in paid work in a supported/sheltered environment	d860-d879	Economic life
Seeking employment	d850	Remunerative employment
Performing professional tasks	d8450	Seeking employment
Handling money	d8451	Maintaining a job
Life management	d860	Basic economic transactions
Undertaking a single task	d2	General tasks and demands
Undertaking multiple tasks	d210	Undertaking a single task
Carrying out daily routine	d220	Undertaking multiple tasks
Handling stress/responsibilities/emergencies	d230	Carrying out daily routine
Controlling one's own behaviour	d240	Handling stress and other psychological demands
Social life	d250	Managing one's own behaviour
Taking part in community life	d9	Community, social and civic life
Playing with others	d910	Community life
Socializing	d8803	Shared cooperative play
Practicing sport	d9200	Play
Participating in the arts and cultural activities	d9205	Socializing
Travelling	d9201	Sports
	d9202	Arts and culture
	d9208	Recreation and leisure, other specified



Homepage > Rare diseases > Disability

## Search for a disease and its functional consequences

Search

Classifications

Genes

**Disability**

Encyclopaedia for patients

Encyclopaedia for professionals

Emergency guidelines

Sources/procedures

treacher

(\*) mandatory field

- ☒ Disease name
- ☐ Orpha number

Free

## Orphanet Disability

: Activity limitation/pain/patience restriction is described according to the [Orphanet Functioning Thesaurus](#), derived and adapted from the International Classification of Functioning, Disability and Health – Children and Youth (ICF-CY, WHO 2007). The provided information is assessed from the whole patients' population affected by the disease, receiving standard care and management (specific and/or symptomatic management, prevention and prophylaxis, devices and aids, care and support). Functional consequences are organized by their frequency in the patients' population. This general information may not apply to specific cases. Some difficulties reported here can occur with a different temporality or severity degree, and others that are not listed can nevertheless arise.

- ✓ Loss of an ability

Very frequent	Temporality	Severity
Hearing/listening	Permanent limitation	Moderate
Hearing/listening	Acquisition delay	Severe
Acquiring language	Acquisition delay	Moderate
Learning to read	Permanent limitation	Low
Learning to read	Acquisition delay	Low
Learning to write	Permanent limitation	Low
Reading	Acquisition delay	Low
Writing	Acquisition delay	Low
Receiving spoken messages	Permanent limitation	Moderate
Receiving spoken messages	Acquisition delay	Severe
Receiving written messages	Acquisition delay	Low
Speaking	Permanent limitation	Low
Speaking	Acquisition delay	Severe
Writing messages	Acquisition delay	Low
Participating in a conversation	Permanent limitation	Severe
Participating in a conversation	Acquisition delay	Severe
Using communication devices	Permanent limitation	Severe
Using communication devices	Acquisition delay	Severe
Caring for body parts (skin, teeth, nails, hair, genitals)	Permanent limitation	Moderate

Frequent	Severity	
	Temporality	Severity
Acquiring language	Permanent limitation	Low
Receiving nonverbal messages	Permanent limitation	Unspecified
Producing nonverbal messages	Permanent limitation	Unspecified
Eating	Permanent limitation	Moderate
Handling emotions and mood	Permanent limitation	Moderate
Learning a profession (vocational training/apprenticeship) in the standard environment	Acquisition delay	Moderate
Accessing higher education	Acquisition delay	Moderate
Engaging in paid work in a standard environment	Permanent limitation	Moderate
Taking part in community life	Permanent limitation	Unspecified
Participating in the arts and cultural activities	Permanent limitation	Unspecified
Travelling	Permanent limitation	Unspecified

Occasional	Temporality	Severity
Seeing/watching	Permanent limitation	Unspecified
Hearing/listening	Permanent limitation	Severe
Hearing/listening	Acquisition delay	Low
Receiving spoken messages	Permanent limitation	Severe
Receiving spoken messages	Acquisition delay	Low
Motor skills	Acquisition delay	Low
Staying awake	Permanent limitation	Unspecified
Performing professional tasks	Permanent limitation	Moderate
Socializing	Permanent limitation	Unspecified
Practicing sports	Permanent limitation	Unspecified

### Environmental factors

Following are the environmental factors that should be addressed in order to improve the functioning or limit the restrictions deriving from this disease.

Food	
Sound intensity	
Sound quality	

**Source:** Pr Marie-Paule VAZQUEZ[Expert]\_Pr David GENEVIEVE[Expert]\_Pr Françoise DENOYELLE[Expert]\_Association Coline[Patient organisation]  
**Last update:** 02/06/2015

**Additional information**

### Further information

- Disease(s)/group of diseases
- Article for general public
- Disability factsheet

## Specialised Social Services

- [> Eurordis directory](#)

31/05/2017

orphanet  
Inserm

Encyclopédie Orphanet  
du handicap

**Syndrome de Treacher-Collins**  
syndrome de Franceschetti-Klein, dysostose 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**  
Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels

- **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 margelle infra-orbitaire (80%) et de la mandibule (78%) (rétrognathie, rétrognélie) qui entraîne une malocclusion dentaire souvent caractérisée par une bance antérieure. Une hypoplasie prédominante des tissus mous est observée au niveau du malade, du rebord orbitaire inférieur et de la joue. Set également d'une limitation d'ouverture buccale de sévérité variable, une obliquité anti-mongoloïde des fentes palpébrales (89%) et un colobome des paupières inférieures à l'union 1/3 externe-1/2 moyen (69%) sans cils au 1/3 externe et un colobome des paupières supérieures et de la paroi d'une fente palatine (28%). Des anomalies de l'oreille externe telles qu'anosmie ou microtie, atresie des conduits auditifs externes et anomalies de la chaîne des osselets 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'étroitesse des voies respiratoires supérieures et de la limitation de l'ouverture buccale. Des signes moins constants sont les enchondromes et/ou fistules prétragéens, 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 nucléaire Treacle ou des gènes POLR1C (6p21-1) et POLR1D (13q12.2), codant pour des sous-unités des ARN polymérases 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, une ventilation non invasive (VNI) ou une distraction mandibulaire chirurgicale doivent être discutées. La chirurgie maxillo-faciale et plastique permet de corriger l'hypoplasie des tissus mous (liposuture), l'hypoplasie osseuse (distraction chirurgicale, greffes osseuses), le colobome palpébral 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/data/patho/Pub/Tr/handicap\\_TreacherCollins-FrfPub293v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/Tr/handicap_TreacherCollins-FrfPub293v01.pdf) | 27 novembre 2013

1

6

# Disability factsheets collection

## Ataxie télangiectasie Syndrome de Louis-Bar

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.

### L'ataxie télangiectasie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

● **Définition** : L'ataxie télangiectasie associe un **déficit immunitaire mixte sévère** - portant surtout sur l'immunité humorale - à une **ataxie cérébelleuse progressive**. Elle est caractérisée par des **signes neurologiques**, des **télangiectasies**, une **sensibilité accrue aux infections** et un **risque augmenté de cancers**.

● **Épidémiologie** : La prévalence moyenne est d'environ 1/100 000 enfants.

● **Clinique** : La sévérité des atteintes neurologique, immunitaire et pulmonaire est très variable d'une personne à l'autre. La maladie débute habituellement vers l'âge de 1 à 2 ans par des **mouvements anormaux de la tête** et des **troubles de l'équilibre**, puis de l'élocution (**dysarthrie**) et des **mouvements oculaires (apraxie oculomotrice)**. Mauvaise coordination des mouvements (**apraxie**) et **tremblement des extrémités** peuvent apparaître vers 9-10 ans et s'aggravent progressivement. Une **choréoathétose** est assez fréquente. Dans la plupart des cas, l'intelligence est normale ; environ 30 % des personnes ont des **difficultés d'apprentissage** ou un **déficit intellectuel modéré**. Les **télangiectasies cutanéomuqueuses** apparaissent entre 3 et 6 ans, voire à l'adolescence. Le **déficit immunitaire** est à l'origine d'**infections à répétition des sinus et des poumons**, ces dernières pouvant provoquer des **bronchectasies**. Les **fausses-roues** contribuent également aux **infections pulmonaires**. Une **pneumopathie interstitielle** est parfois présente. Il existe une **augmentation relative de la fréquence des cancers** par rapport à la population générale. Un **retard de croissance** est assez fréquent.

● **Étiologie** : L'ataxie télangiectasie est une **maladie récessive autosomique** due à l'inactivation par mutation du gène *ATM* (11q22.3). Ce gène dont l'expression est ubiquitaire, code pour une protéine kinase jouant un rôle clé dans le contrôle de la réparation des cassures double-brin (CDB) de l'ADN, notamment dans les cellules de Purkinje cérébelleuses et dans les cellules endothéliales (cérébrales, cutanées et conjonctivales). Une forme variante, rare, l'ATLD (AtaxiaTelangiectasia Like Disorder) est due à l'inactivation du gène *MRE11* (11q21), dont le produit intervient aussi dans la réparation des CDB.

● **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge, **symptomatique**, repose sur la **kinésithérapie**, l'**orthophonie** et le **traitement des infections** (antibiotiques, injections d'immunoglobulines) et des complications pulmonaires. Les **bêta-bloquants** peuvent diminuer les tremblements et améliorer la réalisation des gestes fins. La **radiothérapie** et certaines **chimiothérapies** doivent être utilisées avec prudence à cause de la sensibilité aux

## Description of disease

## Disability situations

## Living with a disability

### Consequences on:

- daily life,
- family,
- social sphere,
- scholarship,
- professional life

## Aids to limit or prevent disabilities

- paramedical sector professionals to involve,
- social workers,
- specialised services,
- technical, familial, social, scholar aids...
- Link to « Living with a rare disease in France » document

### Le handicap au cours de l'ataxie télangiectasie

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

- Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?

Les troubles de l'équilibre, de la marche, de la coordination des mouvements, les troubles oculaires s'aggravent progressivement et souvent à partir de l'adolescence. Une aide est alors nécessaire pour s'habiller, se laver et manger.

Environ 30 % des enfants ont des **difficultés d'apprentissage** ou une **déficience intellectuelle modérée**.

L'ensemble des troubles engendrent une **fatigabilité plus importante** pouvant s'accompagner d'irritabilité.

Il est également fréquent que la maladie ait un **retentissement sur la vie sociale**.

La peur des fausses-roues pendant les repas (avec le risque d'infections pulmonaires) peuvent conduire progressivement à une **désocialisation**.

La conséquence de ces déficiences est un **handicap qui touche la locomotion, l'autonomie, la communication, la vie sociale** (voir « *Vivre avec* ») et qui peut être atténué par un accompagnement adapté, une rééducation fonctionnelle, certains appareillages et aides techniques (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?* »).

- Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?

Une équipe pluridisciplinaire constituée de kinésithérapeutes, d'ergothérapeutes, de psychomotriciens, d'orthophonistes, d'orthoptistes, de psychologues et diététiciens assure le suivi des enfants et des adultes.

#### Kinésithérapie et ergothérapie

La kinésithérapie et l'ergothérapie ont un rôle important dans la prise en charge des problèmes d'équilibre et de coordination des mouvements. Elles ne modifient pas à proprement parler leur progression mais elles aident à trouver des compensations et à combattre ses effets.

- « *Vivre avec* » : les situations de handicap au quotidien

#### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne et familiale ?*

L'ataxie-télangiectasie est une maladie qui apparaît dans l'enfance et dont les manifestations s'aggravent : celles-ci deviennent chroniques et invalidantes, elles ont alors des répercussions importantes sur tous les aspects de la vie quotidienne quel que soit l'âge. Notamment les troubles de la coordination et de l'équilibre qui peuvent conduire à une perte d'autonomie dans la réalisation de gestes simples de la vie quotidienne, difficile à surmonter. Il peut être nécessaire alors de faire appel à des auxiliaires de vie.

Au début, la personne peut marcher seule, puis avec l'évolution de la maladie elle aura recours à des aides techniques (cannes, déambulateurs,...) puis à un fauteuil électrique et pourra nécessiter l'aide d'une tierce personne pour l'aider dans ses déplacements : un aménagement de l'habitat est alors souvent nécessaire.

L'accompagnement (kinésithérapie, ergothérapie, orthophonie,...) est contraignant et certaines familles doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper

# Orphanet Reports Series

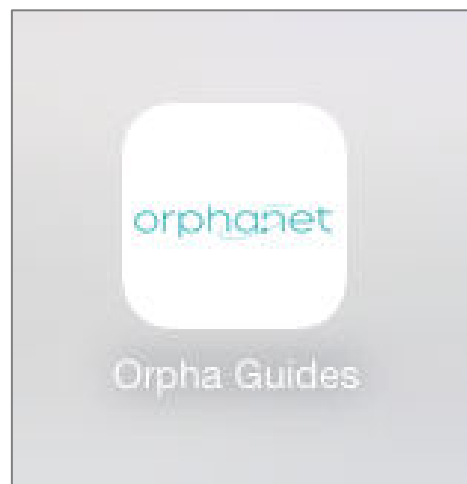
## « Living with a rare disease in France »



- To inform patients with rare diseases and their relatives about aids for social, school, professional and daily life
- To guide patients with rare disease through the health care system

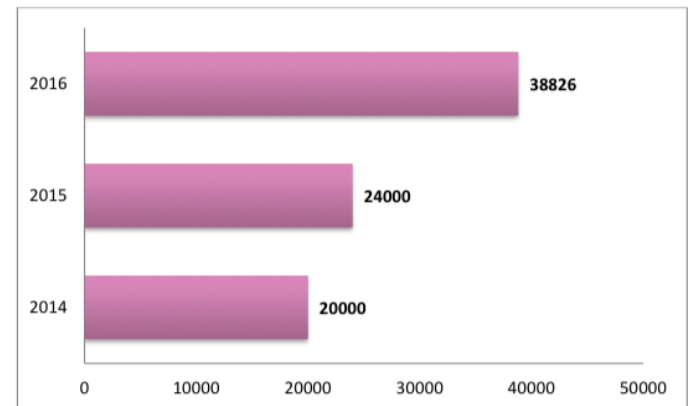


In French only

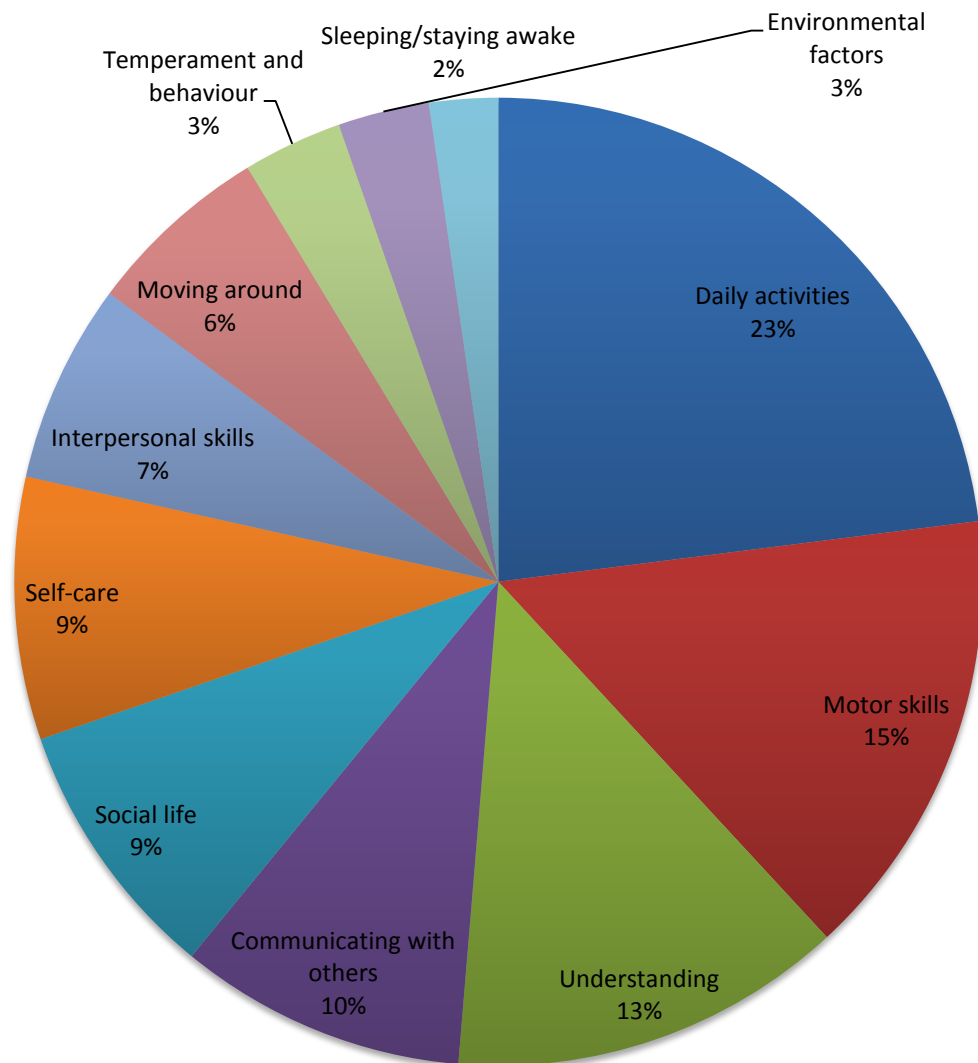


# Key results

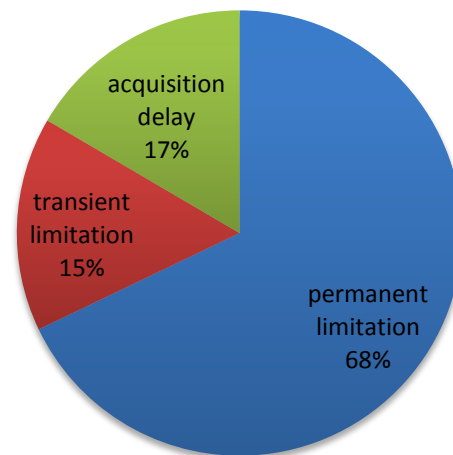
- Annotations: 532 diseases studied
  - 495 annotated
    - 221 amongst the more prevalent
  - 24,613 annotations produced
    - 50 terms/disease in average
- Disability factsheets (in French):
  - 53 texts online & 52 under production
  - 128 diseases already covered
- Disability factsheets (in Spanish):
  - 29 texts online
  - 84 diseases covered



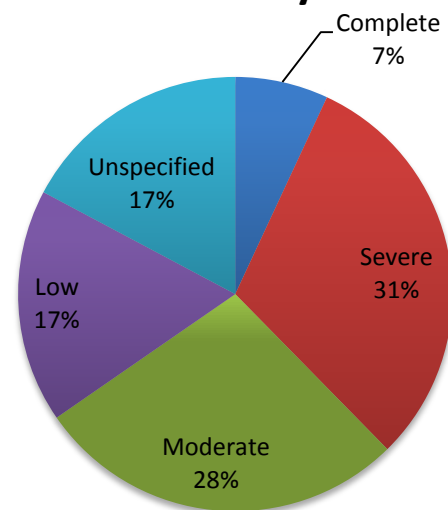
# Examples of exploitation



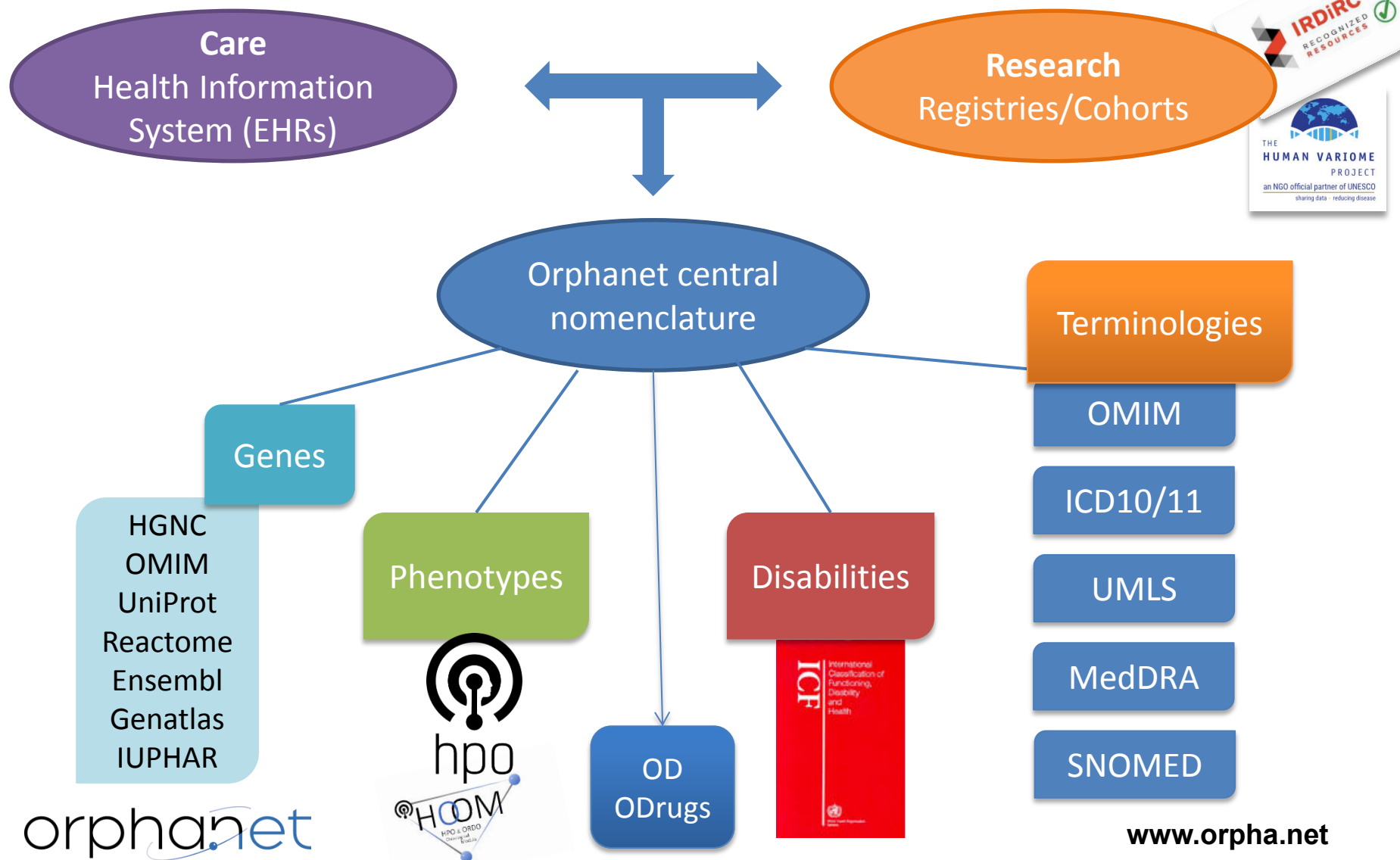
## Temporality



## Severity



# Promote a common language across fields





Orphanet disability project

**THANK YOU!**