



Rare diseases and disabilities: improving the information available with three Orphanet tools

Myriam de CHALENDAR, Marie DANIEL and Ana RATH

myriam.de-chalendar@inserm.fr



EURORDIS
Rare Diseases Europe

Integration of rare diseases into social policies
EURORDIS Membership Meeting

Berlin 8 May 2014

orphanet



www.orpha.net

An inventory of rare diseases and an encyclopaedia

Classifications of rare diseases

Cross-referencing with genes and other databases

Epidemiological data

Clinical description and search by clinical signs

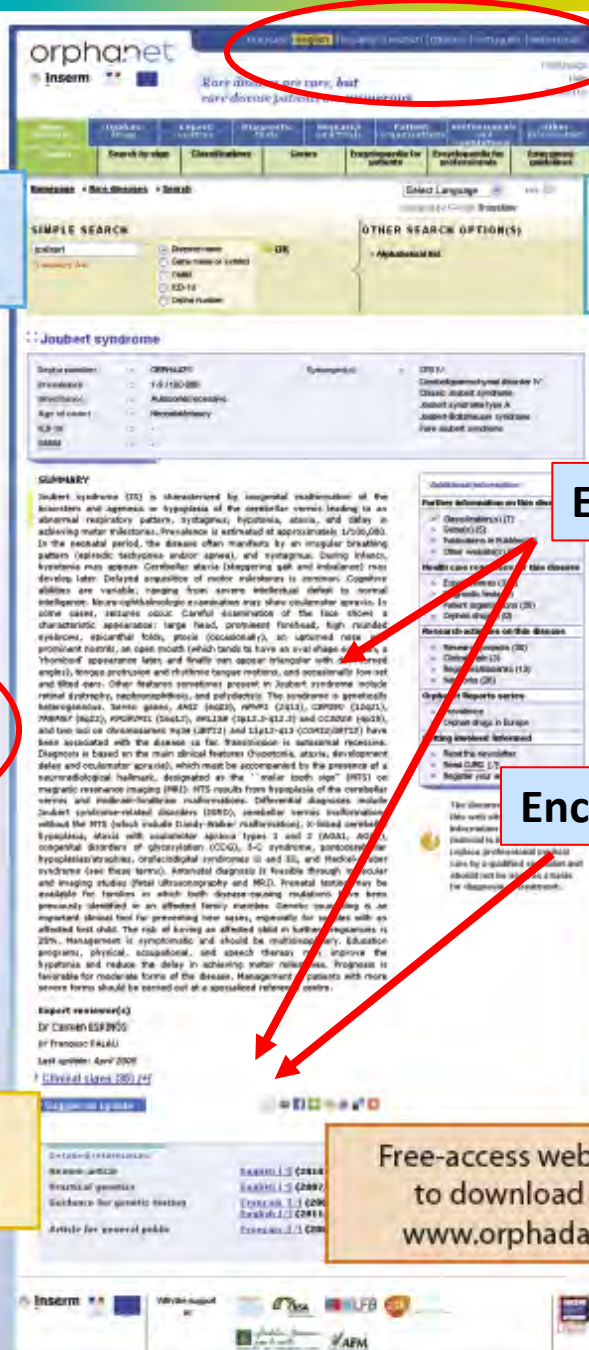
Encyclopaedia for professionals & patients

Bi-monthly newsletter: latest political and scientific news on rare diseases

Thematic studies and reports of the "Orphanet Report Series"

Orphanet Journal of Rare Diseases
www.ojrd.com (IF=5.07)

A collection of reports and articles



A 7 languages rt services in Europe and beyond

Disease-related healthcare resources

Disease-related research activities

Encyclopaedia for professionals

Links to additional sources of expert-authored information

Encyclopaedia for the general public

- ✓ used by patients, families, health professionals, teachers, social workers
- ✓ resource documents for the French help line
- ✓ 12,000 downloads/day



How to improve the information on disabilities

● Needs

- improve the knowledge of disabilities associated with rare diseases
 - increase the visibility of the daily difficulties experienced by patients
 - provide information to all those implicated
 - help social agencies equitably distribute the appropriate disability compensation measures amongst patients
- in the 1st French National Program for Rare Disabilities (2009-2013)
in the 2nd French National Plan for Rare Diseases (2011-2014)
 - in partnership with the French Solidarity Fund for Autonomy (CNSA)

● Our answers

for the general public

disability section in the
Orphanet Encyclopaedia for
the General Public

for professionals

Orphanet Disability
Encyclopaedia
(disability factsheets)

to cover all the rare diseases and build a database

Orphanet Disability Project
(disability datasets)

Information about disabilities associated with rare diseases

Marie Daniel
Ana Rath, MD

marie.daniel@inserm.fr
eogp.orphanet@inserm.fr



Orphanet Encyclopaedia for the General Public

- Texts produced by Orphanet
 - 133 texts in French*
 - translations in Spanish (some)*
- External texts evaluated by Orphanet
 - 90 texts*
 - in 9 languages*



produced by: *patient support groups, health agencies, expert/reference centers, private foundations*

- since 2010, information added on disabilities with each disease
- peer-reviewed by medical disability professionals and support groups
- collaborative partnership with French Resource Centres for Disabilities
- 18 texts with disabilities are currently available and 40 more are not

Le syndrome de Cockayne

[La maladie](#)
[Le diagnostic](#)
[Les aspects génétiques](#)
[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)
[Vivre avec](#)
[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Cockayne. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraissent pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines données contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

• Qu'est-ce que le syndrome de Cockayne ?

Le syndrome de Cockayne (SC) est une maladie génétique rare, principalement caractérisée par des troubles de la croissance, un déficit intellectuel de sévérité variable, des difficultés motrices (troubles neurologiques) et une atteinte de la vision et de l'audition. D'autres organes peuvent être touchés, comme le foie ou les reins. Les enfants ont un visage qui apparaît prématurément vieilli et sont d'une très grande maigreur (cachexie).

Ce syndrome a été décrit pour la première fois en 1936 par le docteur Cockayne.

Il existe différents types du syndrome. Ils dépendent de l'âge auquel la maladie se manifeste et de la sévérité des manifestations :

- le type 1 est aussi appelé « forme classique ». Il se manifeste en général vers l'âge d'un an par un retard de croissance et des troubles neurologiques, puis par une baisse de la vue et de l'audition ;
- le type 2 est une forme sévère du syndrome. Les troubles neurologiques et certaines anomalies oculaires sont présents d'emblée à la naissance ;
- le type 3 correspond à une forme modérée.

Il existe deux autres formes du syndrome de Cockayne, non détaillées dans le présent document :

- une forme très sévère, le syndrome cérébro-oculo-facio-squelettique (COFS), qui entraîne de très graves malformations du cerveau (microcéphalie), des yeux (microphthalmie et cataracte) et des articulations (arthrogrypose) qui sont déjà présentes chez le fœtus. Elle est en général détectée avant la naissance et conduit souvent à une interruption de grossesse ;
- une double atteinte appelée syndrome de Cockayne - xeroderma pigmentosum, qui associe toutes les manifestations du syndrome de Cockayne et une sensibilité extrême de la peau et des yeux aux rayons ultraviolets (UV), entraînant des lésions importantes de la peau et un risque accru de cancer de la peau.

Le syndrome de Cockayne
 Encyclopédie Orphanet Grand Public
www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Cockayne-FRfrPub638.pdf

Maladies Rares Info Services 0 810 63 19 20

1

Le syndrome de Cockayne

[La maladie](#)
[Le diagnostic](#)
[Les aspects génétiques](#)
[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)
[Vivre avec](#)
[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,
Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Cockayne. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines données contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

What are the disabilities resulting from the disease?

● Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

Dans le syndrome de type 1, la progression des troubles neurologiques et du déficit intellectuel combinée à la perte progressive de l'audition et de la vue entraîne **des difficultés à effectuer seul certaines activités de la vie quotidienne, à se déplacer et à communiquer avec les autres**. En France, cette situation est définie comme étant une situation de handicap rare, qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prise en charge particuliers. Ce handicap peut être important et doit faire l'objet d'une prise en charge spécifique (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?* »).

Chez les enfants atteints du type 2, les déficiences sensorielles et le déficit intellectuel sont à l'origine d'un handicap sévère qui touche presque tous les aspects du développement et des activités quotidiennes.

Le handicap consécutif à un syndrome de Cockayne de type 3 est aussi sévère, en raison de l'installation d'une déficience visuelle et auditive tardive.

What resources are available to limit and prevent the disability?

● Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Les enfants atteints du syndrome de Cockayne de type 1 ou 2 ont des troubles neurologiques associés à des déficits auditifs, visuels et moteurs. Ce type d'association de déficiences rend complexe l'accès aux apprentissages et constitue une situation de handicap particulière.

Au cours du syndrome de type 3, le développement psychomoteur des enfants est le plus souvent normal et ne remet pas en question les apprentissages. Cependant, à l'adolescence, l'installation des troubles de la vue et de la surdité nécessite aussi l'intervention de professionnels du handicap.

En France, il existe des Centres nationaux de ressources handicap rare (CNRHR) constitués d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels spécialisés qui se déplacent sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre du malade, de sa famille et des professionnels

«Living with»: the disability on a daily basis

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Le syndrome de Cockayne est à l'origine d'un handicap lourd, à la fois sur les plans moteur, sensoriel et intellectuel. À ce titre, il retentit profondément sur la vie du malade et sur celle de sa famille.

La maladie touche des enfants, trop petits pour exprimer clairement ce qu'ils ressentent, au moins au début. Les parents sont soumis à un stress important, tant avant l'annonce du diagnostic qu'après, notamment au cours des hospitalisations fréquentes et longues de leur enfant.

À ces difficultés s'ajoutent parfois des préoccupations financières, techniques et administratives. La surveillance et les soins continus dont doivent bénéficier les enfants malades ont aussi des répercussions sur la vie professionnelle des parents (absentéisme,

familial life, work, social life, school, household, sports, self-sufficiency...

Where to find them?

from each specific disease page

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there's a navigation bar with the Orphanet logo and a tagline: "There is no disease so rare that it does not deserve attention". Below this, there's a search bar and a list of categories: Rare diseases, Orphan drugs, Expert centres, Diagnostic tests, Research and trials, Patient organisations, Professionals and institutions, and Other information. The "Rare diseases" category is highlighted with an orange circle. The search results for "Cockayne syndrome" are displayed, including a summary, additional information, and a list of references. The "Detailed information" section is also visible, showing the article for general public and the clinical genetics review.

This screenshot shows the Orphanet website interface, similar to the one above, but with a different layout. The "Rare diseases" category is highlighted with an orange circle. The search results for "Cockayne syndrome" are displayed, including a summary, additional information, and a list of references. The "Detailed information" section is also visible, showing the article for general public and the clinical genetics review.

Detailed information

Article for general public

[FR \[1\] \(2013,pdf\)](#)

Clinical genetics review

[EN \[1\] \(2012\)](#)



Where to find them?

from the tab « Encyclopaedia for patients »

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there's a navigation bar with the Orphanet logo, language options (FR, EN, ES, DE, IT, PT, NL), and links for Homepage, Help, and Contact us. Below this is a banner with the text "Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous". The main navigation menu includes tabs for Rare diseases, Orphan drugs, Expert centres, Diagnostic tests, Research and trials, Patient organisations and institutions, Professionals and institutions, and Other information. Under the 'Rare diseases' tab, there are sub-tabs: Search, Search by sign, Classifications, Genes, Encyclopaedia for patients (highlighted with an orange circle), Encyclopaedia for professionals, and Emergency guidelines. The 'Encyclopaedia for patients' section is active, showing an alphabetical list of diseases and a list of articles for general public. The list of articles includes: Acid beta-glucosidase deficiency, Acquired myasthenia, Acral dystrophic epidermolysis bullosa, Acromegaly, Acute brachial plexus neuritis, Acute neuronopathic Gaucher disease, Adrenocortical carcinoma, Adrenocorticotrophic hormone secretion syndrome, and Adult-onset dermatomyositis. Each article has a link to the French version (FR) and a link to the article for general public.

This screenshot shows the Orphanet website interface, similar to the previous one, but with the 'Encyclopaedia for patients' tab in the main navigation menu highlighted with an orange circle. The rest of the page is the same as the previous screenshot.

This screenshot shows two specific articles from the Orphanet website. The first article is 'Cockayne syndrome', which has a link to the French version (FR) and a link to the article for general public. The second article is 'Chronic granulomatous disease', which has links to the French version (FR), Spanish version (ES), Portuguese version (PT), German version (DE), and English version (EN), as well as a link to the article for general public. Arrows point from the 'Encyclopaedia for patients' tab in the previous screenshot to these two articles.

Orphanet Disability Encyclopaedia

Disability factsheets

- intended for social services and workers and health professionals
- derived from both the Orphanet Encyclopaedia for Professionals and the Orphanet Encyclopaedia for the General Public
- currently 15 texts available in French



Syndrome de Cockayne

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 Cockayne en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels¹

- **Définition** : Le syndrome de Cockayne (SC) est une maladie multisystémique caractérisée par un retard staturo-pondéral, une dysmorphie faciale, une photosensibilité, des troubles neurologiques progressifs et un déficit intellectuel.
- **Épidémiologie** : L'incidence annuelle du SC est proche de 1/200 000 dans les pays européens.
- **Clinique** : Le spectre clinique montre une grande variabilité dans la sévérité et l'âge d'apparition des manifestations. La forme du SC la plus fréquente (type I) se manifeste durant la première année de vie. Des cas de début plus précoce avec des symptômes plus sévères (type II) et des cas de début plus tardif avec des symptômes plus modérés (type III) ont également été décrits. Les signes les plus fréquents de la maladie incluent un retard de croissance progressif, un déficit intellectuel, une ataxie cérébelleuse, une spasticité, une neuropathie périphérique démyélinisante, une rétinopathie pigmentaire, une surdité neurosensorielle, et des anomalies dentaires (présence de caries). Les traits dysmorphiques incluent une microcéphalie, des oreilles larges, un nez fin et une énoptalmie. Une cataracte et une photosensibilité cutanée sont observées chez certains patients. Une lipoatrophie sous-cutanée est présente et entraîne un aspect d'**vieillesse cutanée précoce**. Le syndrome COFS correspond à la forme extrême, prénatale du spectre clinique du SC et est caractérisé par une microphthalmie et une arthrogrypose congénitales.
- **Étiologie** : Le SC appartient, comme le xeroderma pigmentosum et la trichothiodystrophie, au groupe de maladies qui affectent la réparation de l'ADN par excision de nucléotides (NER). Les cellules révèlent une altération spécifique de la voie de réparation couplée avec la transcription (TCR : *transcription coupled repair*), un sous-type de la NER impliqué dans la réparation des lésions d'ADN induites par les UV dans les gènes activement transcrits. D'autres altérations dans la transcription basale ou dans la réparation oxydative ont également été suggérées pour expliquer les symptômes non-cutanés du SC. Des mutations

brief information on
the disease

from the Orphanet Encyclopaedia
for Professionals
(validated by medical experts)

definition
epidemiology
clinical description
aetiology
management and prognosis

important points are
highlighted

Le handicap au cours du syndrome de Cockayne

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public²

• Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

Dans le syndrome de type 1, la progression des troubles neurologiques et du déficit intellectuel combinée à la perte progressive de l'audition et de la vue entraîne des difficultés à effectuer seul certaines activités de la vie quotidienne, à se déplacer et à communiquer avec les autres. En France, cette situation est définie comme étant une situation de handicap rare, qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prise en charge particuliers. Ce handicap peut être important et doit faire l'objet d'une prise en charge spécifique (voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ? »).

Chez les enfants atteints du type 2, les déficiences sensorielles et le déficit intellectuel sont à l'origine d'un handicap sévère qui touche presque tous les aspects du développement et des activités quotidiennes.

Le handicap consécutif à un syndrome de Cockayne de type 3 est aussi sévère, en raison de l'installation d'une déficience visuelle et auditive tardive.

• Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Les enfants atteints du syndrome de Cockayne de type 1 ou 2 ont des troubles neurologiques associés à des déficits auditifs, visuels et moteurs. Ce type d'association de déficiences rend complexe l'accès aux apprentissages et constitue une situation de handicap particulière.

Au cours du syndrome de type 3, le développement psychomoteur des enfants est le plus souvent normal et ne remet pas en question les apprentissages. Cependant, à l'adolescence, l'installation des troubles de la vue et de la surdité nécessite aussi l'intervention de

professionnels du handicap. En France, il existe des Centres nationaux rares (CNRHR) constitués d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels qui se déplacent sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre des professionnels qui en font la demande. L'objectif premier est d'établir une prise en charge directe en les informant, les conseillant, mais aussi de réaliser une évaluation (fonctionnel) de l'ensemble des aptitudes et des déficiences du malade. Dans le cas d'une personne atteinte du syndrome de Cockayne, les capacités motrices, la vue, l'audition et des habitudes de vie, les besoins, l'environnement y compris scolaire, son fonctionnement social sont également étudiés. Ces bilans vont permettre de façon spécifique le handicap de la personne et d'élaborer un projet de prise en charge. Les protocoles techniques et les rééducations (accompagnement) propres à compenser le handicap sont également

Disability information

What are the disabilities resulting from the disease?

What resources are available to limit and prevent the disability?

«Living with»: the disability on a daily basis

• « Vivre avec » : le handicap au quotidien

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Le syndrome de Cockayne est à l'origine d'un handicap lourd, à la fois sur les plans moteur, sensoriel et intellectuel. À ce titre, il retentit profondément sur la vie du malade et sur celle de sa famille.

La maladie touche des enfants, trop petits pour exprimer clairement ce qu'ils ressentent, au moins au début. Les parents sont soumis à un stress important, tant avant l'annonce du diagnostic qu'après, notamment au cours des hospitalisations fréquentes et longues de leur enfant.

À ces difficultés s'ajoutent parfois des préoccupations financières, techniques et administratives. La surveillance et les soins continus dont doivent bénéficier les enfants malades ont aussi des répercussions sur la vie professionnelle des parents (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel...). La maladie a donc un impact direct sur le niveau de vie des foyers (consultations médicales, rééducation, garde des enfants...). Quant à la prise en charge de l'enfant en crèche ou en école maternelle, tout dépend de ses capacités physiques et de son développement. Cette intégration, propice à la sociabilité et à l'épanouissement de l'enfant, peut parfois être réalisée avec l'aide d'un Auxiliaire de vie scolaire (AVS).

Les enfants atteints de la forme la plus fréquente du syndrome de Cockayne (type 1) conservent très longtemps de bonnes capacités de communication malgré la maladie et ils

from the Orphanet Encyclopaedia
for the General Public

Where to find them?

orphanet Languages: EN ES NL FR DE IT PT RU Homepage
Help
Contact Us

The portal for rare diseases and orphan drugs

Inserm

There is no disease so rare that it does not deserve attention

Home / Diseases / Orphan drugs / Expert centres / Clinical genetic tests / Research and trials / Patient organizations / Professional societies and associations

Orphanet

Emergency guidelines Search by sign Clinical features Genes Dictionaries for patients Dictionaries for professionals

Language: **EN** ES NL FR DE IT PT RU Help

Portage > Data &&&&&& > Search

Select your language: Routemap

Rouge par Google Translate

SIMPLE SEARCH

cockayne

(phenotype)

☐ Disease name
☐ Gene name or symbol
☐ OMIM
☐ ICD-10
☐ Orphan number

+ OK

DIRECT SEARCH (101(1)(N)S)

Alphabetical:

Cookayne syndrome

Orphan number :	COCKAINE	ICD-10 :	E85.0	OMIM :	208070	OMIM :	208070
Synonym(s) :	Cockayne	ORPHA :	COCKAINE	Gene(s) :	ERCC1 ERCC1 ERCC1	Publication in PubMed :	208070
Prevalence :	Unknown	ICD-10 :	E85.0	Gene(s) :	ERCC1 ERCC1 ERCC1	Publication in PubMed :	208070
Inheritance :	Autosomal recessive	ICD-10 :	E85.0	Gene(s) :	ERCC1 ERCC1 ERCC1	Publication in PubMed :	208070
Age at onset :	Variable	ICD-10 :	E85.0	Gene(s) :	ERCC1 ERCC1 ERCC1	Publication in PubMed :	208070

SUMMARY

Cockayne syndrome (CS), a multisystem disorder characterized by brittle skin, a characteristic facial appearance, premature aging, progeria, progressive neurological dysfunction, and intellectual defect. The annual incidence of CS is close to 1/500,000 in European countries. Disease severity and the age of onset are variable. In classical type II CS, the first symptoms usually appear during the first year of life. The clinical course with more severe symptoms (type II) and milder cases with milder symptoms (type III) have also been described. Common signs of the disease include progressive growth failure, muscular wasting, skeletal stasis, osteoporosis, peripheral dermal thinning, alopecia, pigmentation anomalies, cutaneous fragility, hearing loss and dental anomalies (presence of caries). The typical facial appearance includes microcephaly, large ears, a thin nose, and prominent Cheekbones. Cutaneous photosensitivity are observed in some patients. Subcutaneous fatlessness is present and can lead to signs of premature aging of the skin. CS type II syndrome (see the term) is the extreme cerebral form of the CS clinical spectrum characterized by congenital microcephalia and atrophy. CS belongs to the family of Cockayne syndrome nuclear-related disorders together with Cockayne syndrome trichothiodystrophy (see this term). CS cells show a specific defect in transcription-coupled DNA repair (TCR), a subtype of NER involved in the removal of ultraviolet DNA lesions in actively transcribed genes. Additional defects in base excision or in nucleotide repair have also been found to account for the nonclassical spectrum of CS. Mutations have also been described in two major genes, ERCC1 (OMIM 208070) and ERCC1 (OMIM 208070). As far as correction was found between the three types of CS and the genes involved. Transcription is autosomal recessive. Diagnosis is based on detection of the specific TCR defect that can be identified using a radioactive assay in cultured fibroblasts that measures the recovery of RNA synthesis after UV irradiation. The DNA repair test is a decisive tool for the diagnosis of CS. Brain imaging reveals diffuse hypomyelination of the central white matter, calcifications in the putamen, and ventral sylvian. The differential diagnosis mainly involves mitochondrial diseases that may show similar clinical features to those seen in CS. Precise diagnosis can be performed on embryonic or chorionic cells using the same cellular test as that employed in fibroblasts or by direct molecular sequencing if the causative mutations in the family have already been identified. Management is purely supportive and includes chemotherapy, sun protection, hearing aids, and other issues leading to gastroenteritis. Prognosis is determined before the end of the second decade as a result of progressive neurological degeneration. Patients with type II present with a more severe prognosis, whereas patients with type III live into adulthood.

Expert review(s)

Dr Hélène COFFINUS
Dr Vincent LAURET

Last update: May 2009

Suggest an update

<

orphanet

Languages: FR EN ES DE IT PT NL

Homepage
Help
Contact us

The portal for rare diseases and orphan drugs

There is no disease so rare that it does not deserve attention



Inserm

Rare diseases	Orphan drugs	Expert centres	Diagnostic tests	Research and trials	Patient organisations	Professionals and institutions	Other information
Search by sign	Search by sign	Classifications	Genes	Encyclopaedia for patients	Encyclopaedia for professionals	Emergency guidelines	

orphanet

Language: FR **EN** ES DE IT PT NL

The portal for rare diseases and orphan drugs

Inserm  

Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous

Homepage
Help
Contact us

Rare diseases Orphan drugs Expert centres Diagnostic tests Research and trials Patient organisations Professionals and institutions Other information

Search Search by sign Classifications Genes **Encyclopaedia for patients** Encyclopaedia for professionals Emergency guidelines

orphanet

Languages: FR **EN** ES | DE | IT | PT | NL

The portal for rare diseases and orphan drugs

Inserm

Rare diseases are *rare*, but rare disease patients are *numerous*

Homepage
Help
Contact us

Rare diseases | Orphan drugs | Expert centres | Diagnostic tests | Research and trials | Patient organisations | Professionals and students | Other information

Search | Search by sign | Classifications | Genes | Encyclopaedia for patients | **Encyclopaedia for professionals** | Emergency guidelines

Detailed information	
Article for general public	FR [↗] (2013,pdf)
Clinical genetics review	EN [↗] (2012)
Disability factsheet	FR [↗] (2013,pdf)

How can they be useful

- Raise awareness for rare diseases and their consequences on the daily lives of patients
- Help to better inform health professionals, staff of specialized institutions, educators, employers,...
- In the training of social service providers
- Help patients and their families receive appropriate disability compensation measures
- Can be used by patient organisations for advocacy purposes
- Can be added as complementary information to the disability evaluation record of a patient



The Orphanet Disability Project:

Indexing the functional consequences of rare diseases with the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)

Myriam de Chalendar, PhD
Ana Rath, MD

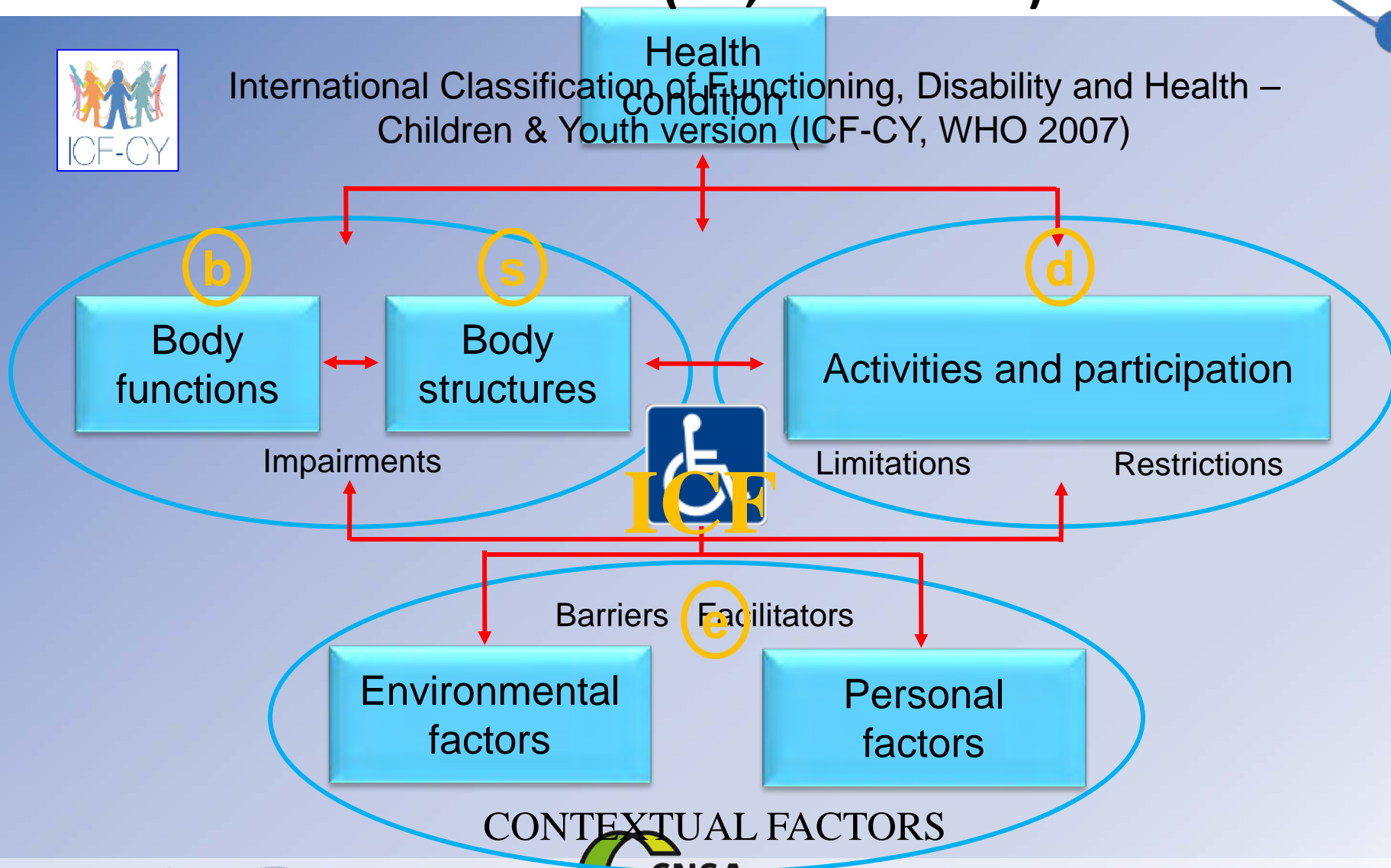


myriam.de-chalendar@inserm.fr
disability.orphanet@inserm.fr

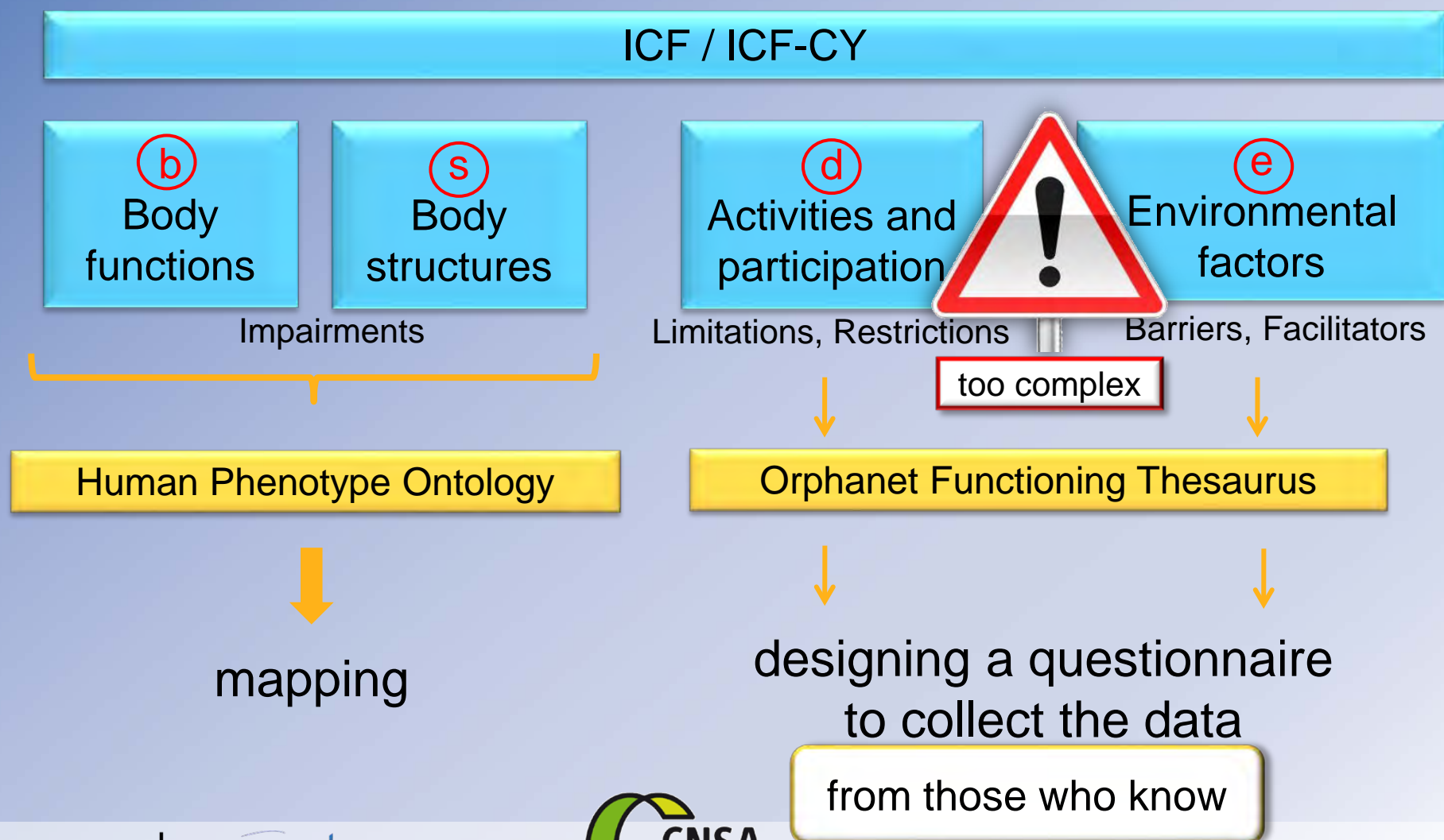
International Classification of Functioning, Disability and Health Biopsychosocial model of disability and Health (ICF, WHO 2001)



International Classification of Functioning, Disability and Health –
Children & Youth version (ICF-CY, WHO 2007)



Establishing a methodology: adapting the ICF-CY to rare disease populations



The Orphanet Functioning Thesaurus

ICF-CY

d

Activities and participation

Limitations Restrictions

568 items
11 qualifiers

113 descriptors

e

Environmental factors

Barriers Facilitators

279 items

15 descriptors

Orphanet Functioning Thesaurus

4 levels of depth
ICF-CY concepts
fully compatible (ICF, ICF-CY, ICD11)
updated with items missing in the ICF

multilingual

English/French

Spanish/German/Italian/Portuguese/Dutch

mapping

ICF

ICF-CY

ICD11 – Functioning domain

enrichment

synonyms

keywords

The Orphanet Functioning Thesaurus

Understanding
Communicating
Motor skills
Self-care
Sleeping/staying awake
Temperament and behaviour
Moving around
Interpersonal skills
Daily activities
 Household
 Education
 Work and economic life
 Life management
Social life

Environmental factors

10 main topics

For all areas of life

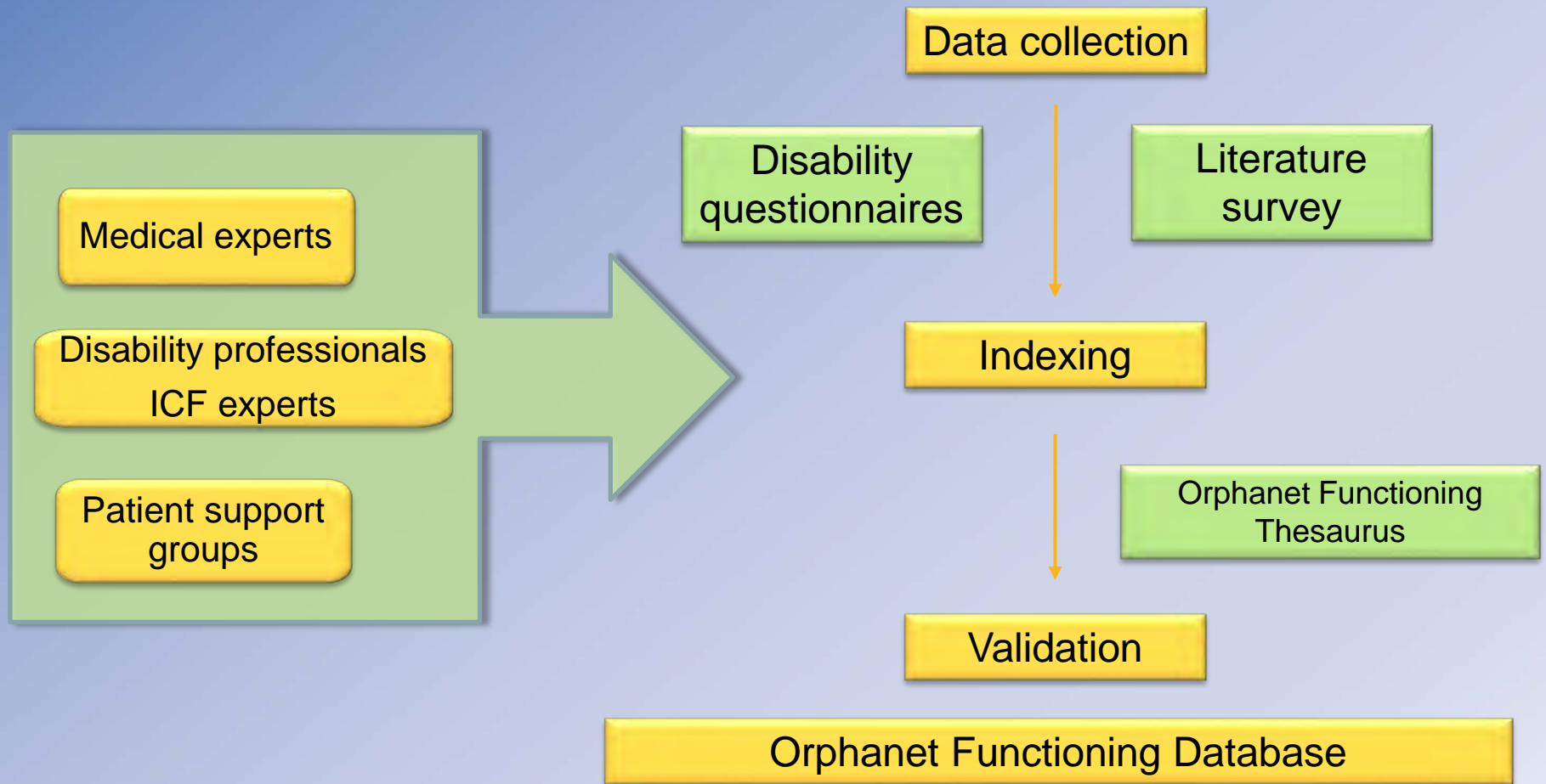
- general items
- important items to describe all kinds of disabilities
- important items for children

4 qualifiers

disability type (permanent or transient limitation, delay)
loss of abilities
severity (low, moderate, severe, complete, unspecified)
frequency in the population (very frequent, frequent, occasional)

factors from the natural environment, that are independent of the individual and his/her personal situation
important natural factors to take into account to limit disability

Collecting the disability data



The Orphanet Disability Questionnaire

orphanet

currently in French,
English and German

Functioning of patients with Name of the disease

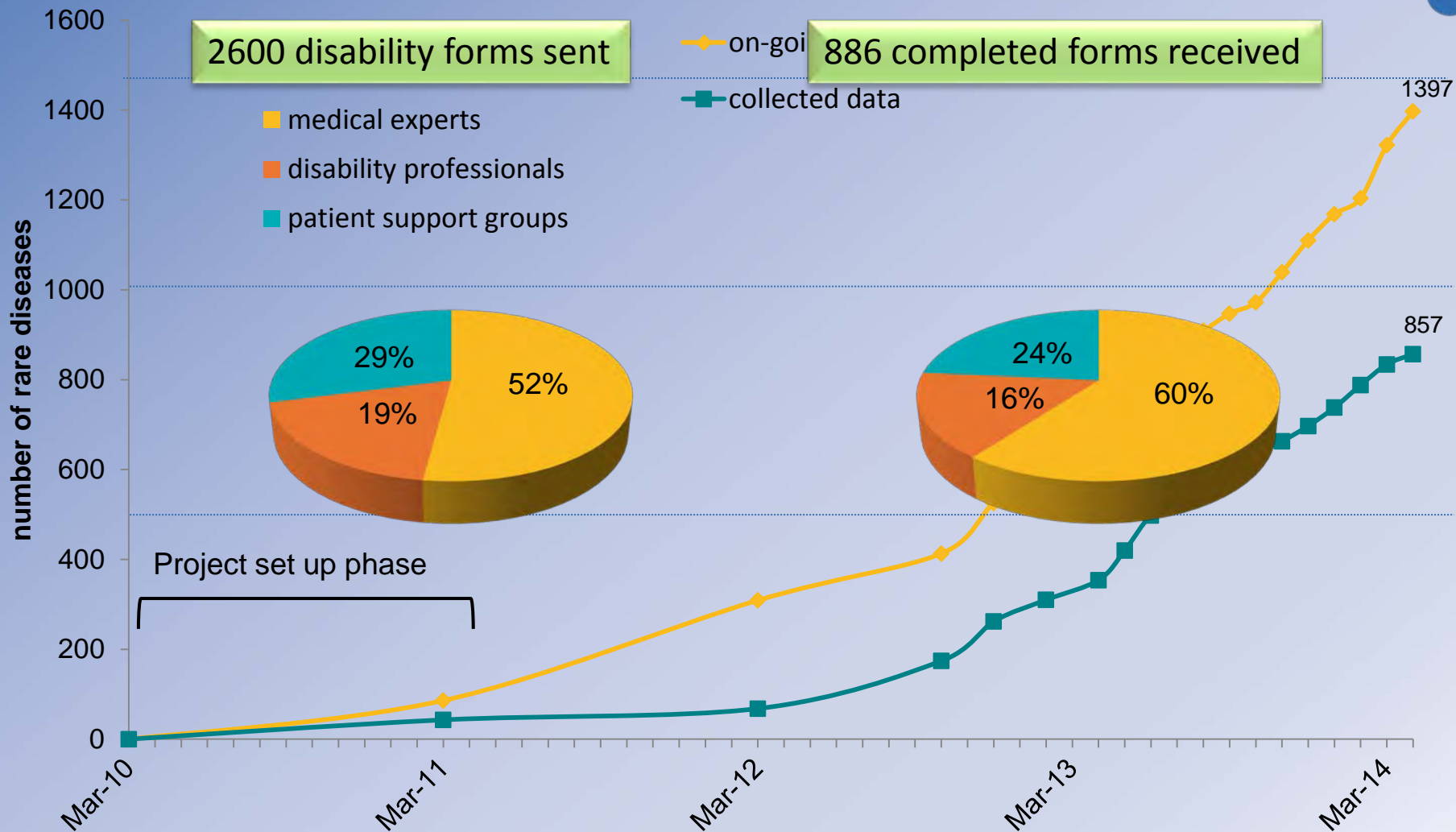
			<u>Permanent limitation</u> (activity limitation)	<u>Delay in acquisition</u> of a skill	<u>Transient limitation</u> (acute episodes, ...)	<u>Loss of an</u> <u>ability limiting</u> <u>the activity</u> (e.g. degenerative disease)
			<u>degree of severity</u> (L: low, M: moderate, S: severe, C: complete, U: unspecified)	<u>degree of severity</u> (M: minor, I: intermediate, S: significant, U: unspecified)	<u>degree of severity</u> (L: low, M: moderate, S: severe, C: complete, U: unspecified)	
			<u>frequency</u> (VF: very frequent: >80%, F: frequent: 30-80%, O: occasional: <30%)	<u>frequency</u> (VF: very frequent: >80%, F: frequent: 30-80%, O: occasional: <30%)	<u>frequency</u> (VF: very frequent: >80%, F: frequent: 30-80%, O: occasional: <30%)	
	Yes	No				Yes No
<i>examples:</i>						
Are they impaired in their ability to receive a message?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	S (VF)		C (F)	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Are they impaired in their ability to learn?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	M (VF), S (O)	M (VF)		<input type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
1 – Are the patients affected in their abilities to understand and learn?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<i>if your answer is « Yes », please reply to the questions below</i>						
<i>if your answer is « No », please go directly to question 2</i>						
Are they impaired in seeing/watching?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Are they impaired in hearing/listening?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Are they impaired in learning?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Do they have difficulties <u>acquiring language</u> (oral language/ sign language)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Do they have difficulties <u>learning to read</u> (text/Braille)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Do they have difficulties <u>learning to write</u> (text/Braille)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Do they have difficulties <u>learning to calculate</u> ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Are they impaired in <u>applying knowledge</u> ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Do they have difficulties <u>reading</u> (text/Braille)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Do they have difficulties <u>writing</u> (text/Braille)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Do they have difficulties <u>calculating</u> ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Are they impaired with their <u>cognitive abilities</u> ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Do they have difficulties <u>focusing their attention</u> ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Do they have difficulties <u>memorizing and retrieving</u> ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Do they have difficulties <u>thinking and reasoning</u> ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

Indexing rare diseases with the Orphanet Functioning Thesaurus

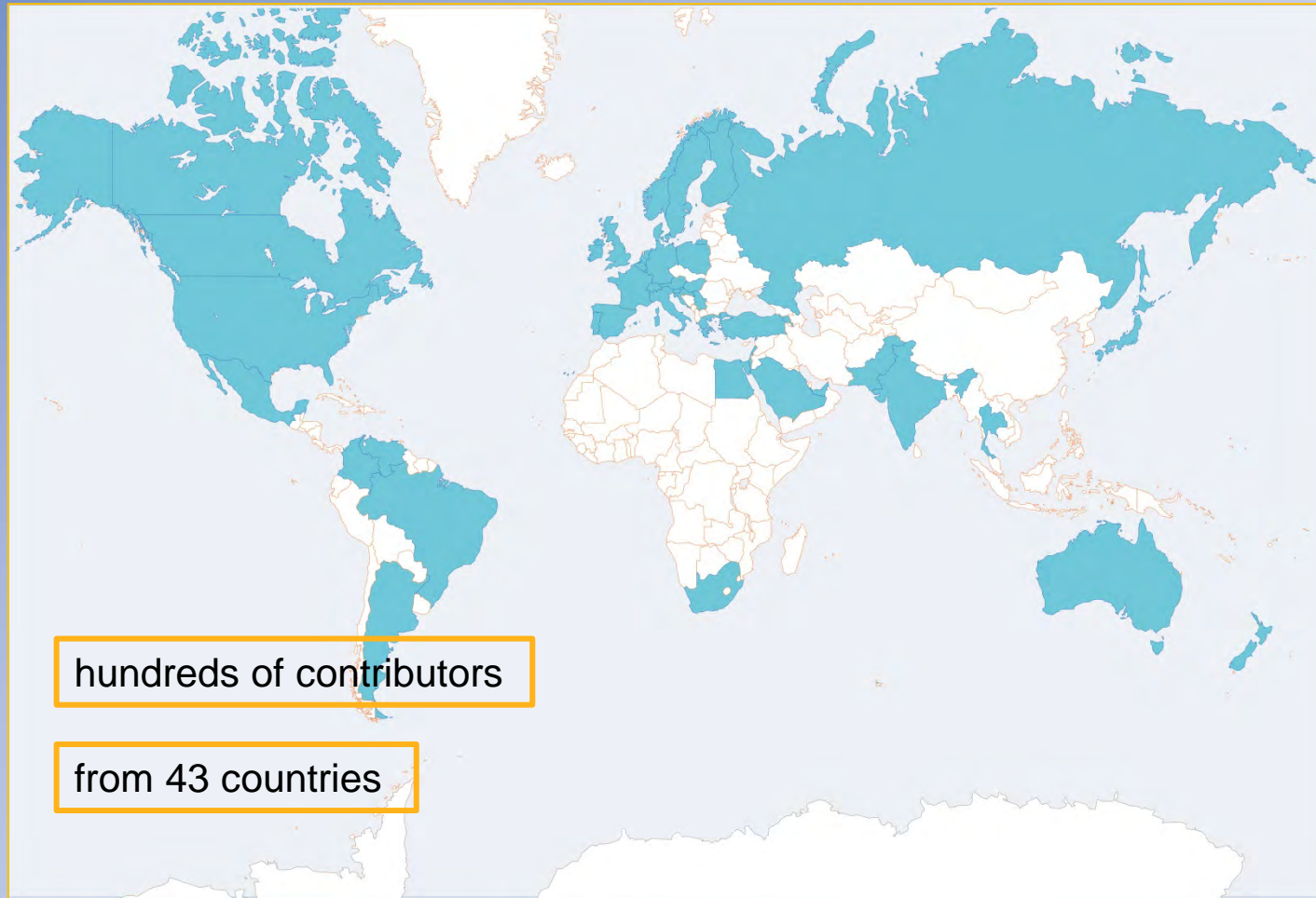
	A	B	C	D	E	F	G
1	ORPHA	Name	Disability Thesaurus	Type	Severity	Frequency	Loss of ability
2	10	48,XXYY syndrome	Understanding	permanent		F	
3	10	48,XXYY syndrome	Understanding	permanent		O	
4	10	48,XXYY syndrome	Understanding	temporary		O	
5	10	48,XXYY syndrome	Understanding	episodic			
6	10	48,XXYY syndrome	Understanding	temporary	M	VF	
7	10	48,XXYY syndrome	Understanding	temporary	L	O	
8	10	48,XXYY syndrome	Understanding	temporary	S	O	
9	10	48,XXYY syndrome	Acquiring language	permanent	M	VF	
10	10	48,XXYY syndrome	Acquiring language	permanent	L	O	
11	10	48,XXYY syndrome	Acquiring language	permanent	S	O	
12	10	48,XXYY syndrome	Acquiring language	temporary	M	VF	
13	10	48,XXYY syndrome	Acquiring language	temporary	S	VF	
14	10	48,XXYY syndrome	Acquiring language	temporary	L	O	
15	10	48,XXYY syndrome	Learning to read	permanent	M	VF	
16	10	48,XXYY syndrome	Learning to read	permanent	L	O	
17	10	48,XXYY syndrome	Learning to read	permanent	S	O	
18	10	48,XXYY syndrome	Learning to read	temporary	M	VF	
19	10	48,XXYY syndrome	Learning to read	temporary	S	VF	
20	10	48,XXYY syndrome	Learning to read	temporary	L	O	
21	10	48,XXYY syndrome	Learning to write	permanent	M	VF	
22	10	48,XXYY syndrome	Learning to write	permanent	L	O	
23	10	48,XXYY syndrome	Learning to write	permanent	S	O	
24	10	48,XXYY syndrome	Learning to write	temporary	M	VF	
25	10	48,XXYY syndrome	Learning to write	temporary	S	VF	
26	10	48,XXYY syndrome	Learning to write	temporary	L	O	
27	10	48,XXYY syndrome	Learning to calculate	permanent	M	VF	
28	10	48,XXYY syndrome	Learning to calculate	permanent	L	O	
29	10	48,XXYY syndrome	Learning to calculate	temporary	M	VF	
30	10	48,XXYY syndrome	Learning to calculate	temporary	S	VF	
31	10	48,XXYY syndrome	Learning to calculate	temporary	L	O	

Orphanet Functioning Database

Progress of the project



Contributors



"I actually think this was a very good survey. While it took me a bit of time at first to determine the best way to answer, I do think that overall it was well done and the information will be quite useful, particularly to parents, educators, and therapists."
Pr Sarah Elsea, geneticist, USA

"Congratulations for your excellent project"
Dr Luis Javier Jara Quezada, rheumatologist, Mexico

"This form that aims to quantify and assess disabilities of patients with LCH is a potentially important tool that may be of use to both patients and medical providers. "
"this may become a resource document"
Pr Robert Vassallo, lung specialist, USA

"Merci a vous pour ce beau travail "
Pr André Mégarbané, geneticist, Lebanon

"Je vous remercie, au nom des adhérents TOP de APTES pour le travail que vous accomplissez pour la reconnaissance du handicap dans le cadre des maladies rares"
Ms Monique Nait, APTES association, France

"Thank you again for your interest in improving the knowledge base on this topic."
Ms Pam Joseph, social worker, Australia

"I appreciate your project very much"
Dr Anna Caciotti, clinical pathologist, Italy

"Thank you for giving us the opportunity to share our experiences for those who need it."
Ms Mary Anne Meskis, Dravet syndrome foundation, USA

"I think what you are doing is fantastic! A good resource for health care providers and scientific investigators. Well done!"
Ms Lindsay A. Middleton, genetic counselor, USA

"I was excited to get your e-mail concerning the survey and have the nonprofit participate. We support you 100% to have this survey be successful."
Ms Billie Yvonne Duncan-Smith, CADASIL Foundation, USA

"Thank you for involving me in this important work."
Dr Patrick Yu-Wai-Ma, ophthalmologist, UK

"Good initiative!"
Mr Bart Bartels, pediatric physical therapist, Netherlands

"I strongly believe that such encyclopedia will be very helpful for both patients and health care providers and I am glad to get the opportunity to participate."
Dr Ayman El-Hattab, paediatrician, Saudi Arabia

"I will accept the invitation to participate in this important project"
Ms Eva Naess, physiotherapist, Norway

Results

- Providing for each rare disease:
 - a full list of the functional difficulties
 - with their temporality and course
 - with their degree of severity
 - with their frequency in patient populations
 - with the current care and management
 - keeping in mind that each situation is unique
 - from expertise and experience of all interested parties
 - in a controlled vocabulary, compatible and mapped with the international classification
 - in 7 languages
- For numerous diseases in quite little time
- Pioneer project with international stature
- The enthusiasm of all the stakeholders

RD disability core sets

(medical experts, health professionals, patient representatives, social workers and services,...)

Where will you find them?

- On Orphadata :
the Orphanet dataset download platform
www.orphadata.org
for extracting the whole data



- In a specifically designed search engine
to be developed
- On each specific disease page of the Orphanet website (*currently under discussion*)
When giving access to disability information, care should be taken to avoid excessively distressing patients and their families.

How can they be useful

- to raise awareness of the functional consequences of RD(s)
- to help better evaluate the difficulties and the needs of patients
(i.e. use of the questionnaire/ thesaurus as a guide for assessing the disabilities,
use of the disease specific disability core set as a checklist)
- to inform and train health professionals, staff of specialized institutions,
educators, therapists and social service providers
- to ensure the better care and support of patients, and to improve their
quality of life
- to help the patients and their families receive the disability compensation
measures they need with equity and equality
(example: partnership with the French Disability Benefit Offices, MDPH)
- to provide decision makers with a tool that can help assess the social
burden of RD(s)

How you can help

- send us any relevant documents

(general public information , information on diseases and disabilities)

whatever their language

We will assess their quality according to our standards
prior to dissemination

marie.daniel@inserm.fr
eogp.orphanet@inserm.fr

- contribute to the Orphanet Disability Project by answering the questionnaire for disease(s) you are familiar with

myriam.de-chalendar@inserm.fr
disability.orphanet@inserm.fr

- Help in the translation of:

- the Orphanet disability questionnaire
- the Orphanet Encyclopaedia for the General Public
- the Orphanet Disability Encyclopaedia (disability factsheets)

Orphanet will provide translation procedures to volunteers.

Looking for information
on a rare disease?

www.orpha.net

orphanet

The totally free access reference portal
for rare diseases and orphan drugs
for professionals and the general public

Thank you for your attention !