



Rare Disease Day in Tokyo
2019年2月28日

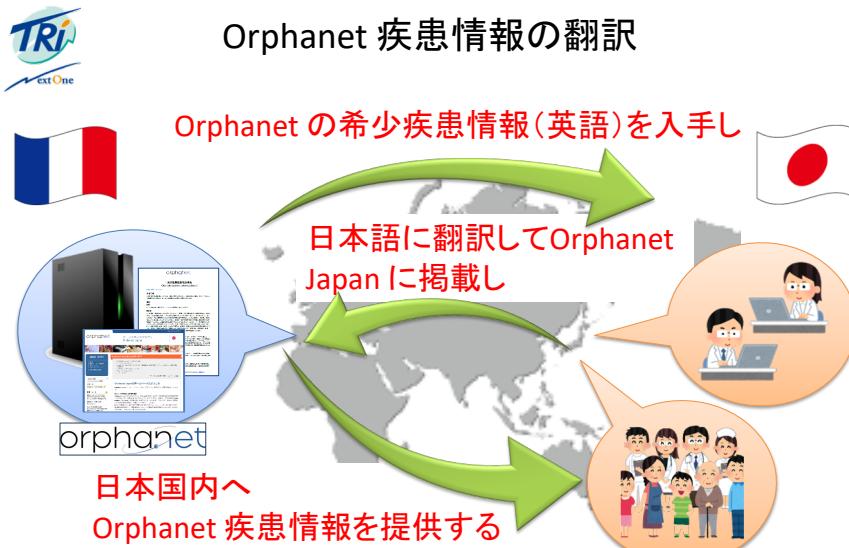
Orphanet Japan のご紹介

湯浅 圭介

公益財団法人神戸医療産業都市推進機構
医療イノベーション推進センター



Orphanet 疾患情報の翻訳





Orphanet とは

1997年に設立されたOrphanetは、フランスに本部を置く、世界最大規模の希少・難治性疾患連情報収集コンソーシアム

世界のあらゆる人々へ高品質な希少疾患連情報を提供し、診断・治療の向上を目指す

世界中から毎日40,000人を超えるアクセス

The portal for rare diseases and orphan diseases are rare, but rare disease patients are numerous!

Access our Services

- [Inventory of rare diseases and inventory of rare medical products involved](#)
- [Inventory of orphan drugs](#)
- [Database of patient organisations](#)
- [Directory of institutions and foundations](#)
- [Directory of expert centres](#)
- [Directory of medical and scientific congresses](#)
- [Directories of meeting places and travel and tourism bureaux](#)
- [Collection of thematic health-care reports](#)

Search a disease



2017年10月、当機構はアジアで初のOrphanet加盟を果たした。



37ヶ国加盟国

6,000を超える疾病情報をはじめ、加盟国の専門施設・専門医・患者団体など幅広い情報をWebサイトにて公開

2



Orphanet Japan Webサイト

<http://www.orphanet.jp/>



● 2018年4月6日
サイトオープン
翻訳の準備を実施

● 2019年2月23日
3疾患が公開

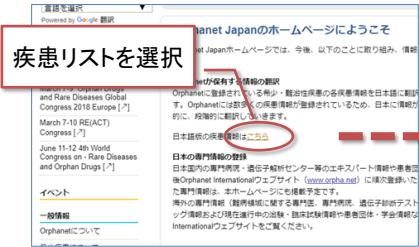
● 2019年3月末～4月
合計100疾患程度を公開予定

● 2019年4月～2020年3月
新たに10疾患程度を公開予定

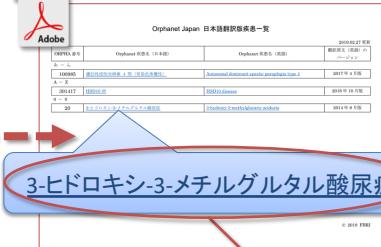
3

Orphanet 疾患情報へのアクセスイメージ①

① Orphanet Japan Webサイトにアクセス
<http://www.orphanet.jp/>



翻訳済みリスト



3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症

② Google等、検索エンジンにて検索



閲覧したい疾患名を選択

Orphanet 疾患情報へのアクセスイメージ②

海外での情報であり、国内の医療制度に準拠した情報とは異なる可能性がありますので、ご注意ください。

などがみられる。エピソード間欠期の小児は一般に健康であるが、続いて起こる急性クリーゼの予兆として、食欲不振、嗜睡、行動の変化、易刺激性、および筋力低下がみられることがある。

国内の難病関連施設等の情報登録

The screenshot shows the homepage of the TRI Next One website. At the top left is the logo. The main title is "国内の難病関連施設等の情報登録". Below it is a banner with the text "Orphanet英語サイトに、難病関連の情報を登録し、海外に情報提供" and the quote "Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous". A search bar at the bottom says "Search a disease" and has a "Search" button.

Access our Services

Services listed:

- Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved
- Inventory of orphan drugs
- Directory of patient organisations
- 患者団体 (highlighted in green)
- Directory of professionals and institutions
- 専門医師 (highlighted in green)
- Directory of expert centres
- Directory of medical laboratories providing遺伝子解析 (highlighted in green)
- 専門施設
- Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series

Search bar: Search a disease | Search

6

難病関連施設等の情報登録により期待される効果

The news article is dated January 9, 2019, and discusses a Russian girl with a rare disease who was successfully treated at Niigata Central Hospital. The text highlights the hospital's role as a center for genetic analysis (IRUD) and the successful treatment of a previously undiagnosed condition.

期待される効果

- 西新潟中央病院にてロシア人の難病患者さんを受け入れ
- IRUD解析センターである横浜市立大学での遺伝子解析を実施
- 病名が初めて判明し、治療が可能に！

海外に情報提供することで、このような事例が増えてくることが期待される。

※ヨミドクター(読売新聞)2019年1月9日付
※当記事は、当研究班の活動に何ら関係はありません

7



Orphanet Japan から期待される展望



8