

# TRADUCTION ORPHANET RAPPORT D'ACTIVITES (2018-2019)

---

Kim Van Roey, Elfriede Swinnen,  
Kris Doggen (Chef de Service)



## Sciensano

Epidémiologie et santé publique – Étude des soins de santé  
**Maladies Rares**

Décembre 2019 • Bruxelles • Belgique

—

Kim Van Roey

•

Elfriede Swinnen

•

Kris Doggen (Chef de Service)

•

### Soutien financier



### Partenaires



Personne de contact: Kim Van Roey • T+32 2 642 54 54 • [vertaling.orphanet@sciensano.be](mailto:vertaling.orphanet@sciensano.be)



# TABLE DES MATIÈRES

RESUME .....	6
ABREVIATIONS .....	7
FIGURES ET TABLEAUX.....	7
INTRODUCTION .....	8
METHODOLOGIE .....	11
1. TRADUCTION DE TERMES MEDICAUX ET RESUMES DE MALADIES RARES .....	11
2. VALIDATION DE TERMES MEDICAUX .....	11
3. TRADUCTIONS ADEQUATES.....	12
4. GESTION DE SITES WEB .....	12
ETAT D'AVANCEMENT .....	12
1. TRADUCTION DE TERMES MEDICAUX ET RESUMES DE MALADIES RARES .....	12
2. VALIDATION DE TERMES MEDICAUX .....	13
3. TRADUCTIONS ADEQUATES.....	14
4. GESTION DE SITES WEB .....	14
CONCLUSION .....	14

# RÉSUMÉ

Orphanet est une banque de données européenne qui offre des informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins et qui s'adresse tant au personnel des soins de santé qu'aux patients. Ces informations sont accessibles gratuitement et sont publiées sur un site Internet (<http://www.orpha.net/>). Orphanet comporte entre autres un inventaire, une classification et une encyclopédie des maladies rares, des informations sur les laboratoires, les projets de recherche, les études cliniques et les organisations de patients ainsi que toute une série de directives et de rapports. Ces informations sont introduites en anglais et traduites par la suite dans différentes langues.

Dans le cadre du projet Orphanet, Sciensano est responsable de la traduction des pages web structurelles mais aussi du contenu scientifique (termes médicaux, comme les noms et les synonymes des maladies et résumés textuels des maladies) d'Orphanet de l'anglais vers le néerlandais, afin que le contenu d'Orphanet soit, en plus du français et de l'allemand, également accessible dans la troisième langue nationale pour les prestataires de soins, les patients et les chercheurs néerlandophones. De plus, Sciensano se charge également de la validation de la terminologie traduite vers le néerlandais, pour laquelle il collabore avec l'Erfocentrum aux Pays-Bas. La traduction est un processus permanent et Sciensano remplit cette mission permanente au rythme et selon la procédure qui sont déterminés au niveau européen par le coordinateur d'Orphanet (INSERM). Actuellement (décembre 2019), plus de 30.000 termes et plus de 3.000 résumés de maladies rares sont disponibles en néerlandais.

Ce travail est également important pour le volet néerlandophone de la version belge de SNOMED CT®, qui est actuellement développé par le Centre de terminologie du Service public fédéral Santé publique, Sécurité de la chaîne alimentaire et Environnement (SPF-SSCE), qui a pour but l'implémentation d'une terminologie en néerlandais standardisée et validée des maladies rares dans les systèmes d'informations belges sur la santé. Pour favoriser cette collaboration en matière de traduction et de validation de termes, Sciensano et le Centre de terminologie utilisent tous deux le logiciel de traduction XTM. Cela a déjà permis l'enregistrement d'environ 3.000 termes de maladies dans la première sortie de la version belge néerlandophone de SNOMED CT®.

Pour donner des informations à différents groupes cibles sur le travail de Sciensano et d'Orphanet ainsi que sur différentes activités sur les maladies rares, Sciensano gère quelques sites internet accessibles au public, dont le site Orphanet national pour la Belgique, disponible en français et en néerlandais, et un site internet distinct de Sciensano consacré aux maladies rares, reprenant entre autres des explications sur le Registre central des maladies rares.

# ABRÉVIATIONS

<b>SPF SSCE</b>	Service public fédéral Santé publique, Sécurité de la chaîne alimentaire et Environnement
<b>INSERM</b>	Institut National de Santé et de Recherche Médicale
<b>LUMC</b>	Leids Universitair Medisch Centrum
<b>SNOMED CT®</b>	Systemized Nomenclature of Medicine Clinical Terms®
<b>ETP</b>	Equivalents temps plein

## FIGURES ET TABLEAUX

**Figure 1:** pages structurelles du site web Orphanet

**Figure 2:** l'encyclopédie Orphanet

**Figure 3:** résumés textuels de maladies rares

**Figure 4:** nombre de résumés textuels de maladies rares disponibles par langue dans Orphanet

**Tableau 1:** Etat d'avancement des traductions Orphanet de janvier 2018 à décembre 2019 inclus.

# INTRODUCTION

Orphanet est une banque de données européenne qui offre des informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins et qui s'adresse tant au personnel des soins de santé qu'aux patients. Ces informations sont accessibles gratuitement et sont publiées sur un site Internet (<http://www.orpha.net/>). Orphanet comporte entre autres un inventaire, une classification et une encyclopédie des maladies rares, des informations sur les laboratoires, les projets de recherche, les études cliniques et les organisations de patients ainsi que toute une série de directives et de rapports. Chaque maladie rare est décrite dans Orphanet à l'aide d'un terme préférentiel, d'éventuels synonymes, d'une définition et d'un résumé textuel subdivisé en plusieurs rubriques dans lesquelles différents aspects de la maladie sont décrits, à savoir : épidémiologie, caractéristiques cliniques, étiologie, diagnostic, diagnostics différentiels, diagnostic prénatal, avis génétique, traitement et pronostic. Toutes ces informations sont disponibles en anglais et sont actuellement traduites en français, en espagnol, en italien, en portugais, en allemand, en polonais et en néerlandais. Une partie du contenu est actuellement aussi disponible en grec, en slovène, en finnois et en russe.

Dans le cadre du projet Orphanet, Sciensano est responsable de la traduction des pages web structurelles (Figure 1) ainsi que du contenu (termes médicaux, comme les noms et les synonymes des maladies et les résumés textuels des maladies) (Figure 2, Figure 3) d'Orphanet de l'anglais vers le néerlandais.



**Figure 1: Pages web structurelles du site Orphanet.** Les pages web structurelles du site Orphanet ont déjà été traduites vers le néerlandais et sont disponibles en ligne. Régulièrement, les pages existantes sont actualisées ou de nouvelles pages sont créées par Orphanet. Ensuite, ces adaptations sont traduites vers le néerlandais par l'équipe Orphanet belge.



The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there is a search bar with the text 'hippel' and a 'Chercher' button. To the right of the search bar are social media icons and utility links: 'Aide', 'Imprimer', and 'Nous contacter'. The main title of the page is 'Maladie de von Hippel-Lindau'. Below the title is a 'Contribuer' button. A red-bordered box contains the 'Définition' (Definition) of the disease. Below this is a table of classification codes and synonyms. On the right side of the page, there is a vertical menu with language options: EN, ES, DE, IT, PT, NL, and PL.

**Définition**

La maladie de Von Hippel-Lindau (VHL) est un syndrome familial de prédisposition aux cancers, associé à des néoplasmes malins ou bénins, surtout hémangioblastomes rétiniens, cérébelleux, de la moelle épinière, carcinomes des cellules rénales (CCR) et phéochromocytome.

**ORPHA:892**

[Niveau de classification : Pathologie](#)

<b>Synonyme(s) :</b>	<b>VHL</b>	<b>OMIM: 193300</b>
Angiomatose cérébello-rétinienne de von Hippel-Lindau	Prévalence: 1-9 / 100 000	UMLS: C0019562
Angiomatose cérébello-rétinienne familiale	Hérédité: Autosomique dominante	MeSH: D006623
Angiomatose rétinocérébelleuse de von Hippel-Lindau	Âge d'apparition: Enfance, Adolescence, Adulte	GARD: 7855
Maladie de Lindau	CIM-10: Q85.8	MedDRA: 10047716

**Figure 2: l'encyclopédie Orphanet.** L'encyclopédie Orphanet (contenant des termes médicaux, dont des noms et des synonymes de maladies, des classifications et des mots clés, ainsi que des résumés textuels dont une définition) est actuellement traduite de l'anglais vers notamment le néerlandais ; les différentes langues dans lesquelles Orphanet est disponible, dont le néerlandais, peuvent être sélectionnées par l'utilisateur (en haut à droite).

De cette manière, le contenu d'Orphanet est également, en plus du français et de l'allemand, accessible dans la troisième langue nationale belge pour les prestataires de soins, les patients et les chercheurs néerlandophones. De plus, cet effort est important dans le cadre du volet néerlandophone de la politique terminologique nationale du Service public fédéral Santé publique, Sécurité de la chaîne alimentaire et Environnement (SPF SSCE) (voir [Méthodologie](#)).

Cette traduction est un processus permanent, étant donné que de nouvelles maladies rares viennent régulièrement s'ajouter, que des termes médicaux sont adaptés, que de nouveaux résumés sont ajoutés et que d'anciens résumés sont actualisés ou corrigés (chaque année, de nouveaux résumés ou des résumés actualisés ou corrigés sont édités par le coordinateur d'Orphanet, via les fameux rapports de traduction) et que les pages web structurelles sont modifiées. Les pages web structurelles ont été une première fois traduites et validées en 2012. En 2013 fut lancée la traduction de la liste complète de 30.640 termes médicaux (chiffre de 2013) (dont les noms et les synonymes des presque 6.000 maladies rares dans Orphanet, le système de classification, les symptômes et les mots clés. Ces termes doivent encore être validés. De plus, 1.499 résumés ont déjà (jusqu'en décembre 2017 inclus) été traduits, dont 681 déjà publiés sur le site Orphanet et 705 actualisés ou corrigés ([Tableau 1](#)).

## Résumé

### Epidémiologie

La prévalence est estimée à 1/53 000, l'incidence annuelle à la naissance à 1/36 000. Le sex-ratio H-F est de 1.

### Description clinique

La maladie peut survenir à tout âge (moyenne : 26 ans) et débute habituellement avec des hémangioblastomes rétiniens (multiples et bilatéraux dans 50% des cas). Ils sont souvent asymptomatiques mais peuvent provoquer un décollement de la rétine, un œdème maculaire, un glaucome et une perte de vision. Les hémangioblastomes du système nerveux central (SNC) sont révélateurs dans 40% des cas, et sont observés chez 60 à 80% des patients. Ils sont surtout localisés dans le cervelet mais aussi dans le tronc cérébral et la moelle épinière. Ils sont bénins mais peuvent être symptomatiques par compression des tissus adjacents. Dans le cervelet, ils entraînent généralement une hypertension intracrânienne, des céphalées, des vomissements et une ataxie des membres et du tronc. La formation de kystes rénaux multiples est très fréquente avec un risque très élevé de CCR. Certains phéochromocytomes peuvent être asymptomatiques ou causer une hypertension. Des kystes de l'épididyme, des cystadénomes (60% des hommes) peuvent apparaître, ainsi que des kystes multiples du pancréas (majorité des cas), des îlots tumoraux pancréatiques non sécrétoires ou des tumeurs du sac endolymphatique avec perte de l'audition (10% des cas). Les paragangliomes de la tête et du cou sont rares. L'âge moyen au diagnostic de tumeurs est inférieur à celui des cas sporadiques, avec une importante variabilité intrafamiliale.

### Etiologie

La maladie est due à des mutations à haute pénétrance du gène suppresseur de tumeur *VHL* (3p25.3). La majorité des cas sont diagnostiqués par identification d'une mutation germinale.

### Méthode(s) diagnostique(s)

Le diagnostic se fait en présence d'une seule tumeur caractéristique (de la rétine ou hémangioblastomes du SNC ou CCR) et d'antécédents familiaux. En l'absence de ceux-ci (20% de cas dus à des mutations de novo), plusieurs tumeurs sont requises (ex. 2 hémangioblastomes ou un hémangioblastome et un CCR). La numération formule sanguine, le dosage des catécholamines urinaires, l'analyse d'urine ou la cytologie urinaire peuvent évoquer une polycythémie, un phéochromocytome, une anomalie rénale ou un CCR. Des examens radiologiques permettent de détecter des tumeurs du SNC, un phéochromocytome, des tumeurs du sac endolymphatique, des tumeurs rénales et des kystes rénaux et pancréatiques.

### Diagnostic(s) différentiel(s)

Le diagnostic différentiel inclut néoplasie endocrinienne multiple, neurofibromatose, polykystose rénale, sclérose tubéreuse, syndromes de Birt-Hogg-Dube et phéochromocytome-paragangliome héréditaire associés à des mutations des sous-unités de la succinate déshydrogénase (*SDHB*, *SDHC*, *SDHD*).

### Diagnostic prénatal

Un diagnostic anténatal par analyse moléculaire des cellules du liquide amniotique ou des villosités choriales est proposé si une mutation responsable a déjà été identifiée dans la famille.

### Conseil génétique

La transmission est autosomique dominante. Un conseil génétique devrait être proposé aux patients et aux familles.

### Prise en charge et traitement

Le traitement nécessite une approche multidisciplinaire. La chirurgie est le traitement de choix. La prise en charge nécessite un suivi à vie (ophtalmologique, IRM cérébrale et scanners abdominaux, examens biologiques). Les patients à risque devraient être soumis à un programme de dépistage dès l'enfance, sauf si les examens de génétique moléculaire ont exclu un risque de VHL.

### Pronostic

Le pronostic dépend de la présence de tumeurs multiples. Les CCR sont la première cause de décès, suivi des hémangioblastomes du SNC. L'espérance de vie moyenne est de 50 ans. Un suivi régulier, une détection et une prise en charge rapides des tumeurs réduisent la morbidité et la mortalité.

**Figure 3: Résumés textuels de maladies rares.** Les résumés de maladies rares dans Orphanet sont actuellement traduits notamment vers le néerlandais. Ces résumés se composent de différentes rubriques, à savoir définition (Figure 2), épidémiologie, caractéristiques cliniques, étiologie, méthodes diagnostiques, diagnostics différentiels, diagnostic prénatal, avis génétique, gestion et traitement, et pronostic.

Les pays qui font partie du réseau Orphanet ont également un site Orphanet national à leur disposition, qui fonctionne comme point d'accès national au site Orphanet et qui fournit des informations sur les activités nationales en matière de maladies rares et d'Orphanet dans la langue du pays concerné. Pour la Belgique, il existe un site néerlandophone (<http://www.orpha.net/national/BE-NL/>) et un francophone (<http://www.orpha.net/national/BE-FR/>). Depuis 2015, Sciensano possède également un site consacré aux maladies rares (<https://rarediseases.sciensano.be/>). Sur ce site, une page consacrée à Orphanet contient un lien direct vers le site web d'Orphanet et vers les sites Orphanet belges.

## MÉTHODOLOGIE

### 1. TRADUCTION DE TERMES MÉDICAUX ET RÉSUMÉS DE MALADIES RARES

Le coordinateur Orphanet (INSERM) fait parvenir les rapports de traduction (rapports bimensuels contenant des termes médicaux en anglais, nouveaux, actualisés ou corrigés, et des résumés textuels de maladies rares) aux équipes nationales qui se chargent de la traduction. Le résumé d'une maladie peut se limiter à une définition, ou contenir des paragraphes supplémentaires dans lesquels différents aspects de la maladie sont décrits. Les résumés sont traduits, actualisés ou corrigés par un collaborateur de Sciensano. Ensuite, les résumés en néerlandais sont ajoutés par le collaborateur de Sciensano à la banque de données Orphanet, et publiés sur le site. Depuis 2017, la traduction et le traitement des termes et des résumés se font à l'aide du logiciel de traduction XTM (voir plus loin).

### 2. VALIDATION DE TERMES MÉDICAUX

La validation de traductions de termes médicaux est en partie effectuée par le Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid (Erfocentrum) aux Pays-Bas. Sciensano leur transmet une liste de termes pour validation (via Orphanet Nederland au Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC)). Après validation aux Pays-Bas, les adaptations et remarques sont vérifiées par un collaborateur de Sciensano et effectuées dans le logiciel de traduction XTM, accompagnées de la documentation nécessaire sur quelle adaptation a été effectuée et pourquoi. L'équipe Orphanet belge fera également appel à d'autres experts médicaux pour valider les termes traduits.

Par ailleurs, un certain nombre de termes peuvent être validés en collaboration avec le Service public fédéral Santé publique, Sécurité de la chaîne alimentaire et Environnement (SPF SSCE) (en ce qui concerne le codage de maladies rares, dans le cadre de la Rare Diseases Joint Action européenne). Là, le Centre de terminologie travaille à un volet belge (en néerlandais et en français) du système de terminologie SNOMED CT® (Systemized Nomenclature of Medicine Clinical Terms®). D'une part, les termes Orphanet en néerlandais peuvent être intégrés dans la version belge de SNOMED CT®. D'autre part, les concepts repris dans le SNOMED CT® belge, qui sont validés par le SPF SSCE, peuvent être utilisés pour valider les termes Orphanet traduits.

### 3. TRADUCTIONS SPECIFIQUES

Orphanet demande régulièrement des traductions spécifiques, allant de mots et de phrases à des textes entiers pour les pages web structurées d'Orphanet, les directives et les rapports. Ces demandes sont adressées via une adresse e-mail distincte à laquelle ont accès les différentes équipes de traduction des différents pays. Un collaborateur de Sciensano se charge de la traduction et la transmet via la même voie à Orphanet.

### 4. GESTION DE SITES WEB

Les sites web Orphanet nationaux pour la Belgique et le site web de Sciensano consacré aux maladies rares sont gérés par un collaborateur de Sciensano via les pages web administratives à cet effet.

## ÉTAT D'AVANCEMENT

De janvier 2018 à mai 2019, 0,7 ETP de l'équipe Orphanet belge de Sciensano a été attribué au projet de traduction Orphanet. L'état d'avancement est indiqué ci-dessous par domaine de travail.

### 1. TRADUCTION DE TERMES MEDICAUX ET RESUMES DE MALADIES RARES

Jusqu'en décembre 2017 inclus, les résumés de 1.499 maladies rares ont été traduits, dont 681 étaient publiés sur le site web d'Orphanet. Depuis, 1.530 résumés supplémentaires ont été traduits et tous les résumés en néerlandais ont été publiés sur le site web Orphanet, portant ce montant actuellement à 3.029, une augmentation de 2.348 unités depuis le rapport précédent (Figure 4, Tableau 1). 91 résumés, déjà traduits et publiés sur le site web Orphanet, ont en outre été actualisés ou corrigés (Tableau 1).

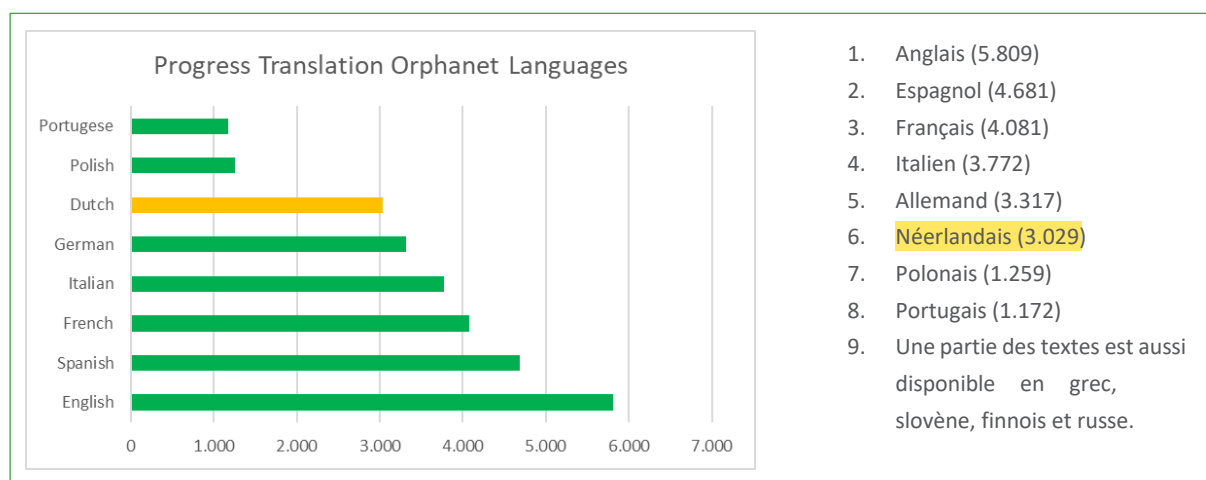
La traduction de la liste complète de 30.640 termes médicaux a déjà commencé en 2013. Tous les 2 mois, des ajouts et/ou des adaptations sont toutefois édités via les rapports de traduction. Dans la période de janvier 2018 à décembre 2019 inclus, 1.114 nouveaux termes (termes préférentiels, synonymes et mots clés) ont été traduits pour 576 maladies rares et les termes (termes préférentiels, synonymes et mots clés) de 1.399 autres maladies rares ont été actualisés, corrigés ou supprimés.

**Tableau 1:** Etat d'avancement des traductions Orphanet de janvier 2018 à décembre 2019 inclus. Le tableau montre l'état d'avancement des traductions Orphanet vers le néerlandais, qui ont été réalisées au cours de cette période de rapportage à l'aide d'une comparaison des volumes traduits jusqu'en décembre 2017 et jusqu'en décembre 2019. Ceci fait apparaître que des progrès considérables ont été réalisés en matière de traduction et d'actualisation des résumés textuels.

Activité	Situation en décembre 2017	Situation en décembre 2019	Réalisé en 2018-2019 <sup>b</sup>
Nombre de résumés traduits <sup>a</sup>	1.499	3.029	<b>1.530</b>
Nombre de résumés actualisés ou corrigés	705	796	<b>91</b>
Nombre de résumés traduits en ligne	681	3.029	<b>2.348</b>

<sup>a</sup> Le cas échéant, les résumés nouvellement traduits ont également été actualisés ou corrigés avant d'être mis en ligne (selon les rapports de traduction).

<sup>b</sup> Jusqu'en décembre 2019 inclus.



**Figure 4:** Nombre de résumés textuels de maladies rares par langue (décembre 2019). Les résumés de maladies rares dans Orphanet sont créés en anglais et sont ensuite traduits par les équipes nationales dans plusieurs autres langues européennes.

## 2. VALIDATION DE TERMES MEDICAUX

La liste complète de 30.640 termes médicaux traduits doit encore en grande partie être validée. En 2017, les traductions en néerlandais de termes préférentiels et de synonymes pour 660 maladies rares ont été validées par l'Erfocentrum aux Pays-Bas. Cette validation a été vérifiée et effectuée par l'équipe Orphanet belge, y compris la documentation nécessaire sur les adaptations.

En 2018, une nouvelle liste de termes de maladies a été transmise à Orphanet Pays-Bas pour validation, mais en raison d'autres priorités de l'Erfocentrum, la validation de cette liste n'a pas encore été initiée. Sciensano a en outre pris contact avec un médecin belge spécialisé en affections rhumatismales pour lui demander de valider les termes médicaux de maladies rhumatismales traduits vers le néerlandais pour Orphanet. Il a répondu positivement et il a donc reçu une liste de termes à valider, ce qu'il est actuellement en train de faire.

### 3. TRADUCTIONS SPECIFIQUES

Les traductions des pages web et des rapports Orphanet demandées par Orphanet ont toujours été effectuées immédiatement par l'équipe Orphanet belge et transmises ensuite à Orphanet. Les principales traductions spécifiques effectuées lors de la période de rapportage passée sont l'enquête de satisfaction pour les utilisateurs Orphanet, les nouvelles pages web structurelles ou les pages modifiées du site web Orphanet ([https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_HPOTerms.php?lng=NL](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_HPOTerms.php?lng=NL)), et les Orphanet Report Series:

[https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/NL/Prevalentie\\_van\\_zeldzame\\_ziekten\\_Nummer1.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/NL/Prevalentie_van_zeldzame_ziekten_Nummer1.pdf);

[https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/NL/Prevalentie\\_van\\_zeldzame\\_ziekten\\_Nummer2.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/NL/Prevalentie_van_zeldzame_ziekten_Nummer2.pdf);

[https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/NL/Zeldzame\\_ziektenlijst\\_in\\_alfabetische\\_volgorde.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/NL/Zeldzame_ziektenlijst_in_alfabetische_volgorde.pdf).

### 4. GESTION DE SITES WEB

L'équipe Orphanet belge se charge de l'entretien courant et de l'actualisation régulière des sites Orphanet nationaux pour la Belgique et du site web de Sciensano consacré aux maladies rares.

## CONCLUSION

La gestion des différents sites web, des traductions spécifiques à la demande d'Orphanet, ainsi que la traduction, l'actualisation et la correction de termes médicaux et de résumés scientifiques pour Orphanet est un processus permanent. En 2018-2019, de grands progrès ont été effectués en ce qui concerne la traduction et la publication en ligne de résumés textuels de maladies rares. Le retard qui avait été pris en 2016-2017 avec les rapports de traduction a entre-temps été complètement rattrapé et depuis la période de rapportage précédente, le nombre de résumés traduits vers le néerlandais a doublé et le nombre de résumés en néerlandais publiés sur le site Orphanet accessible au public a pratiquement quadruplé.



## CONTACT

Kim Van Roey • T+32 2 642 54 54 • [vertaling.orphanet@sciensano.be](mailto:vertaling.orphanet@sciensano.be)

### POUR PLUS D'INFORMATION

Rendez-vous sur notre site web  
>[www.sciensano.be](http://www.sciensano.be) ou  
contactez-nous à l'adresse  
>[info@sciensano.be](mailto:info@sciensano.be)



