sciensano

GEZONDHEIDSZORGONDERZOEK

ORPHANET VERTALING: ACTIVITEITENRAPPORT (2022)

Kim Van Roey, Elfriede Swinnen

levenslang gezond

.be

WIE WE ZIJN

SCIENSANO telt meer dan 700 medewerkers die zich elke dag opnieuw inzetten voor ons motto: levenslang gezond. Zoals uit onze naam blijkt, vormen wetenschap en gezondheid de kern van ons bestaan. De kracht van Sciensano ligt in de holistische en multidisciplinaire benadering van gezondheid. Onze aandacht gaat daarbij uit naar het nauwe en onlosmakelijke verband tussen de gezondheid van mensen en die van dieren, en hun omgeving (het "One health" concept). Daarom combineren we meerdere invalshoeken in ons onderzoek om op een unieke manier bij te dragen aan ieders gezondheid.
Sciensano kan hiervoor verder bouwen op de meer dan 100 jaar wetenschappelijke expertise van het voormalige Centrum voor Onderzoek in Diergeneeskunde en Agrochemie (CODA) en het vroegere Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid (WIV).

Sciensano

Epidemiologie en volksgezondheid - Gezondheidszorgonderzoek

Zeldzame Ziekten

Februari 2023 • Brussel • België

Kim Van Roey

•

Elfriede Swinnen

•

Met de financiële steun van	Partners
RIZIV	federale overheidsdienst VOLKSGEZONDHEID, VEILIGHEID VAN DE VOEDSELKETEN EN LEEFMILIEU

Contactpersoon: Kim Van Roey • T+32 2 642 54 54 • vertaling.orphanet@sciensano.be

INHOUDSOPGAVE

SAMENVATTING 6
AFKORTINGEN 7
FIGUREN EN TABELLEN 7
INLEIDING 8
METHODOLOGIE 11
1. VERTALING VAN DE ORPHANET-TERMINOLOGIE EN -ENCYCLOPEDIE 11
2. VALIDATIE VAN DE NEDERLANDSTALIGE ORPHANET-TERMINOLOGIE 11
3. BEHEER VAN WEBSITES 12
VOORTGANG 12
1. VERTALING VAN DE ORPHANET-TERMINOLOGIE EN -ENCYCLOPEDIE 12
2. VALIDATIE VAN DE NEDERLANDSTALIGE ORPHANET-TERMINOLOGIE 14
3. BEHEER VAN WEBSITES 15
CONCLUSIE 16

SAMENVATTING

Orphanet is een Europese databank die informatie over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen verschaft, en is gericht op personeel in de gezondheidszorg, patiënten en onderzoekers. De informatie is vrij toegankelijk en wordt gepubliceerd op de websites van Orphanet (http://www.orpha.net/) en Orphadata (http://www.orphadata.org/). Orphanet bevat onder meer een inventaris, classificatie en encyclopedie van zeldzame ziekten, informatie over laboratoria, onderzoeksprojecten, klinische studies en patiëntenorganisaties, en een verzameling richtlijnen en rapporten. Deze informatie wordt ingevoerd in het Engels en achteraf vertaald in verschillende talen.

In het kader van het Orphanet-project is Sciensano verantwoordelijk voor de vertaling van zowel de structurele webpagina's als de wetenschappelijke inhoud (terminologie en encyclopedie van zeldzame ziekten) van Orphanet van het Engels naar het Nederlands, zodoende de inhoud van Orphanet naast het Frans en het Duits ook beschikbaar te maken in de derde Belgische landstaal. Aan de hand van kwaliteitscontroles worden discrepanties tussen de Engelstalige en Nederlandstalige encyclopedie weggewerkt. Daarnaast staat Sciensano ook in voor de validatie van de vertaalde termen. De vertaling is een continu proces dat uitgevoerd wordt op het tempo en volgens de procedures die op Europees niveau door de coördinator van Orphanet (INSERM) worden bepaald.

Dit werk is ook van belang voor de Belgische versie van SNOMED CT®, die wordt ontwikkeld door het Terminologiecentrum van de Federale Overheidsdienst Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu (FOD-VVVL), met als doel de implementatie van een gestandaardiseerde en gevalideerde terminologie van zeldzame ziekten in de Belgische gezondheidsinformatiesystemen. Deze samenwerking rond vertaling en validatie van termen heeft eerder geleid tot de opname van meer dan 3.000 Nederlandstalige ziektetermen van Orphanet in de eerste release van de Belgische versie van SNOMED CT®, op basis van een lexicale mapping tussen SNOMED CT® en Orphanet die werd uitgevoerd door het Terminologiecentrum. Dit jaar werden bijkomende termen toegevoegd, ditmaal aan de hand van een recentere semantische mapping tussen SNOMED CT® en Orphanet die werd uitgevoerd door SNOMED CT® en Orphanet en meer dan 5.000 termen omvat.

Om verschillende doelgroepen informatie te verschaffen over het werk van Sciensano en Orphanet, alsook over activiteiten en evenementen rond zeldzame ziekten, beheert Sciensano enkele publiek toegankelijke websites, waaronder Nederlandstalige en Franstalige nationale Orphanet-websites voor België, die dit jaar volledig werden vernieuwd, en een aparte website van Sciensano gewijd aan zeldzame ziekten, met onder meer toelichtingen over het Centraal Register Zeldzame Ziekten.

In 2022 werd in het kader van dit project opnieuw vooruitgang geboekt. Zo werden samenvattingen van 1.463 zeldzame ziekten vertaald, geactualiseerd en/of gecorrigeerd, en werden 279 termen voor 108 nieuwe zeldzame ziekten in Orphanet vertaald, terwijl 621 termen voor 292 reeds bestaande entiteiten in Orphanet werden vertaald, geactualiseerd of gecorrigeerd. Ook werden alle discrepanties tussen de Nederlandstalige en Engelstalige samenvattingen in Orphanet weggewerkt. Daarnaast werd er gewerkt om de validatie van 3.522 vertaalde Orphanet-termen door het Belgische College voor Genetica te kunnen realiseren. Tot slot werd beslist in 2023 te starten met de vertaling van HPO-termen naar het Nederlands voor annotatie van zeldzame ziekten in Orphanet.

AFKORTINGEN

FOD-VVVL	Federale Overheidsdienst Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
HPO	Human Phenotype Ontology
INSERM	Institut National de Santé et de Recherche Médicale (Orphanet-coördinator)
SNOMED CT®	Systemized Nomenclature of Medicine Clinical Terms®

FIGUREN EN TABELLEN

Figuur 1: Structurele webpagina's van de Orphanet-website.

Figuur 2: De Orphanet-terminologie en Orphanet-encyclopedie.

Figuur 3: Samenvattingen van zeldzame ziekten.

Figuur 4: Annotatie van zeldzame ziekten in Orphanet met HPO-termen.

Figuur 5: De nieuwe nationale Orphanet-website voor België.

Tabel 1: Voortgang van de vertaling van Orphanet in 2022.

Tabel 2: Voortgang van de correctie van discrepanties tussen de Nederlandstalige en Engelstalige samenvattingen in Orphanet in 2022.

INLEIDING

Orphanet is een Europese databank die informatie over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen aanbiedt, en die zich onder meer richt op personeel in de gezondheidszorg, onderzoekers en patiënten. De informatie is vrij toegankelijk en wordt gepubliceerd op de websites van Orphanet (http://www.orpha.net/) en Orphadata (http://www.orphadata.org/). Orphanet bevat onder meer een inventaris, classificatie en encyclopedie van zeldzame ziekten, informatie over laboratoria, onderzoeksprojecten, klinische studies en patiëntenorganisaties, en een verzameling richtlijnen en rapporten. Elke zeldzame ziekte in Orphanet wordt beschreven aan de hand van een voorkeursterm, eventuele synoniemen en trefwoorden, een definitie, en een beschrijving onderverdeeld in rubrieken waarin verschillende aspecten van de ziekte beschreven worden, zijnde epidemiologie, klinische kenmerken, etiologie, diagnose, differentiële diagnoses, prenatale diagnose, genetisch advies, behandeling en prognose. Al deze informatie wordt gegenereerd in het Engels en wordt vertaald naar Frans, Spaans, Italiaans, Portugees, Duits, Pools, Tsjechisch en Nederlands. Een deel van de inhoud is momenteel ook beschikbaar in het Grieks, Sloveens, Fins en Russisch.

Binnen Sciensano is het Belgische Orphanet-team verantwoordelijk voor de vertaling van zowel de structurele webpagina's (Figuur 1) als de inhoud (medische termen, zoals namen en synoniemen van ziekten, en samenvattingen van ziekten) (Figuur 2, Figuur 3) van Orphanet van het Engels naar het Nederlands.

***Figuur 1**: **Structurele webpagina's van de Orphanet-website.** De structurele webpagina's van de Orphanet-website, zoals de hier afgebeelde startpagina, werden reeds vertaald naar het Nederlands en zijn online beschikbaar. Regelmatig worden bestaande pagina's aangepast of worden nieuwe pagina's aangemaakt door Orphanet. Vervolgens worden deze wijzigingen door het Belgische Orphanet-team vertaald naar het Nederlands.*

Figuur 2: De Orphanet-terminologie en Orphanet-encyclopedie. *De Orphanet-terminologie (met medische termen, waaronder namen en synoniemen van ziekten, classificaties en trefwoorden) en -encyclopedie (met samenvattingen bestaande uit onder meer een definitie) worden vertaald van het Engels naar onder meer het Nederlands; de verschillende talen waarin Orphanet beschikbaar is, kunnen door de gebruiker geselecteerd worden (rechtsboven).*

Zodoende is de inhoud van Orphanet naast het Frans en het Duits ook toegankelijk in de derde Belgische landstaal voor Nederlandstalige gezondheidszorgverstrekkers, patiënten en onderzoekers. Bijkomend is deze inspanning van belang in het kader van het Nederlandstalige luik van het nationale terminologiebeleid van de Federale Overheidsdienst Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu (FOD-VVVL) (zie Methodologie).

Deze vertaling is een continu proces, aangezien er voortdurend nieuwe zeldzame ziekten bijkomen, medische termen aangepast worden, nieuwe samenvattingen toegevoegd worden, oude samenvattingen geactualiseerd of gecorrigeerd worden (twee- tot driemaandelijks worden nieuwe, geactualiseerde of gecorrigeerde termen en samenvattingen vrijgegeven door de coördinator van Orphanet, via de zogenaamde vertaalrapporten), en structurele webpagina's bijgewerkt worden. In 2019 werd gestart met het identificeren van discrepanties, onderverdeeld in verschillende categorieën, tussen samenvattingen in de verschillende nationale talen en de referentiedata in het Engels, met als doel deze verschillen in de databank te corrigeren en zodoende de kwaliteit van de informatie te verbeteren.

De landen die deel uitmaken van het Orphanet-netwerk hebben ook een nationale Orphanet-website ter beschikking, die fungeert als nationaal toegangspunt tot de Orphanet-website en die informatie verstrekt over nationale activiteiten omtrent zeldzame ziekten en over Orphanet in de taal van het desbetreffende land. Voor België is er een Nederlandstalige (https://orphanet.site/belgie) en een Franstalige (https://orphanet.site/belgique) website beschikbaar. Sinds 2015 is er ook een website van Sciensano beschikbaar die gewijd is aan zeldzame ziekten (https://rarediseases.sciensano.be/) en informatie verschaft over projecten daaromtrent, zoals Centraal Register Zeldzame Ziekten.

Samenvatting

Epidemiologie

De prevalentie wordt geschat op 1/53.000 en de jaarlijkse geboorte-incidentie op 1/36.000. Mannen en vrouwen worden even vaak getroffen. De gemiddelde leeftijd bij de diagnose is 26 jaar (marge: kleutertijd - 70 jaar).

Klinische beschrijving

Hemangioblastomen van het netvlies zijn overwegend de eerste manifestatie van de ziekte (multipel en bilateraal in ongeveer 50% van de gevallen). Ze veroorzaken meestal geen symptomen, maar kunnen netvliesloslating, macula-oedeem, glaucoom en verlies van het gezichtsvermogen tot gevolg hebben. Hemangioblastomen van het centrale zenuwstelsel (CZS) zijn het aanwezige element in ongeveer 40% en komen algemeen voor bij 60-80% van de patiënten. Ze zijn meestal gelokaliseerd in het cerebellum, maar ook in de hersenstam en het ruggenmerg. Ze zijn goedaardig maar veroorzaken symptomen omdat ze het aangrenzende zenuwweefsel samendrukken. In het cerebellum zijn ze meestal geassocieerd met verhoogde intracraniale druk, hoofdpijn, braken en ataxie van romp of ledematen. Multipele niercysten komen vaak voor en in veel gevallen bestaat levenslang een zeer hoog risico op RCC (70%). Feochromocytomen kunnen ofwel asymptomatisch zijn, ofwel hypertensie veroorzaken. Epididymale cysten en cystadenomen (60% van de mannelijke patiënten) kunnen voorkomen, net zoals multipele pancreascysten (de meeste patiënten), maar niet-secretoire pancreaseilandceltumoren komen slechts voor bij een minderheid (ongeveer 10%). Endolymfatische zaktumoren (ELST) worden ook waargenomen (tot 10%) en kunnen gehoorverlies veroorzaken. Paragangliomen van hoofd en hals zijn zeldzaam (0,5%). De gemiddelde leeftijd bij de diagnose van tumoren bij VHL is aanzienlijk jonger dan in sporadische gevallen. Er wordt een uitgesproken intrafamiliale variabiliteit gerapporteerd.

Etiologie

VHL wordt veroorzaakt door hoogpenetrante mutaties in het *VHL* gen (3p25.3), een klassieke tumorsuppressor. De meeste gevallen worden gediagnosticeerd door het aantonen van een VHL-kiemlijnmutatie.

Diagnostische methodes

De diagnose kan worden gesteld in aanwezigheid van een enkele typische tumor (bv. retinale of CZS-hemangioblastomen of RCC) en een positieve familiale voorgeschiedenis van VHL. Indien er geen familiale voorgeschiedenis is (20% van de gevallen wordt veroorzaakt door nieuwe mutaties), zijn het voorkomen van meerdere tumoren (bv. twee hemangioblastomen of één hemangioblastoma en één RCC) vereist om de diagnose te stellen. Een compleet bloedbeeld, de bepaling van catecholaminemetabolieten in de urine, een urineanalyse en urinecytologie kunnen indicatief zijn voor polycythemie, feochromocytoom, renale anomalieën en RCC. Beeldvormingsonderzoeken kunnen worden gebruikt om CZS-tumoren, feochromocytoom, endolymfatische zaktumoren, niertumoren en nier- en pancreascysten op te sporen.

Differentiële diagnose

Differentiële diagnoses omvatten multipele endocriene neoplasieën, neurofibromatose, polycystische nierziekte, tubereuze sclerose, Birt-Hogg-Dubesyndroom en erfelijke feochromocytoom-paragangliomsyndromen (zie deze termen), geassocieerd met mutaties in de succinaatdehydrogenase-subunit (SDHB, SDHC en SDHD).

Antenatale diagnose

Prenatale diagnose is mogelijk door middel van moleculaire analyse van amnioncellen of chorionvlokken als een ziekte-veroorzakende mutatie geïdentificeerd is bij een getroffen familielid.

Genetisch advies

Overerving is autosomaal dominant. Er moet erfelijkheidsadvies worden geboden.

Prognose

De prognose hangt af van het voorkomen van multipele tumoren. RCC is de belangrijkste doodsoorzaak, gevolgd door CZS-hemangioblastomen. De gemiddelde levensverwachting wordt geschat op 50 jaar, maar regelmatige bewaking, vroegtijdige opsporing en behandeling van tumoren verminderen de morbiditeit en mortaliteit.

Figuur 3: Samenvattingen van zeldzame ziekten op de Orphanet-website. *De samenvattingen bestaan uit verschillende rubrieken, zijnde definitie (zie Figuur 2), epidemiologie, klinische kenmerken, etiologie, diagnostische methodes, differentiële diagnoses, antenatale diagnose, genetisch advies, beheer en behandeling, en prognose. Deze teksten worden continu vertaald naar onder meer het Nederlands.*

METHODOLOGIE

1. VERTALING VAN DE ORPHANET-TERMINOLOGIE EN -ENCYCLOPEDIE

De Orphanet-coördinator (INSERM) bezorgt vertaalrapporten (twee- tot driemaandelijkse rapporten met nieuwe, geactualiseerde of gecorrigeerde Engelstalige medische termen en samenvattingen van zeldzame ziekten) aan de nationale teams die instaan voor de vertaling. De samenvatting van een ziekte kan zich beperken tot een definitie, of kan bijkomende paragrafen bevatten waarin verschillende aspecten van de ziekte beschreven zijn. De samenvattingen worden vertaald, geactualiseerd of gecorrigeerd en toegevoegd aan de Orphanet-databank door het Belgische Orphanet-team, waarna deze worden gepubliceerd op de Orphanet-website. Vertaling en bewerking van termen en samenvattingen gebeurt met behulp van de XTM-software.

Daarnaast vraagt Orphanet regelmatig om specifieke vertalingen, gaande van termen of definities tot hele teksten voor structurele webpagina's, enquêtes, richtlijnen en rapporten. Deze aanvragen gebeuren via een apart e-mailadres van het Belgische Orphanet-team (vertaling.orphanet@sciensano.be), dat de vertaling uitvoert en terugbezorgt aan de Orphanet-coördinator.

Sinds 2019 voert INSERM periodieke kwaliteitscontroles uit, waarbij discrepanties tussen Engelstalige en vertaalde samenvattingen in de Orphanet-databank worden geïdentificeerd. Er wordt een lijst met verschillende types van discrepanties tussen anderstalige en Engelstalige samenvattingen opgesteld en bezorgd aan de nationale Orphanet-teams, die instaan voor correctie van de discrepanties.

2. VALIDATIE VAN DE NEDERLANDSTALIGE ORPHANET-TERMINOLOGIE

Een deel van de vertaalde Orphanet-termen wordt gevalideerd in samenwerking met de Federale Overheidsdienst Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu (FOD-VVVL). Daar werkt het Terminologiecentrum aan een Belgische extensie (in het Nederlands en in het Frans) van het SNOMED CT® (Systemized Nomenclature of Medicine Clinical Terms®) terminologiestelsel. Enerzijds worden Nederlandstalige Orphanet-termen geïntegreerd in de Belgische versie van SNOMED CT®. Anderzijds kunnen de concepten in de Belgische SNOMED CT®, die gevalideerd worden door de FOD-VVVL, gebruikt worden ter validatie van vertaalde Orphanet-termen. Daarvoor dienen eerst overeenkomstige termen in beide terminologieën bepaald te worden. Dit gebeurde eerder reeds aan de hand van een lexicale mapping tussen de SNOMED CT®- en Orphanet-terminologie, die werd uitgevoerd door het Terminologiecentrum, en die resulteerde in een lijst van 3.128 ziekten met lexicaal overeenkomstige termen. Daarnaast hebben Orphanet en SNOMED CT® in 2021 een semantische mapping tussen beide terminologieën gepubliceerd, bestaande uit 5.691 overeenkomstige entiteiten.

Een tweede piste voor validatie van de Nederlandstalige Orphanet-terminologie verloopt in samenwerking met het Belgische College voor Genetica (https://www.college-genetics.be/nl/) en het Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten, die zich bereid hebben getoond mee te werken aan deze validatie. Hiertoe worden op basis van Orphadata-bestanden per domein templates met Nederlandstalige termen en bijhorende informatie ontworpen en gegenereerd, en vervolgens via het College voor Genetica bezorgd aan het Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten voor verdere validatie.

3. BEHEER VAN WEBSITES

De nationale Orphanet-websites voor België en de website over zeldzame ziekten van Sciensano worden beheerd door een medewerker van het Belgische Orphanet-team via de daartoe geëigende administratieve webpagina's.

VOORTGANG

1. VERTALING VAN DE ORPHANET-TERMINOLOGIE EN -ENCYCLOPEDIE

Alle vertaalrapporten van 2022 werden gedurende dat jaar volledig afgewerkt, waarbij 1.463 samenvattingen van zeldzame ziekten werden vertaald, geactualiseerd of gecorrigeerd. Er werden eveneens 279 termen (voorkeurstermen, synoniemen en trefwoorden) voor 108 nieuwe entiteiten in Orphanet vertaald, terwijl voor 292 reeds bestaande entiteiten in Orphanet 621 termen (voorkeurstermen, synoniemen en trefwoorden) werden vertaald, geactualiseerd of gecorrigeerd (Tabel 1). In juli 2022 werd een nieuwe release van de Nederlandstalige Orphanet-nomenclatuur gepubliceerd op de publiek toegankelijke website van Orphadata (http://www.orphadata.org/cgi-bin/ORPHAnomenclature.html). In samenwerking met het Terminologiecentrum van de FOD-VVVL werden Nederlandstalige Orphanet-termen naar de Belgische release van SNOMED CT® gemigreerd, op basis van de door Orphanet en SNOMED CT® uitgevoerde semantische mapping tussen de beide terminologieën.

Bijkomende specifieke vertalingen voor Orphanet-webpagina's, rapporten of andere documenten aangevraagd door Orphanet werden steeds onmiddellijk uitgevoerd door het Belgische Orphanet-team en terugbezorgd aan Orphanet.

In 2019 is INSERM gestart met een periodieke kwaliteitscontrole (één- tot tweemaal per jaar) van de Orphanet-encyclopedie, waarbij verschillende categorieën van discrepanties tussen de Nederlandstalige en Engelstalige samenvattingen worden geïdentificeerd. De voorbije jaren werd reeds een deel van deze discrepanties gecorrigeerd door het Belgische Orphanet-team. In 2022 werd de kwaliteitscontrole herhaald, en werden alle resterende discrepanties weggewerkt. Er dient opgemerkt te worden dat een deel van de teksten waarvoor een discrepantie werd geïdentificeerd, ook behandeld werd in vertaalrapporten, en bijgevolg reeds werd gecorrigeerd bij het afwerken van de vertaalrapporten (Tabel 2).

***Tabel 1**: Voortgang van de vertaling van Orphanet in 2022. De tabel toont de voortgang van de Orphanet-vertaling naar het Nederlands die werd gerealiseerd in deze rapporteringsperiode op vlak van nieuw vertaalde, geactualiseerde of gecorrigeerde samenvattingen, alsook nieuw vertaalde, geactualiseerde, gecorrigeerde of verwijderde termen van zeldzame ziekten in Orphanet.*

Activiteit	**Gerealiseerd in 2022**
Vertalen, actualiseren of corrigeren van samenvattingen	**1.463 samenvattingen**
Vertalen van termen van nieuwe Orphanet-entiteiten	**279 termen (van 108 entiteiten)**
Vertalen, actualiseren of corrigeren van termen van reeds bestaande Orphanet-entiteiten	**621 termen (van 292 entiteiten)**

***Tabel 2**: Voortgang van de correctie van de belangrijkste discrepanties tussen de Nederlandstalige en Engelstalige samenvattingen in Orphanet in 2022. Verschillende categorieën van discrepanties werden gedefinieerd en samenvattingen binnen elke categorie werden geïdentificeerd voor correctie.*

Discrepantie – vereiste actie	**Aantal teksten gecorrigeerd in 2022**
Tekst niet vertaald – vertaal tekst	**1.118***
Tekst met verschillend aantal secties – corrigeer tekst	**13**
Tekst met niet vertaalde secties – vertaal ontbrekende secties	**159**

*Een deel van deze teksten werd behandeld in vertaalrapporten en dus reeds gecorrigeerd bij het afwerken van deze rapporten.

Orphanet maakt gebruik van termen uit de Human Phenotype Ontology (HPO) voor annotatie van fenotypische kenmerken die bij een aandoening worden waargenomen (Figuur 4). HPO is een gestandaardiseerde en gecontroleerde terminologie die fenotypische afwijkingen van humane ziekten beschrijft, en die wereldwijd gebruikt wordt, zowel in academische als commerciële context. Elke HPO-term wordt gedefinieerd door een uniek identificatienummer (HPO-nummer), voorkeursterm, synoniem(en), definitie, en ouder-kind relatie(s) met andere HPO-termen, alsook eventuele kruisverwijzingen naar en associaties met andere terminologiestelsels. Om de annotatie van zeldzame ziekten met HPO-termen op de Orphanet-website beschikbaar te maken in het Nederlands, dienen de HPO-termen eerst vertaald te worden. De lijst van HPO-termen voor gebruik in Orphanet bevat 27.883 lijnen, en elke lijn bevat 1 of meer termen die dienen vertaald te worden. In 2021 werd een korte impactanalyse voor deze vertaling uitgevoerd, op basis waarvan in samenspraak met het RIZIV beslist werd in 2023 te starten met dit project.

ORPHA:892 Von Hippel-Lindau disease

The phenotypic description of this disease is based on an analysis of the biomedical literature and uses the terms of the Human Phenotype Ontology (HPO). Phenotypic abnormalities are presented by order of frequency of occurrence in the patient population, then by alphabetical order inside each frequency group.

Clinical signs and symptoms

Very frequent

Abnormality of the eye HP:0000478

Frequent

Adrenal pheochromocytoma HP:0006748

Cerebellar hemangioblastoma HP:0006880

Elevated urinary catecholamines HP:0011976

Hypertension HP:0000822

Renal cell carcinoma HP:0005584

Retinal capillary hemangioma HP:0009711

Figuur 4: Annotatie van zeldzame ziekten in Orphanet met HPO-termen. *Klinische verschijnselen en symptomen van zeldzame ziekten in Orphanet worden op een gestandaardiseerde manier beschreven met behulp van HPO-termen.*

2. VALIDATIE VAN DE NEDERLANDSTALIGE ORPHANET-TERMINOLOGIE

Een eerste strategie voor validatie van Nederlandstalige Orphanet-termen werd gebaseerd op een lexicale mapping tussen SNOMED CT®-termen en Orphanet-termen, die reeds eerder werd aangeleverd door het Terminologiecentrum van de FOD-VVVL en bestaat uit 3.128 Orphanet-entiteiten. Enerzijds werden de Nederlandstalige Orphanet-termen in deze lijst geïmplementeerd in de Belgische SNOMED CT®-extensie. Anderzijds werden aan de hand van deze tabel de voorbije jaren de termen van deze Orphanet-entiteiten gevalideerd, door deze te vergelijken met de overeenkomstige termen in de Belgische Nederlandstalige versie van SNOMED CT®, de Nederlandse versie van SNOMED CT®, en publiekelijk gepubliceerde documentatie van Belgische en Nederlandse zorginstellingen. In 2021 hebben Orphanet en SNOMED CT® een semantische mapping tussen beide terminologieën gepubliceerd, bestaande uit 5.691 overeenkomstige entiteiten, die dit jaar in samenwerking met het Terminologiecentrum gebruikt werd om opnieuw Nederlandstalige Orphanet-termen naar de Belgische SNOMED CT®-extensie te migreren. Op basis hiervan kan het Belgische Orphanet-team de Nederlandstalige Orphanet-termen van deze entiteiten valideren.

Om het proces van validatie sneller en op grotere schaal te laten verlopen, wordt ook een beroep gedaan op externe experten, en dit via het Belgische College voor Genetica en het Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten, die bereid waren om mee te werken aan de validatie van Nederlandstalige Orphanet-termen. Op basis van Orphadata-bestanden werden per domein templates met Nederlandstalige termen en bijhorende informatie aangemaakt en ter validatie bezorgd aan het College voor Genetica. De eerste twee bestanden, die momenteel gevalideerd worden, bevatten respectievelijk 2.774 en 748 termen binnen het domein van dermatologie en cardiologie.

3. BEHEER VAN WEBSITES

Het Belgische Orphanet-team zorgt voor het doorlopende onderhoud en de regelmatige actualisatie van de nationale Orphanet-websites voor België en de Sciensano-website over zeldzame ziekten. Eind 2022 werd door INSERM een nieuwe versie van de nationale Orphanet-websites ontwikkeld, op basis van het content-beheersysteem Grav (https://getgrav.org/). Om vertrouwd te raken met dit nieuwe systeem heeft het Belgische Orphanet-team deelgenomen aan opleidingen georganiseerd door de Orphanet-coördinator. Vervolgens werden de webpagina's en de inhoud vertaald naar het Nederlands en het Frans, en werd de inhoud aangepast aan de Belgische context. Vanaf februari 2023 zullen de nieuwe Belgische Orphanet-websites (Figuur 5) publiekelijk toegankelijk zijn (https://orphanet.site/belgie voor de Nederlandstalige website en https://orphanet.site/belgique voor de Franstalige website).

Figuur 5: De nieuwe nationale Orphanet-website voor België. *De nationale Orphanet-websites werden volledig vernieuwd, dus ook de Belgische Orphanet-websites, waarvan hier de thuispagina van de Nederlandstalige website staat afgebeeld. Structurele webpagina's en inhoud werden vertaald en aangepast aan de Belgische context.*

CONCLUSIE

Het beheer van de verschillende websites, *ad hoc* vertalingen op vraag van Orphanet, en de vertaling, actualisatie, correctie en validatie van medische termen en wetenschappelijke samenvattingen voor Orphanet is een continu proces. In 2022 werd opnieuw vooruitgang geboekt op dit project. Zo was er de vertaling, actualisatie en/of correctie van samenvattingen voor 1.463 zeldzame ziekten, vertaling van 279 termen voor 108 nieuwe zeldzame ziekten in Orphanet, en vertaling, actualisatie of correctie van 621 termen voor 292 reeds bestaande entiteiten in Orphanet. Ook werden alle discrepanties tussen de Nederlandstalige en Engelstalige samenvattingen in Orphanet, geïdentificeerd bij een kwaliteitscontrole door INSERM, door het Belgische Orphanet-team weggewerkt. Aan de hand van semantisch overeenkomstige termen in SNOMED CT® en in samenwerking met het Terminologiecentrum van de FOD-VVVL werden opnieuw Nederlandstalige Orphanet-termen toegevoegd aan de Belgische SNOMED CT®-extensie. Daarnaast is de validatie van vertaalde Orphanet-termen aan de gang in samenwerking met het Belgische College voor Genetica en het Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten. In samenspraak met het RIZIV werd beslist in 2023 te starten met de vertaling van HPO-termen naar het Nederlands, in de eerste plaats voor gebruik op de Orphanet-website en in Orphanet-gegevensbestanden. Tot slot werd een nieuwe versie ontwikkeld van de nationale Orphanet-websites. Pagina’s en inhoud van de Belgische websites werden vertaald en aangepast aan de Belgische context, en worden publiekelijk toegankelijk vanaf februari 2023.

CONTACT
Kim Van Roey • T+32 2 642 54 54 • vertaling.orphanet@sciensano.be

MEER INFO

–

Bezoek onze website
>www.sciensano.be of
contacteer ons op
>info@sciensano.be