

ORPHANET VERTALING: ACTIVITEITENRAPPORT (2021)

Kim Van Roey, Elfriede Swinnen

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 2022 • Brussel • België



—

Kim Van Roey

•

Elfriede Swinnen

•

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

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 TERMINOLOGIE EN ENCYCLOPEDIA VAN ZELDZAME ZIEKTEN	11
2. VALIDATIE VAN NEDERLANDSTALIGE TERMINOLOGIE	11
3. AD HOC VERTALINGEN	12
4. BEHEER VAN WEBSITES	12
VOORTGANG	12
1. VERTALING VAN TERMINOLOGIE EN ENCYCLOPEDIA VAN ZELDZAME ZIEKTEN	12
2. VALIDATIE VAN NEDERLANDSTALIGE TERMINOLOGIE	14
3. AD HOC VERTALINGEN	15
4. BEHEER VAN WEBSITES	15
CONCLUSIE	15

SAMENVATTING

Orphanet is een Europese databank die informatie over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen aanbiedt, 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 toegankelijk te maken in de derde Belgische landstaal. Aan de hand van kwaliteitscontroles worden discrepanties tussen de Engelstalige en Nederlandstalige samenvattingen weggewerkt. Daarnaast staat Sciensano ook in voor de validatie van de vertaalde termen. Deze vertaling is een continu proces dat uitgevoerd wordt op het tempo en volgens de procedure die op Europees niveau door de coördinator van Orphanet (INSERM) worden bepaald.

Dit werk is ook van belang voor het Nederlandstalige luik van de Belgische versie van SNOMED CT®, die wordt uitgewerkt 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 Nederlandstalige terminologie van zeldzame ziekten in de Belgische gezondheidsinformatiesystemen. Om deze samenwerking rond vertaling en validatie van termen te bevorderen, maken Sciensano en het Terminologiecentrum beiden gebruik van de XTM-vertaalsoftware. Dit heeft reeds geleid tot de opname van ongeveer 3.000 ziekte termen in de eerste release van de Nederlandstalige Belgische versie van SNOMED CT®.

Om verschillende doelgroepen informatie te verschaffen over het werk van Sciensano en Orphanet, alsook over verschillende activiteiten rond zeldzame ziekten, beheert Sciensano enkele publiek toegankelijke websites, waaronder de nationale Orphanet-website voor België, beschikbaar in het Frans en in het Nederlands, en een aparte website van Sciensano gewijd aan zeldzame ziekten, met onder meer toelichtingen over Centraal Register Zeldzame Ziekten.

In 2021 werd in het kader van dit project opnieuw vooruitgang geboekt. Zo werden samenvattingen van 1.443 zeldzame ziekten vertaald, geactualiseerd en/of gecorrigeerd, en werden 296 termen voor 128 nieuwe zeldzame ziekten in Orphanet vertaald, terwijl 1.007 termen voor 283 reeds bestaande entiteiten in Orphanet werden vertaald, geactualiseerd of gecorrigeerd. Daarnaast werd een deel van de discrepanties tussen de Nederlandstalige en Engelstalige samenvattingen in Orphanet weggewerkt. Er werden 1.225 Nederlandstalige termen in Orphanet gevalideerd aan de hand van overeenkomstige termen in Nederlandstalige versies van SNOMED CT®, en 3.522 vertaalde Orphanet-termen werden ter validatie bezorgd aan het Belgische College voor Genetica. Tot slot werd een impactanalyse uitgevoerd voor de vertaling van HPO-termen naar het Nederlands voor annotatie van zeldzame ziekten in Orphanet.

AFKORTINGEN

AVG	Algemene verordening gegevensbescherming
FOD-VVVL	Federale Overheidsdienst Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
HPO	Human Phenotype Ontology
INSERM	Institut National de Santé et de Recherche Médicale
LUMC	Leids Universitair Medisch Centrum
SNOMED CT®	Systemized Nomenclature of Medicine Clinical Terms®

FIGUREN EN TABELLEN

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

Figuur 2: De Orphanet-encyclopedie.

Figuur 3: Samenvattingen van zeldzame ziekten.

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

Tabel 1: Voortgang van de vertaling van Orphanet in 2021.

Tabel 2: Voortgang van de correctie van discrepanties tussen de Nederlandstalige en Engelstalige samenvattingen in Orphanet in 2021.

INLEIDING

Orphanet is een Europese databank die informatie over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen aanbiedt, gericht 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 de structurele webpagina's (Figuur 1) alsook 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 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.

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there is a search bar with the text 'hippel' and a 'Zoek' button. To the right of the search bar are social media icons (Twitter, Facebook, YouTube) and utility links for 'Help', 'Afdrukken', and 'Contacteer ons'. The main title of the page is 'Ziekte van Von Hippel-Lindau'. Below the title, there is a red-bordered box containing the definition of the disease. Underneath, there is a table of classification codes and synonyms.

Ziekte van Von Hippel-Lindau

Definitie ziekte

Von Hippel-Lindauziekte (VHL) is een familiaal kankerpredispositiesyndroom geassocieerd met een verscheidenheid aan kwaadaardige en goedaardige neoplasmata, meestal retinale, cerebellaire en spinale hemangioblastomen, renaal celcarcinoom (RCC) en feochromocytoom.

ORPHA:892

<i>Synoniem(en):</i>	Ziekte van Hippel-Lindau	<i>ICD 10:</i> Q85.8
Cerebello-retinale angiomatose, familiaal	Ziekte van Lindau	<i>OMIM-nummer:</i> 193300
Familiale cerebello-retinale angiomatose	<i>Prevalentie:</i> 1-9 / 100 000	<i>UMLS:</i> C0019562
VHL	<i>Erfelijkheid:</i> Autosomaal dominant	<i>MeSH:</i> D006623
Von Hippel-Lindausyndroom	<i>Leeftijd bij eerste symptomen:</i> Kindertijd, Puber, Volwassenheid	<i>GARD:</i> 7855
		<i>MedDRA:</i> 10047716

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

Zodoende wordt 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 verschillen, 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 Orphanet in de taal van het desbetreffende land. Voor België is er een Nederlandstalige (<http://www.orpha.net/national/BE-NL/>) en een Franstalige (<http://www.orpha.net/national/BE-FR/>) 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. Multipole 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 multipole 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 urine cytologie 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 multipole endocriene neoplasieën, neurofibromatose, polycystische nierziekte, tubereuze sclerose, Birt-Hogg-Dubesyndroom en erfelijke feochromocytoom-paraganglioomsyndromen (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 ziekteveroorzakende 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 multipole 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 (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 TERMINOLOGIE EN ENCYCLOPEDIA VAN ZELDZAME ZIEKTEN

De Orphanet-coördinator (INSERM) bezorgt vertaalrapporten (twee- tot driemaandelijke 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 worden. De samenvattingen worden vertaald, geactualiseerd of gecorrigeerd door het Belgische Orphanet-team, dat vervolgens de Nederlandstalige samenvattingen toevoegt aan de Orphanet-databank, waarna deze worden gepubliceerd op de Orphanet-website. Vertaling en bewerking van termen en samenvattingen gebeurt met behulp van de XTM-software (zie verder).

In 2019 werd door INSERM een kwaliteitscontrole uitgevoerd waarbij discrepanties tussen Engelstalige en vertaalde samenvattingen in de Orphanet-databank werden geïdentificeerd. Er werd een lijst opgesteld met verschillende types van discrepanties tussen Nederlandstalige en Engelstalige samenvattingen. Deze lijst werd bezorgd aan het Belgische Orphanet-team, dat instaat voor de correctie van deze discrepanties. Deze kwaliteitscontrole werd door INSERM herhaald in 2021, en een nieuwe lijst met discrepanties werd opgesteld en bezorgd aan het Belgische Orphanet-team ter correctie.

2. VALIDATIE VAN NEDERLANDSTALIGE TERMINOLOGIE

Een deel van de vertaalde Orphanet-termen worden gevalideerd in samenwerking met de Federale Overheidsdienst Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu (FOD-VVVL) (rond codering van zeldzame ziekten, binnen het kader van de Europese Rare Diseases Joint Action). Daar werkt het Terminologiecentrum aan een Belgisch luik (in het Nederlands en in het Frans) van het SNOMED CT® (Systemized Nomenclature of Medicine Clinical Terms®) terminologiestelsel. Enerzijds kunnen Nederlandstalige Orphanet-termen geïntegreerd worden 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 onder meer aan de hand van een lexicaal 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 via samenwerking met het Belgische College voor Genetica (<https://www.college-genetics.be/nl/>), dat

zich bereidt heeft getoond mee te werken aan deze validatie. Hiertoe werden op basis van Orphadata-bestanden per domein templates met Nederlandstalige termen en bijhorende informatie ontworpen en gegenereerd, en vervolgens bezorgd aan het College voor Genetica voor verdere validatie.

3. AD HOC VERTALINGEN

Orphanet vraagt regelmatig om specifieke vertalingen, gaande van woorden en zinnen tot hele teksten voor structurele webpagina's, richtlijnen en rapporten. Deze vragen worden gesteld via een apart e-mailadres waartoe de verschillende vertaalteams in de verschillende landen toegang hebben. Het Belgische Orphanet-team verzorgt de vertaling en bezorgt deze via dezelfde weg terug aan Orphanet.

4. 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 en Sciensano via de daartoe geëigende administratieve webpagina's.

VOORTGANG

1. VERTALING VAN TERMINOLOGIE EN ENCYCLOPEDIA VAN ZELDZAME ZIEKTEN

Alle vertaalrapporten van 2021 werden gedurende dat jaar volledig afgewerkt. Bijgevolg werden 1.443 samenvattingen van zeldzame ziekten vertaald, geactualiseerd of gecorrigeerd. Er werden eveneens 296 termen (voorkeurstermen, synoniemen en trefwoorden) voor 128 nieuwe entiteiten in Orphanet vertaald, terwijl voor 283 reeds bestaande entiteiten in Orphanet 1.007 termen (voorkeurstermen, synoniemen en trefwoorden) werden vertaald, geactualiseerd of gecorrigeerd (Tabel 1). In juli 2021 werd een nieuwe release van de Nederlandstalige Orphanet-nomenclatuur gepubliceerd op de publiekelijk toegankelijke website van Orphadata (<http://www.orphadata.org/cgi-bin/ORPHAnomenclature.html>). Daarnaast wordt momenteel in samenwerking met het Terminologiecentrum van de FOD-VVVL de migratie van meer dan 5000 Nederlandstalige Orphanet-termen naar de Belgische release van SNOMED CT® voorbereid, op basis van de door Orphanet en SNOMED CT® uitgevoerde semantische mapping tussen beide terminologieën.

In 2019 is INSERM gestart met een kwaliteitscontrole van de samenvattingen in de Orphanet-databank. Hiervoor werden verschillende categorieën van discrepanties tussen de Nederlandstalige en Engelstalige samenvattingen gedefinieerd en opgesomd. In 2019-2020 werd reeds een deel van deze discrepanties gecorrigeerd door het Belgische Orphanet-team. De kwaliteitscontrole werd herhaald in 2021, en correctie van de discrepanties die bij deze nieuwe controle werden geïdentificeerd, werd aangevangen (Tabel 2).

Tabel 1: Voortgang van de vertaling van Orphanet in 2021. 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 2021
Vertalen, actualiseren of corrigeren van samenvattingen	1.443 samenvattingen
Vertalen van termen van nieuwe Orphanet-entiteiten	296 termen (van 128 entiteiten)
Vertalen, actualiseren of corrigeren van termen van reeds bestaande Orphanet-entiteiten	1.007 termen (van 283 entiteiten)

Tabel 2: Voortgang van de correctie van discrepanties tussen de Nederlandstalige en Engelstalige samenvattingen in Orphanet in 2021. Verschillende categorieën van discrepanties werden gedefinieerd en samenvattingen binnen elke categorie werden geïdentificeerd voor correctie.

Discrepantie – vereiste actie	Aantal teksten (maart 2021)	Aantal teksten (oktober 2021)	Aantal teksten gecorrigeerd in 2021
Tekst niet vertaald – vertaal tekst	1.939	1.118	821
Tekst met verschillend aantal secties – corrigeer tekst	18	0	18
Tekst met niet vertaalde secties – vertaal ontbrekende secties	209	159	50
Tekst met verschillende validatiedatum – corrigeer validatiedatum	220	0	220

Sinds kort maakt Orphanet ook gebruik van termen uit de Human Phenotype Ontology (HPO) voor annotatie van fenotypische kenmerken die bij een aandoening worden waargenomen (Figuur 4). Dit 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 kunnen stellen 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 later beslist kan worden dit project al dan niet op te starten binnen het Belgische Orphanet-team.

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 sinds kort op een gestandaardiseerde manier beschreven met behulp van HPO-termen.*

2. VALIDATIE VAN NEDERLANDSTALIGE TERMINOLOGIE

Een eerste strategie voor validatie van Nederlandstalige Orphanet-termen werd gebaseerd op een vertaaltabel tussen SNOMED CT[®]-termen en Orphanet-termen, die reeds eerder werd aangeleverd door het Terminologiecentrum van de FOD-VVVL. Aan de hand van deze tabel werden in 2021 termen van 1.225 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. Hiermee werd de volledige lijst van termen voor 3.128 entiteiten volledig afgewerkt. Daarnaast hebben Orphanet en SNOMED CT[®] in 2021 een semantische mapping tussen beide terminologieën gepubliceerd, bestaande uit 5.691 overeenkomstige entiteiten. die momenteel in samenwerking met het Terminologiecentrum van de FOD gebruikt wordt om de migratie van Nederlandstalige Orphanet-termen naar de Belgische release van SNOMED CT[®] voor te bereiden. In een volgende rapporteringsperiode kan bekeken worden of er via deze weg een manier is om deze termen verder te valideren.

Om het proces van validatie sneller en op grotere schaal te kunnen uitvoeren, wordt vanaf dit jaar ook een beroep gedaan op externe experts, en dit via het Belgische College voor Genetica, dat zich bereid heeft getoond mee te werken aan de validatie van Nederlandstalige Orphanet-termen. Hiertoe werden op basis van Orphadata-bestanden per domein templates met Nederlandstalige termen en bijhorende informatie aangemaakt en ter validatie bezorgd aan het College voor Genetica. De eerste twee bestanden waarmee werd gestart, bevatten respectievelijk 2.774 en 748 termen binnen het domein van dermatologie en cardiologie.

3. AD HOC VERTALINGEN

Vertalingen van Orphanet-webpagina's en -rapporten aangevraagd door Orphanet werden steeds onmiddellijk uitgevoerd door het Belgische Orphanet-team en terugbezorgd aan Orphanet. De belangrijkste *ad hoc* vertalingen tijdens de afgelopen rapporteringsperiode zijn een tevredenheidsenquête voor Orphanet-gebruikers, definities van de Orphanet ontologie van zeldzame ziekten, informatie over Orphanet en datasets van Orphanet, en informatiedocument over de algemene verordening gegevensbescherming (AVG, ook bekend onder de Engelse afkorting GDPR).

4. 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.

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 2021 werd opnieuw vooruitgang geboekt in het kader van dit project. Zo was er de vertaling, actualisatie en/of correctie van samenvattingen voor 1.443 zeldzame ziekten, vertaling van 296 termen voor 128 nieuwe zeldzame ziekten in Orphanet, en vertaling, actualisatie of correctie van 1.007 termen voor 283 reeds bestaande entiteiten in Orphanet. Ook werden 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 lexicaal overeenkomstige termen in SNOMED CT®, een samenwerking met het Terminologiecentrum van de FOD-VVVL, werden dit jaar nog eens 1.225 Nederlandstalige Orphanet-termen gevalideerd. Daarnaast werd gestart met validatie van vertaalde Orphanet-termen in samenwerking met het Belgische College voor Genetica. Tot slot werd een impactanalyse uitgevoerd voor de vertaling van HPO-termen naar het Nederlands, in de eerste plaats voor gebruik op de Orphanet-website en in Orphanet-gegevensbestanden.

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

•

•

•

•

•

•