

Guide d'évaluation de la fiche Orphanet

- ✓ Les informations sont correctes ;
- ✓ Le texte est clair, dépourvu de raccourcis de langage ;
- ✓ Le vocabulaire employé est riche et varié, scientifique et pertinent, le langage est soutenu ;
- ✓ Le texte est synthétique (absence de périphrases, de compléments de phrases et adverbes inutiles, de bouts de phrases vides de sens, etc.).
- ✓ La structure des phrases varie de façon pertinente : les points clefs sont exprimés sous forme de phrases courtes, simples et claires, alternance de phrases longues et courtes qui fluidifie la lecture.
- ✓ Le texte respecte les règles d'écriture scientifique :
 - verbes forts et appropriés
 - temps des verbes approprié (présent préférentiellement)
 - forme active majoritairement (passif accepté si justifié)
 - définition des abréviations (sauf les évidentes : ADN, ARN, ATP, etc.)
 - respect des conventions d'écriture (nomenclature des gènes, protéines, organismes, etc.)
- ✓ Le texte est dépourvu de fautes d'orthographe, d'accord ou de syntaxe ;
- ✓ La ponctuation est adéquate ;
- ✓ Les tableaux 2, 3, 6, 8, 10, 12 et 15 sont complets. Les informations inscrites sont correctes, les références pertinentes.

Epidémiologie :

Le texte détaille (si pertinent et dans les limites des informations disponibles dans la littérature) :

- ✓ Le nombre de cas décrits jusqu'à présent ;
- ✓ La prévalence de la maladie ;
- ✓ L'incidence de la maladie ;
- ✓ Une éventuelle prédominance dans une population (genre, ethnie, région géographique, etc.).

Description clinique :

Le texte détaille (si pertinent et dans les limites des informations disponibles dans la littérature) :

- ✓ Une liste des symptômes les plus fréquents ;
- ✓ La sévérité des symptômes ;
- ✓ L'âge d'apparition des symptômes ;
- ✓ Si plusieurs formes existent (ex. D'apparition tardive, de sévérité moindre, etc.), les différences entre une forme et une autre.

Etiologie :

Le texte détaille (si pertinent et dans les limites des informations disponibles dans la littérature) :

- ✓ La description du gène atteint (nom, taille, chromosome, exons, protéine pour laquelle il code, profil d'expression dans les tissus) ;
- ✓ La structure et la/les fonction(s) de la/les protéine(s) atteinte(s) ;
- ✓ L'impact de la/les mutation(s) la/les plus fréquente(s) sur la fonction protéique.

Méthodes diagnostiques :

Le texte détaille (si pertinent et dans les limites des informations disponibles dans la littérature) :

- ✓ L'âge moyen au moment du diagnostic ;
- ✓ La liste des symptômes et signes cliniques qui orientent le diagnostic ;
- ✓ La/les méthode(s) qui suggère(nt) ou permet(tent) de confirmer le diagnostic.

Diagnostic différentiel :

Le texte détaille (si pertinent et dans les limites des informations disponibles dans la littérature) :

- ✓ Le nom des maladies (3-4) qui ressemblent de près à la maladie étudiée ;
- ✓ Les symptômes et signes cliniques similaires à ces maladies et celle étudiée ;
- ✓ Les symptômes et signes cliniques qui diffèrent entre ces maladies et celle étudiée ;
- ✓ Les méthodes diagnostiques permettant de différencier ces maladies de celle étudiée.

Diagnostic prénatal :

Le texte détaille (si pertinent et dans les limites des informations disponibles dans la littérature) :

- ✓ Les signes prénataux évoquant la maladie étudiée chez le fœtus ;
- ✓ Les méthodes diagnostiques prénatales ;
- ✓ L'âge moyen au moment du diagnostic prénatal (en semaines d'aménorrhée).

Conseil génétique :

Le texte détaille (si pertinent et dans les limites des informations disponibles dans la littérature) :

- ✓ Le mode d'héritabilité (de novo, AR, AD, lié à l'x, etc.) ;
- ✓ Le caractère homozygote ou hétérozygote (ou hétérozygote composé) des patient-es ;
- ✓ La probabilité de transmettre la maladie à un enfant lorsque les deux parents sont porteurs ;
- ✓ La prise en charge/l'accompagnement en cas de diagnostic confirmé.

Prise en charge et traitement :

Le texte détaille (si pertinent et dans les limites des informations disponibles dans la littérature) :

- ✓ La description des thérapies (curatives et/ou symptomatiques) actuellement disponibles ;
- ✓ L'efficacité des traitements disponibles ;
- ✓ La description des effets secondaires des traitements disponibles ;
- ✓ La liste des thérapies prometteuses (en cours d'étude).

Pronostic :

Le texte détaille (si pertinent et dans les limites des informations disponibles dans la littérature) :

- ✓ L'évolution des symptômes et signes cliniques dans le temps ;
- ✓ Le pronostic associé à la maladie en l'absence de prise en charge (âge moyen de décès) ;
- ✓ La cause du décès (ex. Insuffisance cardiaque, insuffisance respiratoire) ;
- ✓ L'effet de la prise en charge sur le pronostic ;
- ✓ Eventuellement, la différence de pronostic en fonction des formes, de la mutation, du caractère hétéro- ou homozygote, etc.