Glosario de las Enfermedades Raras

Trabajo final realizado por Aránzazu Moreno Navarro

Universidad Pompeu Fabra
Instituto Universitario de Lingüística Aplicada
Máster en Terminología
Profesora: Dra. Rosa Estopá
Curso 2016-2017

ÍNDICE

1. Introducción

2. Fuentes de referencia

2.1 Estructura conceptual
2.2 Corpus de las enfermedades raras
2.3 Fuentes de las definiciones y contextos
2.4 Indicaciones sobre las fuentes utilizadas para la elaboración de definiciones, equivalentes y remisiones

3. Instrucciones para el uso del glosario

3.1 Información administrativa y lingüística en Terminus
3.2 Las entradas en Terminus y su estructura interna
3.3 Entrada en el Glosario

4. Glosario de las enfermedades raras. Repertorio terminológico
5. Índice Español- Inglés-Italiano
6. Anexos
7. Bibliografía

1. Introducción

El interés a la hora de elaborar un glosario centrado en la terminología de las enfermedades poco comunes o raras se debe a la baja incidencia registrada de las mismas, lo cual impide el desarrollo de tratamientos comparables al resto de enfermedades, dejando "al paciente desamparado y sentenciado, ya que muchas de ellas son potencialmente mortales".[1] Por consiguiente, es importante que este colectivo se haga visible, no solo para promocionar la investigación en dicho ámbito de estudio y aumentar la calidad de vida de los enfermos, sino también para poder aclarar el por qué de estas enfermedades tan poco frecuentes.[2]

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) para que una enfermedad sea considerada como rara,

> "cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de personas, concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. En la actualidad existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial, lo cual significa 3 millones de españoles, 27 millones de europeos y 42 millones de personas en Iberoamérica".[3]

Por otra parte, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) establece que la mayoría de las enfermedades raras son degenerativas y crónicas y suelen aparecer antes de los dos años. Así pues, una parte importante de enfermos experimenta un desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual que origina una discapacidad en la autonomía, y en la mitad de los casos el pronóstico vital está juego, pudiéndose atribuir un 35% de las muertes antes de un año a las enfermedades raras, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.[4]

De igual modo, se habla de la problemática de las enfermedades raras derivadas de sus características, ya que se trata de enfermedades que apenas se conocen, suelen ser hereditarias y se inician en edad pediátrica, son progresivas, requieren estudios genéticos muy especializados, necesitan un seguimiento multidisciplinar y coordinación entre centros y servicios, hay una escasa disponibilidad de medicamentos (de baja rentabilidad para la industria farmacéutica), requieren condiciones especiales de cuidado, rehabilitación y apoyo familiar, existe desconocimiento y desinformación de los profesionales, problemas educativos y laborales, a la vez que suponen una fuerte carga de tipo económico para los familiares.[5]

---

[1] Federación Española de las Enfermedades Raras (FEDER). www.enfermedades-raras.org.
[2] Ibid.
[3] Cifras obtenidas de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Para más información ver: http: //enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras, fecha de consulta 26/11/2015.
[4] Federación Española de las Enfermedades Raras (FEDER). www.enfermedades-raras.org.
[5] Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER): Intersocial. Estudio ENSERIO I que traslada las principales conclusiones de la ponencia de estudio encargada de analizar la situación de los pacientes con enfermedades raras (Senado 2007). FEDER, edición octubre 2009. https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf, fecha de consulta 19/11/2016.

Al referirse a las enfermedades raras, los expertos coinciden a la hora de señalar que, pese a la existencia de novedades para algunas de ellas, todavía hay muchos retos, a la vez que destacan la importancia de las reuniones, conferencias y cursos de actualización. [6]

Por otro lado, la FEDER indica que los afectados pasan por momentos de desorientación, desconcierto y aislamiento debido a la existencia de una problemática común: desconocimiento del origen de las enfermedades; falta de protocolos y cobertura legal para fomentar la investigación; rechazo social y pérdida de autoestima y falta de información sobre cuidados y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida, entre otros aspectos.[7]

De forma paralela, al analizar más fondo estas instituciones, se ha de destacar la figura y labor realizada por el trabajador social sanitario, en continuo contacto con pacientes y familiares, y en quien recaen las siguientes tareas:[8]

- Información, orientación y asesoramiento individual y familiar: el profesional pone a la persona ante su propia realidad, sus capacidades y las oportunidades disponibles, además de acompañarle en sus decisiones.
- Coordinación socio-sanitaria: la meta es llegar a implementar vías de relación con los recursos y servicios de la zona.
- Difusión social: La tarea principal es fortalecer el asociacionismo, fomentar la información y el conocimiento de la enfermedad y sus consecuencias y propiciar el uso de las nuevas tecnologías y redes sociales.
- Promoción de la salud y participación: El trabajador social busca que la persona sea protagonista de su propio proceso, participando directamente en la mejora de su calidad de vida.
- Conocer los factores psico-sociales y abordar los problemas en relación con la enfermedad dentro de su trabajo de investigación.

Todas estas ideas ponen de manifiesto la necesidad de tener un mayor conocimiento de este tipo de enfermedades para que aquellos interesados en enfermedades poco frecuentes sepan cómo afrontar una situación de esa índole y entender la terminología utilizada por los especialistas. De ahí la importancia de la existencia de glosarios y cursos centrados en el conocimiento de una terminología específica en relación a este tipo de enfermedades, su desarrollo y tratamiento. Además, es fundamental para los pacientes y familiares que quieran saber más de las enfermedades y para aquellas personas que tengan como objetivo organizar campañas de sensibilización y creación de material divulgativo a hospitales y clínicas.

---

[6] Noticias de Salud: noticiadesalud.blogspot.com/2014/03/el-10-de-los-hematologos-se-actualiza.html, fecha de consulta 23/11/2015.

[7] Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). www.sehh.es/documentos/42/HPN_guia_clinica_v17.pdf, fecha de consulta 26/11/2015.

[8] Ana Rosa Listan Cortés *et al*: *Documento Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras*. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía. 2011. 74 pp.

Asimismo, la FEDER tiene a su disposición un Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras (SIO), mediante el cual se facilita el acceso a toda la información y recursos existentes sobre este tipo de enfermedad; además de incentivar la formación de GAM (Grupos de Ayuda Mutua), la agrupación de las familias y personas afectadas en asociaciones de pacientes; desarrollar una labor de generación de recursos, identificando necesidades, especialistas de referencia y recursos específicos; promover la creación de normativas en las Comunidades Autónomas mediante el análisis de las consultas recibidas para que se mejore la atención; generar documentación y estadísticas de las necesidades atendiendo cada vez más a la especificidad de los resultados y difundiendo la problemática de los afectados y sus familias a la sociedad, etc.[9]

Teniendo en cuenta esta información, nuestro glosario se va a centrar en la terminología relacionada con las enfermedades raras de tipo genético, ya que como se ha indicado, suelen ser las más comunes, y pueden ser observadas desde el nacimiento o la infancia. A su vez, estará dirigido principalmente a familiares y pacientes y, en general, a cualquier otra persona interesada en el tema que necesite información sobre la terminología de este ámbito especializado, y de sus equivalentes en inglés e italiano. Por tanto, una vez analizadas las necesidades del grupo, es importante realizar una selección de diferentes recursos (documentos, folletos elaborados por organizaciones nacionales e internacionales, etc.) para poder elaborar dicho glosario.

Así pues, el glosario elaborado consiste en un trabajo descriptivo, cuyo objetivo es ofrecer soluciones a posibles problemas de comunicación que las unidades léxicas puedan presentar para el colectivo interesado en esta especialidad. En este caso, se espera que dicho glosario sea una herramienta útil para los familiares y pacientes de enfermedades raras, y también para aquellos profesionales (traductores, intérpretes, etc.) que tengan que usar la terminología relacionada con este ámbito tan amplio, la cual puede aparecer en distintas reuniones, conferencias, documentos oficiales, etc.

El glosario comprende un total de 82 términos, los cuales se emplean con frecuencia en el campo de las enfermedades raras de tipo genético, a la vez que se incluyen sus equivalentes en inglés e italiano. Para la elaboración del glosario se han seguido los principios terminológicos establecidos por el Instituto de Lingüística Aplicada de la Universidad Pompeu Fabra. Por tanto, el trabajo dispone de un módulo principal monolingüe (el repertorio terminológico en español) con equivalentes en inglés e italiano, un índice de términos y anexos con información adicional en español.

2. Fuentes de referencia

Este glosario ha sido elaborado partiendo del vaciado de diferentes fuentes de referencia relacionadas con el ámbito de las enfermedades raras de tipo genético debido a la gran variedad existente. Se ha podido observar que, para un número considerable de enfermedades raras hereditarias, las diferentes

[9] Federación de Enfermedades Raras (FEDER), página web: enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/encuentre-informacion-y-consiga-ayuda. Fecha de consulta 26/11/2015.

investigaciones han permitido conocer la causa genética exacta que las provoca, y se dispone de pruebas genéticas específicas para su diagnóstico. No obstante, en el caso de otras enfermedades, todavía se siguen desconociendo las bases genéticas responsables, así como el tipo de genes que intervienen en su desarrollo y progresión. A partir de esta información, el objetivo perseguido aquí se centra en la selección de algunos de los términos más frecuentes en este contexto para poder realizar el glosario con sus características propias.

2.1. Estructura conceptual

Para la creación del corpus, se han tenido en cuenta las distintas subáreas identificadas al elaborar el mapa conceptual del campo especializado de las enfermedades raras. Dicho mapa conceptual muestra el ámbito analizado y permite estudiar la organización de conceptos del campo, así como las relaciones existentes entre los diferentes términos.

A partir de aquí, una vez realizada la revisión del contenido del mapa conceptual, se ha llevado a cabo una selección de textos especializados, los cuales pasan a ser parte del corpus. Estos textos incluyen una descripción de diversas enfermedades raras de tipo genético, en la que se observa la repetición de términos para referirse a síntomas comunes asociados a cada una de ellas. Por tanto, teniendo en cuenta este aspecto, se ha procedido a la selección de los términos que conforman el glosario.[10]

El esquema representativo de las enfermedades raras y su estructura conceptual muestra cómo se pueden incluir diferentes subáreas, las cuales se encuentran conectadas entre sí[11].

Enfermedades raras:

Tipología:

- Enfermedades raras no genéticas
- Enfermedades raras genéticas o hereditarias (son causadas de forma frecuente por cambios en los genes).[12]

Aspectos comunes:[13]

- Aparecen con baja frecuencia y presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento
- Tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos
- Falta de información y conocimiento científico

[10] Los términos que se repiten con mayor frecuencia pertenecen a una variedad de textos especializados relacionados con las siguientes enfermedades raras de tipo genético: Síndrome de Kallmann, Enfermedad de Naxos, Síndrome de Kelley Seegmiller, Síndrome de Marshall-Smith, Microtia, Síndrome de Marfan, Manosidosis, Síndrome de Prader-Willi, Paraparesia Espástica Familiar, Porfiria Cutánea Tarda, Retinosquisis juvenil ligada a X, Aniridia, Síndrome de hiper-IgE autosómico, Sialidosis, Síndrome de Stickler, Síndrome de Smith Magenis, Síndrome de Gordon, Síndrome uña-rótula, Enfermedad de Thomsen y Becker, Enfermedad de Von Willebrand, Síndrome de Wiskott Aldrich, Bebé Colodión Autorresolutivo, Leucodistrofias, Síndrome de CACH, etc.

[11] Ver mapa conceptual en Anexos.

[12] MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. https://medlineplus.gov/spanish/rarediseases.html. Fecha de consulta 19/12/2016.

[13] Colegio Oficial de Farmacéuticos de Córdoba. Enfermedades Raras. Centro de Información del Medicamento. http://www.cofco.org/ficheros/enf_raras.pdf. Fecha de consulta 2/12/2016.

- Pueden incluir enfermedades crónicas, discapacidad y a menudo muerte prematura
- Plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos existentes
- Carecen en su mayoría de tratamientos efectivos
- Tienen un origen desconocido en un buen número de los casos
- Conllevan múltiples problemas sanitarios, sociales, educativos, laborales y psicológicos

Organizaciones e instituciones

- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIEE)
- CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)
- Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER)
- Registro Nacional de Enfermedades Raras
- Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS)
- Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER)
- Orphanet
- Organización Nacional de Estados Unidos (NORD)

Tratamiento. Medicamentos Huérfanos (MH)

- Sirven para diagnosticar, prevenir o tratar afecciones poco frecuentes
- Fármacos de tipo biotecnológico que requieren una alta inversión para un uso reducido
- El estado suele asumir su investigación, coste y producción, de ahí el nombre de "huérfano".

2.2. Corpus de las enfermedades raras

En la siguiente tabla se encuentran las fuentes textuales que constituyen el corpus del vaciado, que denominaremos Corpus de Enfermedades Raras (CER). Además, se indica el código de la fuente y contexto, el título y enlace de cada texto, y término(s) extraído(s) de cada fuente.

Tabla 1: Fuentes textuales del Corpus

COD.	TÍTULO DE LA FUENTE Y ENLACE	TÉRMINOS
CER01	Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Aciduria 2-hidroxiglutárica www.orpha.net	ataxia
CER02	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Síndrome de West. www.enfermedades-raras.org	neoplasia
	MedlinePlus. El Síndrome de Guillain. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU. https://medlineplus.gov/spanish/	

CER03	https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/el_sindrome_de_guillain_barre.htm	axón
CER04	National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NIH). Enfermedad de Parkinson. https://espanol.ninds.nih.gov/	dopamina
CER05	Federación de Enfermedades Raras **(**FEDER). Enfermedad de Cushing. www.enfermedades-raras.org/	adenoma
CER06	CIBERER (2016). Ubiquinol, designado medicamento huérfano para el tratamiento de la deficiencia primaria de coenzima Q10. Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras. www.ciberer.es/noticias/ubiquinol-designado-medicamento-huerfano-para-el-tratamiento-de-la-deficiencia-primaria-de-coenzima-q10.	hipoacusia
CER07	Ministerio de Sanidad y Consumo (2008). Guía de atención clínica integral de la epidermólosis bullosa hereditaria. Sanidad 2008, pp.22. www.msssi.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/epidermolisisBullosa.pdf	sepsis
CER08	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Enfermedad de Alexander. www.enfermedades-raras.org.	astrocitos
CRE9	Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Enfermedad de Alexander. www.orpha.net	disartria
CER10	Asociación Europea Contra las Leucodistrofias. Leucodistrofias. www.elaespana.es/la-enfermedad/las-leucodistrofias/los-tipos-de-leucodistrofia/las-enfermedades-peroxisomales/	leucodistrofias
CER11	Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Euskadi, (A.A.R.P.E.). www.retinosispigmentaria.org/es/retinosis1.html	apoptosis
CER12	Universidad Francisco Marroquín. Facultad de Medicina. Síndrome de Zellweger. medicina.ufm.edu/index.php/S%C3%ADndrome_de_Zellweger.	peroxisoma
	ELA Asociación Europea Contra las Leucodistrofias. Leucodistrofias.	

CER13	www.elaespana.es/la-enfermedad/las-leucodistrofias/los-tipos-de-leucodistrofia/las-enfermedades-lisosomales/la-leucodistrofia-metacromatica/	desmielinización
CER14	Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats. Enfermedad de Krabbe. www.guiametabolica.org/sites/default/files/Krabbe_2010_cast.pdf	cerebrósido
CER15	Revista Colombiana de Pediatría. Síndrome de CACH. Volumen 37 Nº 4. https://encolombia.com/medicina/revistas-medicas/pediatria/vp-374/pedi37402-sindromecach/#sthash.s5xLaDmv.dpuf	espasticidad gliosis
CER16	Espinosa, E.; Paola R. Mera-Solarte; Juan E. Cote-Orozco. (2016). Clínica y diagnóstico de la enfermedad de Pelizaeus-Merbacher: descripción de cinco casos. *Revista Neurol* 2016; 62(0): 411-414. Universidad Militar Nueva Granada, Servicio de Neurología Pediátrica. Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt. www.neurologia.com/pdf/Web/6209/bp090411.pdf	hipotonía
CER17	Ortiz-Madinaveitia, S.; David Conejo-Moreno; Javier López-Pisón; José Luis Peña-Segura; M. Luisa Serrano-Madrid; Ingrid C. Durán-Palacios; Pilar Peláez-Cabo (2016). Variaciones fenotípicas en el síndrome de AicardiGoutières causado por mutaciones en el genRNASEH2B: presentación de dos nuevos casos. *Revista Neurol* 2016. www.neurologia.com/pdf/Web/6204/bp040165.pdf	interferón
CER18	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Angioedema hereditario. www.enfermedades-raras.org	ascitis
CER19	International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (2007). "Agammaglobulinemia Ligada al Cromosoma X". Biotherapies for Life. CSL Behring. pp. 3. www.ipopi.org/uploads/media/publication/AGAMMAGLOBULINEMIA%20LIGADA%20AL%20CROMOSOMA%20X_06.02.08.pdf.	gammaglobulina
CER20	Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Leucodistrofia metacromática. www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=512.	arilsulfatasa A
CER21	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Porfiria Eritropoyética Congénita. www.enfermedades-raras.org.	petequia

CER22	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Distrofia Macular Genética. www.enfermedades-raras.org	escotoma
CER23	Scavone-Mauro, C.; Graciela Barros (2013). Distrofias musculares congénitas en el niño. Rev Neurol 2013; 57 (Supl 1): S47-S52. www.angiologia.es/pdf/Web/57S01/bkS01S047.pdf	paresia
CER24	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Distonía dopa-sensible autosómica dominante. www.enfermedades-raras.org.	distonía
CER25	Asociación Española de Hemocromatosis. Hemocromatosis hereditaria autosómica dominante. www.hemocromatosis.es/como-se-trata.html	flebotomía
CER26	Fonseca Capdevila, E. Ictiosis. En Asociación Española de Pediatría. p. 173. www.aeped.es/sites/default/files/documentos/ictiosis.pdf.	ictiosis
CER27	Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Enfermedad de Naxos. www.orphanet.net	queratodermia palmoplantar
CER28	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Síndrome de Kelley Seegmiller. www.enfermedades-raras.org	urolitiasis nefropatía
CER29	Federación de Enfermedades Raras. (FEDER). Síndrome de Kallmann. www.enfermedades-raras.org	gonadotropina anosmia
CER30	Federación de Enfermedades Raras. (FEDER). Síndrome de Marshall-Smith. www.enfermedades-raras.org	narinas antevertidas micrognatia
CER31	Federación de Enfermedades Raras. (FEDER). Microtia. www.enfermedades-raras.org	atresia estenosis
CER32	Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Síndrome de Marfan. www.orpha.net	aracnodactilia
CER33	Federación de Enfermedades Raras. (FEDER). Manosidosis. www.enfermedades-raras.org	hepatoesplenomegalia disostosis
CER34	Oliva Dámaso, E.; N. Sablón González; J.C. Rodríguez Pérez (2011). Síndromes nefróticos hereditarios. Podocitopatías. Revista Nefrología. Órgano Oficial de la Sociedad Española	

	de Nefrología NEFROGENÉTICA 21. www.revistanefrologia.com.pp.21-28.	proteinuria
CER35	Ballesta Martínez, MJ; Guillén-Navarro, E. (2010). Síndrome de Noonan. Protoc diagn. terpedia tr.; 1:56-63. Asociación Española de Pediatría. www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_noonan.pdf	dismorfia diátesis criptorquidia
CER36	Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn. www.orpha.net.	disqueratosis congénita
CER37	Centro de Genética Molecular (GENETAQ). Miopatía congénita del núcleo central: Screening gen RYR1. http://genetaq.com/es/catalogo/prueba/miopatia-congenita-del-nucleo-central-screening-gen-ryr1.	miopatía
CER38	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Síndrome de Prader-Willi. www.enfermedades-raras.org	hiperfagia
CER39	Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Pseudoxantoma elástico. www.orpha.net	drusas
CER40	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Paraparesia Espástica Familiar. www.enfermedades-raras.org	hiperreflexia
CER41	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Porfiria Cutánea Tarda. www.enfermedades-raras.org	porfiria porfirina
CER42	Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria. Retinosquisis juvenil ligada a X. www.retinaandalucia.org/content/retinosquisis-juvenil-ligada-x.	retinosquisis
CER43	Ruggieri, V. L.; C.L. Arberas Ataxias hereditarias (2000). *Revista Neurol*; 31 (3): 288-296 VIII CONGRESO ANUAL DE LA AINP. www.ujaen.es/investiga/cvi296/FisioNeuro/Seminario4.pdf	aniridia
CER44	Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Aniridia. www.orpha.net	ectopia
CER45	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante.	eosinofilia

	www.enfermedades-raras.org	candidiasis mucocutánea
CER46	Immune Deficiency Foundation (IDF). El Síndrome Hiper IgM ligado al X. https://primaryimmune.org/wp-content/uploads/2011/04/El-S%C3%ADndrome-Hiper-IgM-Ligado-al-X.pdf	neutropenia proctitis colangitis esclerosante
CER47	Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados. MPS II. Síndrome de Hunter. Guía práctica para entender la enfermedad. MPS ESPAÑA. 2012. www.mpsesp.org/portal1/images/content/Guia%20Hunter.mail.pdf	mucopolisacáridos
CER48	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Sialidosis. www.enfermedades-raras.org	lipidosis
CER49	Asociación Española de Stickler. Síndrome de Stickler. www.sindromedestickler.com/que-es-el-stickler/	prolapso de válvula mital
CER50	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Síndrome de Smith Magenis. www.enfermedades-raras.org	braquicefalia hipertelorismo micrognatia
CER51	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Síndrome de Smith Magenis. www.enfermedades-raras.org	taurodontismo
CER52	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Síndrome de Gordon. www.enfermedades-raras.org	camptodactilia
CER53	Federación de Enfermedades Raras (FEDER0. Síndrome uña-rótula. www.enfermedades-raras.org	aplasia
CER54	Molgó, M.; Claudia Salomone; Ana Musalem; Arturo Zuleta (2004). Telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber): a propósito de un caso. *Dermatol Pediatr Lat* 2(2): 130-138. Unidad Docente Asociada de Dermatología, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Instituto de Neurocirugía, Santiago de Chile. http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/dpl/v02n02/pdf/a05.pdf	telangiectasias epistaxis parénquimas
CER55	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Enfermedad de Thomsen y Becker.	miotonía

	www.enfermedades-raras.org	
CER56	Daza Cárdenas, J.A.(2012). Enfermedad de Von Gierke: nuevas tendencias en el manejo. *Revista Med* [en linea] 20 (Julio-Diciembre). www.redalyc.org/articulo.oa?id=91026363008	hipertrigliceridemia hiperuricemia glucogenosis
CER57	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Enfermedad de Von Willebrand. www.enfermedades-raras.org	hemartrosis menorragias
CER58	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Síndrome de Wiskott Aldrich. www.enfermedades-raras.org	plaquetopenia fagocitosis
CER59	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Síndrome de Wiskott Aldrich. www.enfermedades-raras.org	esplenectomía
CER60	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Bebé Colodión Autorresolutivo. www.enfermedades-raras.org	ectropión
CER61	Federación de Enfermedades Raras (FEDER). Síndrome de Beckwith-Wiedemann. www.enfermedades-raras.org	macroglosia macrosomia

2.3. Fuentes de las definiciones y contextos

Como se puede observar, en las fichas no aparece el nombre completo de la fuente de la definición y contexto, sino que se incluye un código de identificación para cada uno de ellos. En la siguiente tabla, se muestra la lista de las fuentes utilizadas para la elaboración de definiciones y los contextos, para los cuales se usa "def" y "co", y el código adjudicado (que aparece en la ficha), así como el enlace correspondiente. Hay que aclarar que, siempre que ha sido posible, se ha dejado la sigla de la institución, o la nomenclatura usada para las bases de datos terminológicas, revistas, diccionarios, etc. que corresponda en cada caso. Asimismo, en el glosario que se ha incluido “adapt.” en aquellos casos en los que la definición utiliza principalmente la fuente consultada, pero ésta ha sido adaptada para que se ajuste a principios terminológicos.

Tabla 2: Fuentes utilizadas para definiciones y contextos

COD.	NOMBRE DE LA INSTITUCIÓN– ENLACE	TÉRMINO
DRANM	Real Academia Nacional de Medicina. Diccionario de Términos Médicos. 2012 http://dtme.ranm.es/index.aspx (def)	ataxia

ORPHANET	Orphanet. Aciduria 2-hidroxiglutárica. www.orpha.net (co)	
ONCOTERM FEDER	OncoTerm. Base terminológica de oncología. http://www.ugr.es/~oncoterm/nav-alpha.html (def) FEDER. Síndrome de West. www.enfermedades-raras.org (co)	neoplasia
TERMIUM PLUS MEDLINEPLUS	Gobierno de Canadá. TERMIUM PLUS. The Government of Canada's terminology and linguistic data bank. www.btb.termiumplus.gc.ca/tpv2alpha/alpha-eng.html?lang=eng (def) MedlinePlus. El Síndrome de Guillain. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU. https://medlineplus.gov/spanish/ (co)	axón
NIH	National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NIH). Enfermedad de Parkinson. https://espanol.ninds.nih.gov/ (def.; co.)	dopamina
DRAE FEDER	Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española. www.rae.es (def) FEDER. Enfermedad de Cushing. www.enfermedades-raras.org (co)	adenoma
DIACME CIBERER	Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def) CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras. Ubiquinol, designado medicamento huérfano para el tratamiento de la deficiencia primaria de coenzima Q10. 2016. www.ciberer.es/noticias/ubiquinol-designado-medicamento-huerfano-para-el-tratamiento-de-la-deficiencia-primaria-de-coenzima-q10. (co)	hipoacusia
TERMIUM PLUS MSC	Gobierno de Canadá. TERMIUM PLUS. The Government of Canada's terminology and linguistic data bank. www.btb.termiumplus.gc.ca/tpv2alpha/alpha-eng.html?lang=eng (def) Ministerio de SAnidad y consumo. Guía de atención clínica integral de la epidermólosis bullosa hereditaria. Sanidad 2008, pp.22. www.msssi.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/epidermolisisBullosa.pdf (co)	sepsis
DCUN	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def)	astrocitos

FEDER	FEDER. Enfermedad de Alexander. www.enfermedades-raras.org. (co)	
DCUN ORPHANET	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. http://www.cun.es/diccionario-medico (def) Orphanet. Enfermedad de Alexander. www.orpha.net (co)	disartria
MEDICOPEDIA ELA	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Alberto Martín Lasa. Asociación Europea Contra las Leucodistrofias. Leucodistrofias. www.elaespana.es/la-enfermedad/las-leucodistrofias/los-tipos-de-leucodistrofia/las-enfermedades-lisosomales/la-leucodistrofia-metacromatica. (co)	desmielinización
DRANM AARPE	Real Academia Nacional de Medicina. Diccionario de Términos Médicos. 2012 http://dtme.ranm.es/index.aspx (def) Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Euskadi, (A.A.R.P.E.). www.retinosispigmentaria.org/es/retinosis1.html (co)	apoptosis
DMUSAL UFM	Cortés Gabaudan, F.; Ureña Bracero, J. Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. Universidad de Salamanca. http://dicciomed.eusal.es (def) Universidad Francisco Marroquín, Facultad de Medicina. Síndrome de Zellweger. medicina.ufm.edu/index.php/S%C3%ADndrome_de_Zellweger. (co)	peroxisomas
VOX HSJD	Diccionario Enciclopédico Vox 1. Laurosse Editorial, S. L. 2009. (def) Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats. Enfermedad de Krabbe. www.guiametabolica.org/sites/default/files/Krabbe_2010_cast.pdf (co)	cerebrósido
DCUN REVCOL	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def) Revista Colombiana de Pediatría. Síndrome de CACH, Volumen 37 Nº 4, https://encolombia.com/medicina/revistas-medicas/pediatria/vp-374/pedi37402-sindromecach/#sthash.s5xLaDmv.dpuf. (co)	espasticidad

MEDLINEPLUS REVNEUROL	MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU. https://medlineplus.gov/ency/article/002263.htm (def) Espinosa, E.; P. Mera-Solarte; J. E. Cote-Orozco (2016). Clínica y diagnóstico de la enfermedad de Pelizaeus-Merbacher: descripción de cinco casos, Revista Neurol. 62(0): 411-414. Universidad Militar Nueva Granada, Servicio de Neurología Pediátrica. Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt. www.neurologia.com/pdf/Web/6209/bp090411.pdf. (co)	hipotonía
DIACME REVNEUROL	Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def) Ortíz-Madinaveitia, S.; David Conejo-Moreno; Javier López-Pisón; José Luis Peña-Segura; M. Luisa Serrano-Madrid; Ingrid C. Durán-Palacios; Pilar Peláez-Cabo (2016). Variaciones fenotípicas en el síndrome de AicardiGoutières causado por mutaciones en el genRNASEH2B: presentación de dos nuevos casos. Revista Neurol 2016. www.neurologia.com/pdf/Web/6204/bp040165.pdf (co)	interferón
MEDLINEPLUS FEDER	MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU https://medlineplus.gov/ency/article/002263.htm (def) FEDER. Angioedema hereditario.www.enfermedades-raras.org (co)	ascitis
DRAE IPOPI	Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española. www.rae.es (DEF) International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies Agammaglobulinemia Ligada al Cromosoma X. Biotherapies for Life. CSL Behring, 2007, pp. 3. www.ipopi.org/uploads/media/publication/AGAMMAGLOBULINEMIA%20LIGADA%20AL%20CROMOSOMA%20X_06.02.08.pdf. (co)	gammaglobulina
HSJD	Hospital Sant Jordi de Déu. Leucodistrofia Metacromática. Unidad de Seguimiento de la PKU y Otros Trastornos Metabólicos. 2009. http://pkuatm.org/wp-content/uploads/2009/11/c_I_2_Leucodistrofia-metacromatica.pdf. (def)	arilsulfatasa A

ORPHANET	Orphanet. Leucodistrofia metacromática. www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng (co)	
MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por la Dra. Martín Ruíz. FEDER. Porfiria Eritropoyética Congénita.www.enfermedades-raras.org. (co)	petequia
GDLEL FEDER	Gran Diccionario de la Lengua Española Larousse. Larousse Editorial, S.L. 2016. (def) FEDER. Distrofia Macular Genética. www.enfermedades-raras.org. (co)	escotoma
DIACME REVNEUROL	Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def) Scavone-Mauro, C.; Graciela Barros (2013). Distrofias musculares congénitas en el niño. Rev Neurol, 57 (Supl 1): S47-S52. www.angiologia.es/pdf/Web/57S01/bkS01S047.pdf. (co)	paresia
MEDLINEPLUS FEDER	MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU https://medlineplus.gov/ency/article/002263.htm (def) FEDER. Distonía dopa-sensible autosómica dominante. (co)	distonía
DCUN AEH	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def) Asociación Española de Hemocromatosis. Hemocromatosis hereditaria autosómica dominante. www.hemocromatosis.es/como-se-trata.html. (co)	flebotomía
DIACME AEPED	Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def) Fonseca Capdevila, E. *Ictiosis*. En Asociación Española de Pediatría. p. 173-178. www.aeped.es/sites/default/files/documentos/ictiosis.pdf. (co)	ictiosis
DCUN	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def)	queratodermia palmoplantar

ORPHANET	Orphanet. Enfermedad de Naxos. www.orphanet.net. (co)	
TERMIUM PLUS FEDER	Gobierno de Canadá. TERMIUM Plus. The Government of Canada's terminology and linguistic data bank. 2016. www.btb.termiumplus.gc.ca/tpv2alpha/alpha-eng.html?lang=eng (def) FEDER. Síndrome de Kelley Seegmiller. www.enfermedades-raras.org. (co)	urolitiasis
MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Alberto Martín Lasa. FEDER. Síndrome de Kallmann.www.enfermedades-raras.org. (co)	gonadotropina
DCUN FEDER	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def) FEDER. Síndrome de Marshall-Smith. www.enfermedades-raras.org. (co)	narinas antevertidas
DRANM FEDER	Real Academia Nacional de Medicina. Diccionario de Términos Médicos. 2012 http://dtme.ranm.es/index.aspx (def) FEDER. Microtia. www.enfermedades-raras.org. (co)	atresia
DRANM ORPHANET	Real Academia Nacional de Medicina. Diccionario de Términos Médicos. 2012 http://dtme.ranm.es/index.aspx (def) Orphanet. Síndrome de Marfan. www.orpha.net. (co)	aracnodactilia
DMUSAL FEDER	Cortés Gabaudan, F.; Ureña Bracero, J. Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. Universidad de Salamanca. http://dicciomed.eusal.es/ (def) FEDER. Manosidosis. www.enfermedades-raras.org. (co)	hepatoesplenomegalia
MEDICOPEDIA REVNEFRO	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por la Dra. Martín Ruíz. Oliva Dámaso, N.; J.C. Sablón González (2011). Síndromes nefróticos hereditarios. Podocitopatías. Revista Nefrología. Órgano Oficial de la Sociedad Española de Nefrología NEFROGENÉTICA 21.	proteinuria

	www.revistanefrologia.com.pp.21-28. (co)	
DCUN AEPED	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def) Ballesta Martínez, MJ; E. Guillén-Navarro (2010). Síndrome de Noonan. Protoc diagn. terpedia tr.; 1:56-63. Asociación Española de Pediatría. www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_noonan.pdf. (co)	dismorfia
ORPHANET	Orphanet. The portal for rare diseases and orphan drugs. www.orpha.net (def, co)	disqueratosis congénita
DMUSAL GENETAQ	Cortés Gabaudan, F.; Ureña Bracero, J. Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. Universidad de Salamanca. http://dicciomed.eusal.es/ (def) Centro de Genética Molecular (GENETAQ). Miopatía congénita del núcleo central: Screening gen RYR1. http://genetaq.com/es/catalogo/prueba/miopatia-congenita-del-nucleo-central-screening-gen-ryr1. (co)	miopatía
DIACME FEDER	Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def) FEDER. Síndrome de Prader-Willi. www.enfermedades-raras.org (co)	hiperfagia
DCUN ORPHANET	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def) Orphanet. Pseudoxantoma elástico. www.orpha.net. (co)	drusas
DCUN FEDER	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def) FEDER. Paraparesia Espástica Familiar. www.enfermedades-raras.org. (co)	hiperreflexia
DMUSAL FEDER	Cortés Gabaudan, F.; Ureña Bracero, J. Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. Universidad de Salamanca. http://dicciomed.eusal.es/ (def) FEDER. Porfiria Cutánea Tarda. www.enfermedades-raras.org. (co)	porfiria
DCUN	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def)	retinosquisis

AARP	Asociación andaluza de Retinosis Pigmentaria. Retinosquisis juvenil ligada a X. www.retinaandalucia.org/content/retinosquisis-juvenil-ligada-x. (co)	
ORPHANET REV NEUROL	Orphanet. The portal for rare diseases and orphan drugs. www.orpha.net (def) Ruggieri, V.L.; C.L. Arberas (2000) Ataxias hereditarias. Revista Neurol; 31 (3): 288-296 VIII CONGRESO ANUAL DE LA AINP. www.ujaen.es/investiga/cvi296/FisioNeuro/Seminario4.pdf. (co)	aniridia
VOX ORPHANET	Diccionario Enciclopédico Vox 1. Larousse Editorial, S.L. 2009. (def) Orphanet. Aniridia. www.orpha.net. (co)	ectopia
MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Alberto Martín Lasa. FEDER. Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante. www.enfermedades-raras.org (co)	eosinofilia
MEDICOPEDIA IDF	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Vicens Nieto. Immune Deficiency Foundation (IDF). El Síndrome Hiper IgM ligado al X. https://primaryimmune.org/wp-content/uploads/2011/04/El-S%C3%ADndrome-Hiper-IgM-Ligado-al-X.pdf. (co)	neutropenia
MEDLINEPLUS MPSESP	MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU https://medlineplus.gov/ency/article/002263.htm (def) Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados. MPS II. Síndrome de Hunter. Guía práctica para entender la enfermedad. MPS ESPAÑA. 2012. www.mpsesp.org/portal1/images/content/Guia%20Hunter.mail.pdf. (co)	mucopolisacáridos
MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Vicens Nieto. FEDER. Sialidosis. www.enfermedades-raras.org. (co)	lipidosis

MEDLINEPLUS AES	MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU https://medlineplus.gov/ency/article/002263.htm (def) Asociación Española de Stickler. Síndrome de Stickler. www.sindromedestickler.com/que-es-el-stickler. (co)	prolapso de válvula mital
MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Manuel García García. FEDER. Síndrome de Smith Magenis. www.enfermedades-raras.org. (co)	braquicefalia
JADA FEDER	Rodríguez Peinado, N.; Gloria Saavedra Marbán, Gloria Barbería Leache (2010). Taurodontismo, una anomalía dentaria frecuentemente olvidada. The Journal of the American Dental Association, Vol. 5, Nº. 4 (AGO), págs. 180-184. (def) FEDER. Síndrome de Smith Magenis. www.enfermedades-raras.org. (co)	taurodontismo
MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Manuel García García. FEDER. Síndrome de Gordon. www.enfermedades-raras.org. (co)	camptodactilia
ONCOTERM FEDER	OncoTerm. Base terminológica de oncología. www.ugr.es/~oncoterm/nav-alpha.html (def) FEDER. Síndrome uña-rótula. www.enfermedades-raras.org. (co)	aplasia
MEDLINEPLUS DERMATOL	MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU https://medlineplus.gov/ency/article/002263.htm (def) Molgó, M.; Claudia Salomone; Ana Musalem; Arturo Zuleta (2004). Telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber): a propósito de un caso. Dermatol Pediatr Lat 2004; 2(2): 130-138. Unidad Docente Asociada de Dermatología, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Instituto de Neurocirugía, Santiago de Chile. http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/dpl/v02n02/pdf/a05.pdf. (co)	telangiectasias

DIACME FEDER	Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def) FEDER. Enfermedad de Thomsen y Becker. www.enfermedades-raras.org. (co)	miotonía
DIACME REVMED	Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def) Daza Cárdenas, J.A. (2012). Enfermedad de Von Gierke: nuevas tendencias en el manejo. Revista Med [en línea] 2012, 20 (Julio-Diciembre). www.redalyc.org/articulo.oa?id (co)	hipertrigliceridemia
GDLEL FEDER	Gran Diccionario de la Lengua Española Larousse. Larousse Editorial, S.L. 2016. (def) FEDER. Enfermedad de Von Willebrand. www.enfermedades-raras.org. (co)	hemartrosis
MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por la Dra. Alba Martín Molina. FEDER. Síndrome de Wiskott Aldrich. www.enfermedades-raras.org. (co)	plaquetopenia
GDLEL FEDER	Gran Diccionario de la Lengua Española Larousse. Larousse Editorial, S.L. 2016. (def) FEDER. Síndrome de Wiskott Aldrich. www.enfermedades-raras.org. (co)	esplenectomía
DRAE FEDER	Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española. www.rae.es (def) FEDER. Bebé Colodión Autorresolutivo. www.enfermedades-raras.org. (co)	ectropión
DIACME FEDER	Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def) FEDER. Síndrome de Beckwith-Wiedemann, www.enfermedades-raras.org. (co)	macroglosia
MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Vicens Nieto. FEDER. Síndrome de Beckwith-Wiedemann, www.enfermedades-raras.org. (co)	macrosomia

DMUSAL FEDER	Cortés Gabaudan, F.; Ureña Bracero, J. Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. Universidad de Salamanca. http://dicciomed.eusal.es/ (def) FEDER. Síndrome de Wiskott Aldrich. www.enfermedades-raras.org. (co)	fagocitosis
MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Vicens Nieto. FEDER. Enfermedad de Von Willebrand. www.enfermedades-raras.org. (co)	menorragias
DCUN REVMED	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def) Daza Cárdenas, J.A. (2012). Enfermedad de Von Gierke: nuevas tendencias en el manejo Revista Med [en línea] 2012, 20 (Julio-Diciembre). www.redalyc.org/articulo.oa?id (co)	hiperuricemia
DCUN REVMED	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def) Daza Cárdenas, Jorge Armando, Enfermedad de Von Gierke: nuevas tendencias en el manejo Revista Med [en línea] 2012, 20 (Julio-Diciembre). www.redalyc.org/articulo.oa?id (co)	glucogenosis
MEDICOPEDIA DERMATOL	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Alberto Martín Lasa. Molgó, M.; Claudia Salomone; Ana Musalem; Arturo Zuleta (2004). Telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber): a propósito de un caso. Dermatol Pediatr Lat 2004; 2(2): 130-138. Unidad Docente Asociada de Dermatología, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Instituto de Neurocirugía, Santiago de Chile. http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/dpl/v02n02/pdf/a05.pdf. (co)	epistaxis
DIACME DERMATOL	Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def) Molgó,M.; Claudia Salomone; Ana Musalem; Arturo Zuleta (2004). Telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber): a propósito de un caso. Dermatol Pediatr Lat 2004; 2(2):130-138. Unidad Docente Asociada de	parénquimas

	Dermatología, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Instituto de Neurocirugía, Santiago de Chile. http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/dpl/v02n02/pdf/a05.pdf. (co)	
MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Alberto Martín Lasa. FEDER. Síndrome de Smith Magenis. www.enfermedades-raras.org. (co)	hipertelorismo
DIACME IDF	Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def) Immune Deficiency Foundation (IDF). El Síndrome Hiper IgM ligado al X. https://primaryimmune.org/wp-content/uploads/2011/04/El-S%C3%ADndrome-Hiper-IgM-Ligado-al-X.pdf. (co)	proctitis
MEDLINEPLUS IDF	MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU https://medlineplus.gov/ency/article/002263.htm (def) Immune Deficiency Foundation (IDF). El Síndrome Hiper IgM ligado al X. https://primaryimmune.org/wp-content/uploads/2011/04/El-S%C3%ADndrome-Hiper-IgM-Ligado-al-X.pdf. (co)	colangitis esclerosante
DMUSAL FEDER	Cortés Gabaudan, F.; Ureña Bracero, J. Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. Universidad de Salamanca. http://dicciomed.eusal.es/ (def) FEDER. Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante. www.enfermedades-raras.org (co)	candidiasis mucocutánea
GDLEL AEPED	Gran Diccionario de la Lengua Española Larousse. Larousse Editorial, S.L. 2016. (def) Ballesta Martínez, MJ; E. Guillén-Navarro (2010). Síndrome de Noonan. Protoc diagn. terpedia tr.; 1:56-63. Asociación Española de Pediatría. www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_noonan.pdf. (co)	diátesis
DMUSAL AEPED	Cortés Gabaudan, F. y Ureña Bracero, J. Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. Universidad de Salamanca. http://dicciomed.eusal.es/ (def) Ballesta Martínez, MJ; E. Guillén-Navarro (2010).	criptorquidia

	Síndrome de Noonan. Protoc diagn. terpedia tr. 1:56-63. Asociación Española de Pediatría. www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_noonan.pdf. (co)	
DMUSAL FEDER	Cortés Gabaudan, F. y Ureña Bracero, J. Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. Universidad de Salamanca. http://dicciomed.eusal.es/ (def) FEDER. Porfiria Cutánea Tarda. www.enfermedades-raras.org. (co)	porfirina
DCUN FEDER	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def) FEDER. Manosidosis. www.enfermedades-raras.org. (co)	disostosis
GDLEL FEDER	Gran Diccionario de la Lengua Española Larousse. Larousse Editorial, S.L. 2016. (def) FEDER. Microtia. www.enfermedades-raras.org (co)	estenosis
MEDLINEPLUS ELA	MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU https://medlineplus.gov/ency/article/002263.htm (def) Asociación Europea Contra las Leucodistrofias. Leucodistrofias.www.elaespana.es/la-enfermedad/las-leucodistrofias/los-tipos-de-leucodistrofia/las-enfermedades-peroxisomales.(co)	leucodistrofias
DCUN REVCOL	Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico (def) Revista Colombiana de Pediatría. Síndrome de CACH, Volumen 37 Nº 4, https://encolombia.com/medicina/revistas-medicas/pediatria/vp-374/pedi37402-sindromecach/#sthash.s5xLaDmv.dpuf. (CO)	gliosis
DMUSAL FEDER	Cortés Gabaudan, F.; Ureña Bracero, J. Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. Universidad de Salamanca. http://dicciomed.eusal.es/ (def) FEDER. Síndrome de Marshall-Smith. www.enfermedades-raras.org. (co)	micrognatia
DMUSAL FEDER	Cortés Gabaudan, F.; Ureña Bracero, J. Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. 2011. Universidad de Salamanca. http://dicciomed.eusal.es/ (def) FEDER. Síndrome de Kallmann.www.enfermedades-raras.org (co)	anosmia

MEDICOPEDIA FEDER	Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada. Definición elaborada por el Dr. Vicens Nieto. FEDER. Síndrome de Kelley Seegmiller. www.enfermedadesraras.org (co)	nefropatía
DRANM FEDER	Real Academia Nacional de Medicina. Diccionario de Términos Médicos. 2012 http://dtme.ranm.es/index.aspx (def) FEDER. Anemia de Fanconi. www.enfermedades-raras.org (co)	microftalmia

2.4 Indicaciones sobre las fuentes utilizadas para la elaboración de definiciones, equivalentes y remisiones.

A continuación, vamos a pasar a explicar cuáles han sido las fuentes utilizadas para elaborar las definiciones y establecer los equivalentes en inglés e italiano y las remisiones:

I) Diccionarios Médicos:

a. Diccionario médico biológico, histórico y etimológico de la Universidad de Salamanca:

Se trata de un diccionario dedicado a términos médicos y biológicos, que en su actual fase de elaboración recoge un número significativo de ellos (más de 7.000). Este diccionario está construido a partir de tres secciones, siendo la principal, la que corresponde a los términos médico-biológicos; aunque también hay otra de los lexemas que conforman esos términos desde un punto de vista etimológico, y una tercera dedicada a los sufijos. Asimismo, cada entrada contiene los siguientes elementos, los cuales han sido utilizados para elaborar el glosario.

- **Equivalente en inglés del término** (entre corchetes), dado que es la lengua científica de referencia y que los datos que se aportan para la historia del término proceden en buena medida del inglés.
- **Forma gramatical**: con las abreviaturas usadas se indica si se trata de un adjetivo, sustantivo, el género, el número, etc. para cada acepción.
- **Campo científico** (entre paréntesis) con abreviaturas fácilmente identificables clasificadas según los criterios habituales de la biología y la medicina para cada acepción.

Es importante tener en cuenta que las definiciones presentadas en este diccionarios han sido realizadas a partir del *Diccionario de la Real Academia Española* (ediciones de 1992 y 2001) (*DRAE),* el *Diccionario terminológico* de *Ciencias médicas,* Barcelona. Masson, 1993, la *Gran Enciclopedia Larousse,* Planeta, con actualización de 1998, *Diccionario Akal de términos biológicos* editado por E. Lawrence, Madrid, Akal, 2003. Además el *Oxford English Dictionary* (*OED)* en su versión

electrónica, Oxford University Press, 2002, el *Merriam Webster Unabridged* (versión on-line), *Dorland's Illustrated Medical Dictionary*, editorial W.B. Saunders, 2002, el *Dizionario etimologico storico dei Termini Medici* de E. Marcovecchio, Festina Lente, Florencia 1993; el *Diccionario crítico etimológico castellano e hispánico* de Joan Corominas, con la colaboración de José A. Pascual; *Le Nouveau Petit Robert, dictionnaire alphabétique et analogique de la langue française*, Paris 2002; *Diccionario español de textos médicos antiguos*, bajo la dirección de Mª Teresa Herrera, Madrid, Arco libros, 1996 (DETEMA).[14]

b. Diccionario de la Real Academia Nacional de Medicina:

Se trata de un diccionario terminológico de medicina en español, que es el producto del trabajo multidisciplinar de académicos, especialistas, lexicógrafos, traductores y etimólogos. Contiene aproximadamente 52.000 entradas, más de 66. 000 acepciones, casi 40.000 remisiones internas, equivalentes en inglés para todos los términos definidos, información etimológica e histórica para cerca de siete mil tecnicismos médicos, definiciones actualizadas según los últimos conocimientos médicos y cerca de 35.000 sinónimos.[15]

c. Diccionario Médico de la Clínica de la Universidad de Navarra:

La web de la Clínica de la Universidad de Navarra está organizada en diferentes apartados, entre los que se encuentran secciones de enfermedades, pruebas diagnósticas y tratamientos, un vademécum con más de 800 fichas de medicamentos, un diccionario médico con 18.000 términos y, por último, un apartado de cuidados en casa para ayudar al paciente a conocer mejor su enfermedad. Asimismo, en la parte de investigación, el usuario puede acceder a publicaciones científicas y al área de ensayos clínicos, y tiene la posibilidad de contactar directamente con la clínica para solicitar más información o participar en alguno vigente. Para elaborar el glosario, se ha utilizado el diccionario proporcionado por esta clínica, y se ha consultado la información disponible de enfermedades y términos que han podido presentar algún problema a la hora de establecer las definiciones.[16]

d. Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com

Este diccionario médico es un proyecto que permite la participación de forma activa de toda la comunidad de profesionales sanitarios en la creación y actualización constante de una recopilación de conocimiento médico en forma de Diccionario o Enciclopedia. Medicopedia ha sido utilizada no solo para obtener definiciones sino también para localizar sinónimos y relacionar términos.[17]

e. Diccionario de la Academia Nacional de Medicina Colombiana:

El Diccionario Académico de la Medicina (DIACME) constituye un proyecto léxico compuesto por una gran cantidad de vocabulario especializado del ámbito de la salud. Este compendio aparece

---

[14] Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico. Universidad de Salamanca. 2011. http://dicciomed.eusal.es.

[15] Real Academia Nacional de Medicina. Diccionario de Términos Médicos. 2012. http://dtme.ranm.es/index.aspx.

[16] Clínica Universidad de Navarra. Diccionario Médico. www.cun.es/diccionario-medico.

[17] Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. http://www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada.

organizado didácticamente por medio de un fichero informático que, por el momento, contiene doce mil vocablos. Además, contiene una sección que ha sido utilizada para consultar términos en inglés al facilitar la traducción en temas donde abundan los errores de traducción: anatomía, enfermedades y medicamentos. Además, se incluye un apartado para el léxico de siglas, abreviaturas y medidas, que trata 379 formas abreviadas en diversas áreas de la medicina.[18]

f. Diccionario Enciclopédico Ilustrado de Medicina Dorland

El Diccionario Enciclopédico Ilustrado de Medicina Dorland es una de las referencias más importantes en el campo de la terminología médica. Esta obra enciclopédica destaca por su exhaustividad (más de 112.000 términos en esta edición), grado de actualización y, por una organización y estructura muy definida para facilitar las consultas. Destaca la información etimológica de cada palabra, y las diversas nomenclaturas oficiales y normalizadas como guías en las distintas áreas.[19]

g. Diccionario Ilustrado de Términos Médicos. Medciclopedia

La página web del Instituto Químico Biológico incluye un apartado denominado Medciclopedia, la cual ha sido diseñada por profesionales de la Medicina y expertos en el manejo de la documentación biomédica. Los artículos y monografías han sido consultados para lograr una mayor comprensión del tema de las enfermedades raras, la terminología usada y para la búsqueda de remisiones (sinónimos en enciclopedia de sinónimos médicos).[20]

h. MedTerms Medical Dictionary MedicineNet.com

El diccionario médico de MedTerms es la referencia médica para MedicineNet.com, e incluye explicaciones fáciles de entender de más de 16.000 términos médicos, además de proporcionar acceso rápido a diversas definiciones médicas a través de una extensa lista alfabética.[21]

TABLA 3: Diccionarios de medicina

Recurso - Diccionarios médicos	Enlace o Referencia
Diccionario médico biológico, histórico y etimológico de la Universidad de Salamanca	http://www.cun.es/diccionario-medico
Diccionario de la Real Academia Nacional de Medicina	http://dtme.ranm.es/index.aspx
Diccionario Médico de la Clínica de la Universidad de Navarra	http://www.cun.es/diccionario-medico
Diccionario Ilustrado de Términos Médicos.	http://www.iqb.es/diccio/diccio1.htm

[18] Academia Nacional de Medicina de Colombia. Diccionario Académico de la Medicina. http://idiomamedico.org/__index.php (def)

[19] Dorland B. (2005). Dorland Diccionario Enciclopédico Ilustrado de Medicina (30ª ed.) (en papel). S. A. Elsevier, España.

[20] Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada

[21] MedTerms. Medical Dictionary MedicineNet.com. www.medicinenet.com/script/main/hp.asp.

Medciclopedia	
MedTerms Medical Dictionary MedicineNet.com	http://www.medicinenet.com/script/main/hp.asp
Diccionario de la Academia Nacional de Medicina Colombiana	http://www.idiomamedico.com/introduccion.php
Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com	http://www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada
Dorland Diccionario Enciclopédico Ilustrado de Medicina	Dorland B. (2005). Dorland Diccionario Enciclopédico Ilustrado de Medicina (30ª ed.) (en papel). S. A. Elsevier, España.

II) Otros diccionarios

a. Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española:

Es la obra lexicográfica académica por excelencia, siendo un referente para más de quinientos millones de hablantes de español en todo el mundo. Algunas de las definiciones de los términos que aparecen en este glosario pertenecen al DRAE, el cual proporciona, a su vez, información sobre la categoría gramatical.[22]

b. Diccionario Enciclopédico Español VOX 1:

El Diccionario Enciclopédico Español VOX 1 contiene más de 75.000 entradas e incluye una variedad de definiciones de términos, datos etimológicos, neologismos y expresiones, todas las ramas de la ciencia, siendo bastante útil a la hora de localizar las definiciones de algunos términos.[23]

c. Gran Diccionario de la Lengua Española:

Este diccionario incluye 70.000 entradas y un amplio repertorio del léxico actual y terminología estable, definiciones autónomas, acceso temático a las palabras relacionadas con el tema elegido y por criterios, lo cual permite la búsqueda según la categoría gramatical, el origen, los registros, así como informaciones complementarias como algunas variantes y sinónimos que han sido usados en este glosario.[24]

d. Diccionario de Lengua Española. Manual de Sinónimos y Antónimos (Vox):

Este diccionario presenta un repertorio completo del vocabulario de la lengua española utilizada en España y América Latina, además de incluir 128.000 sinónimos y antónimos, con sus respectivas citas a la hora de seleccionar el adecuado.[25]

[22] Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española (DRAE). www.rae.es.
[23] Diccionario Enciclopédico Español VOX 1 (en papel). Vox/Bibliograf., 1995.
[24] Gran Diccionario de la Lengua Española Larousse. Larousse Editorial, S.L. 2016.
[25] Diccionario de Lengua Española. Manual de Sinónimos y Antónimos. Vox (en papel). Vox/Bibliograf. 2014.

TABLA 4: Otros diccionarios

Recurso - Otros Diccionarios	Enlace o Referencia
Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española (DRAE)	www.rae.es
Diccionario Enciclopédico Español VOX 1	Diccionario Enciclopédico Español VOX 1 (en papel). Vox/Bibliograf., 1995.
Gran Diccionario de la Lengua Española	Gran Diccionario de la Lengua Española Larousse. Larousse Editorial, S.L. 2016.
Diccionario de Lengua Española. Manual de Sinónimos y Antónimos (Vox)	Diccionario de Lengua Española. Manual de Sinónimos y Antónimos. Vox (en papel). Vox/Bibliograf. 2014.

III) Diccionarios y Portales lexicográficos (para equivalentes en inglés e italiano):

a. Lexicoon.org

Se trata de un diccionario de español con multitud de imágenes y ejemplos de uso: definiciones, sinónimos, refranes, libros en español y traducciones a numerosos idiomas, entre los que se encuentran el inglés y el italiano.

b. Lexicool.com

Lexicool ofrece un directorio de todos los diccionarios y glosarios bilingües y multilingües en línea disponibles gratuitamente en Internet en setenta idiomas. Es un recurso destinado a traductores, lingüistas, estudiantes de idiomas y todos aquellos interesados en lenguas extranjeras.

c.Diclib.com

Se trata de una página web de origen ruso que permite consultar el *Collins Cobuild*, y es muy útil para redactar en inglés como segundo idioma, además de incluir herramientas para traductores online en español, inglés e italiano.

d.Garzantilinguistica.it

Il Grande Dizionario Italiano contiene alrededor de 200.000 entradas e incluye sinónimos y antónimos, conjugaciones de verbos irregulares, etc. en italiano, inglés y francés.

e. Sapere.it

El diccionario Sapere incluye sinónimos, conjugaciones de verbos irregulares, etc. en diversas lenguas, y se ha usado para establecer algunos de los equivalentes en italiano e inglés.

f. Treccani.it

Se trata de un diccionario monolingüe en italiano que presenta definiciones de diversos términos. Se ha utilizado para comprobar los equivalentes y categoría gramatical.

g. Diccionario y Tesauro de Merriam-Webster

Manual de referencia monolingüe en inglés disponible en la red que ha sido de gran utilidad a la hora de verificar los equivalentes en inglés.

h. Linguee.es

Diccionario y buscador de traducciones en millones de textos bilingües que, por el momento, dispone de las combinaciones inglés-español; español-inglés, alemán-inglés, francés-inglés y portugués-inglés. Cada entrada va acompañada de importante información adicional y ejemplos de oraciones *ad hoc*. Además de poder consultar el significado en inglés o en español de términos simples, se pueden buscar equivalencias para términos compuestos y frases.

i. Wordreference.com

Wordreference es un portal que da acceso a multitud de diccionarios bilingües en multitud de idiomas (inglés, español, italiano, etc.) y que ha sido bastante útil para establecer los equivalentes en inglés e italiano.

TABLA 5: Diccionarios y Portales lexicográficos (para equivalentes en inglés e italiano):

Recurso - Diccionarios y Portales lexicográficos (para equivalentes en inglés e italiano):	Enlace o Referencia
LINGUEE	www.linguee.es
WORDREFERENCE	http://wordreference.com
LEXICOOL	http://www.lexicool.com
LEXICOON	http://lexicoon.org
DICLIB	http://www.diclib.com/
GARZANTILINGUISTICA	http://www.garzantilinguistica.it
MERRIAM-WEBSTER	https://www.merriam-webster.com/
SAPERE	http://www.sapere.it/sapere/dizionari.html
TRECCANI	http://www.treccani.it/

IV) Diccionarios de dudas

a. Diccionario Panhispánico de Dudas

El Diccionario Panhispánico de Dudas está patrocinado por la RAE y se ha consultado para dar respuesta a algunas dudas lingüísticas presentadas (ortográficas, léxicas y gramaticales).[26]

[26] Diccionario Panhispánico de Dudas. www.rae.es/dpd

b. Fundéu (Fundación del Español Urgente)

Proporciona otro repertorio de dudas comentadas, y presta interés al tratamiento de nombres propios y siglas.[27]

TABLA 6: Diccionarios de dudas

Recurso - Diccionarios de dudas	Enlace o Referencia
Diccionario Panhispánico de Dudas	www.rae.es/dpd
Fundéu (Fundación del Español Urgente)	www.fundeu.es/esurgente/lenguaes/

V) Enciclopedias, Portales y Bancos de datos terminológicos:

a. MediLexicon

MediLexicon es una de las bases de datos en línea más grandes del mundo en cuanto a abreviaturas farmacéuticas y médicas (alrededor de 230.000), la cual es actualizada diariamente para incluir nuevos acrónimos, abreviaturas y sus significados. Se trata de un recurso gratuito que permite buscar los significados de las siglas y abreviaturas de los campos de la medicina, farmacia, biotecnología, agroquímicos, salud, etc. Además, proporciona un completo servicio de diccionarios médicos para los visitantes, y permite buscar rápidamente los significados de las palabras y frases médicas[28].

b. MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU.

Este portal elaborado por la Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos, brinda información sobre enfermedades, afecciones, bienestar, tratamiento, medicamentos, etc. y dispone de una enciclopedia médica con información sobre medicamentos de receta y venta libre y las últimas noticias de salud. La información recogida, proviene de los Institutos Nacionales de la Salud y otras fuentes de confianza en relación a más de 960 temas de salud.[29]

c. Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos

Orphanet es el portal de información de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos, dirigido a todos los públicos. El objetivo de Orphanet es contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. Algunos de los servicios que ofrece son:[30]

- Un inventario de enfermedades raras relacionadas con recursos y una clasificación de enfermedades elaborada usando clasificaciones de expertos ya existentes y publicadas.
- Una enciclopedia de enfermedades raras en inglés, italiano, francés, y otros idiomas; la cual ha sido utilizada para establecer algunas definiciones, equivalentes y remisiones.

[27] Fundéu (Fundación del Español Urgente). www.fundeu.es/esurgente/lenguaes/
[28] Medilexicon. http://www.medilexicon.com/about.
[29] MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU. https://medlineplus.gov/spanish.
[30] Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. www.orpha.net.

- Un directorio de recursos especializados que ofrece información sobre centros expertos, laboratorios, proyectos de información, ensayos clínicos, registros, redes, plataformas tecnológicas y asociaciones de pacientes en el campo de las enfermedades raras y en cada uno de los países del consorcio Orphanet.

d. National Institutes of Health (NIH) (U.S. Department of Health & Human Services)

NIH es la principal agencia de investigación biomédica de Estados Unidos y ofrece una gran variedad de información y recursos sobre la investigación médica y la salud. Dispone de una sección dedicada a temas de salud y otra para consultar a expertos sobre enfermedades, medicamentos, tratamientos, etc. Se ha consultado esta web en inglés y español para las definiciones, búsqueda de equivalentes y remisiones (sinónimos).[31]

e. OncoTerm: Sistema Bilingüe de Información y Recursos Oncológicos. Grupo de Investigación OncoTerm

Este proyecto nació con la idea de facilitar a diferentes usuarios interesados en el ámbito de la medicina un completo repositorio de información sobre la compleja terminología asociada al cáncer: enfermedades, medicinas, tratamientos y ámbitos relacionados.[32]

Esta base de datos contiene:

- 1.896 conceptos relacionados con el cáncer. Estos conceptos se encuentran enlazados entre sí reflejando las relaciones de significado que mantienen entre ellos. En la navegación se observa que tanto los conceptos como las relaciones que los unen, están representados mediante enlaces a su propia página, donde se accede a su descripción.
- 4.033 términos en inglés y español: formas completas, sinónimos, siglas, etc. Estas entradas terminológicas son muy ricas información y contienen:
    - información general: definición, contexto, etc.
    - enlaces a sedes web relevantes (370 en total).
    - información gramatical: género, número, etc.
    - archivos de concordancia KWIC para estudios lingüísticos (880 en total).

f. Portalfarma.com consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos

Esta página ofrece enlaces a bases de datos que recogen información sobre los fármacos que se venden en diferentes países. Algunos permiten consultar no sólo por medicamento, sino también por principios activos o por dolencias. Incluye un enlace al Vademécum de la Organización Médica Colegial -OMC- y del Consejo General de Farmacéuticos de España. Se ha consultado información referente a los medicamentos huérfanos utilizados para el tratamiento de enfermedades raras.[33]

---

[31] National Institutes of Health (NIH) U.S. Department of Health & Human Services. https://salud.nih.gov/sobre-los-nih/

[32] OncoTerm: Sistema Bilingüe de Información y Recursos Oncológicos Grupo de Investigación OncoTerm. http://www.ugr.es/~oncoterm/

[33] Portalfarma.com Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos. www.portalfarma.com/Paginas/default.aspx.

g. TERMIUM *PLUS*

Se trata del Banco de datos terminológicos y lingüísticos del Gobierno de Canadá y es uno de los más grandes a nivel mundial. Ofrece acceso a casi 4 millones de términos en inglés y francés, y más de 200.000 términos en español. Algunas de las definiciones, equivalentes y remisiones que se han consultado en este banco terminológico proceden de numerosos diccionarios y bases de datos de tipo médico, como ocurre para los siguientes términos.[34]

TABLA 7: TERMIUM *PLUS*

DEFINICIONES:
anosmia
- Blakiston's Gould medical dictionary. New York : McGraw-Hill, 1972.
- International dictionary of medicine and biology /editorial board, E. Lovell Becker, Chairman ; editor-in-chief, Sidney I. Landau. Becker, Ernest Lovell, 1923- .New York ; Toronto : J. Wiley, 1986. 3 v.
aplasia
- The American illustrated medical dictionary : a complete dictionary of the terms used in medicine, surgery, dentistry, pharmacy, chemistry, nursing, veterinary science,biology, medical biography, etc., with the pronunciation, derivation, and definition / by W.A. Newman Dorland ; with the collaboration of E.C.L. Miller. --
- Dorland, William Alexander Newman, 1864-1956. Philadelphia : W.B. Saunders, 1941.
apoptosis
- Textbook of medicine [computer file] / Cecil ; edited by J. Claude Bennett, and Fred Plum. Cecil, Russell La Fayette, 1881-1965.[Philadelphia] : Saunders, c1998.
ascitis
- El gran diccionario del medio ambiente y de la contaminación : definiciones en español, con traducción de los términos al francés y al inglés. Seoánez Calvo, Mariano. Madrid : Mundi-Prensa, 1995. xxiii, 807 p.
astrocyte
- Stedman's electronic medical dictionary [computer file]. Stedman, Thomas Lathrop, 1853-1938. Baltimore : Williams & Wilkins, c1995. 1 computer laser optical disk + user's guide (iv, 52 p.). ; Title from disk label.; Issued with: Stedman's medical dictionary, 26th ed., 1995.
- Dorland's illustrated medical dictionary. Dorland, William Alexander Newman, 1864-1956. Philadelphia ; Toronto : W. B. Saunders, c1994. xxxiv, 1940 p.;Earlier editions published under title:The American illustrated medical dictionary.
atresia
- Butterworths medical dictionary/edited by Arthur Salusbury MacNalty. London; Boston: Butterworths, c1978. xxxii, 1942 p.; "Abbreviations and symbols": p. xxi-xxxii.; "Anatomical nomenclature": p. 1861-1942.; Previous ed. published under title: British medical dictionary.
axón
- Vocabulario científico y técnico/Real Academia de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales. Real Academia de Ciencias Exactas. Físicas y Naturales de Madrid. Madrid: Espasa-Calpe, 1990. xxi, 751 p.

[34] TERMIUM *PLUS*. www.btb.termiumplus.gc.ca/tpv2alpha/alpha-eng.html?lang=eng

urolitiasis
- Escuela de Medicina de la Pontificia Universidad Católica de Chile. "Anatomía Patológica de los Aparatos Urinarios y Genital Masculino". http://escuela.med.puc.cl.
EQUIVALENTES
aracnodactilia - arachnodactyly (ingl.)
- Dorland's illustrated medical dictionary. Philadelphia ; Toronto : W. B. Saunders, c1981. xxix, 85 p.; Earlier editions published under title:The American illustrated medical dictionary.
REMISIONES
neoplasia
Sinónimo 1: neoplasma
- Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas, 12 edición (2a reimpresión), Barcelona: Salvat, 1988.
- Diccionario de farmacia: español, inglés, francés. Centro de Traducciones y Terminología Especializada. [La Habana, Cuba]: IDICT, CTTE, c1996. 5 v.; Text in Spanish, English and French.
Sinónimo 2: tumor
- Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas, 12 edición (2a reimpresión), Barcelona: Salvat, 1988.
- Diccionario de farmacia : español, inglés, francés. Centro de Traducciones y Terminología Especializada.[La Habana, Cuba] : IDICT, CTTE, c1996. 5 v.;Text in Spanish, English and French.;Cover title.;Includes indexes.;Contents: [v. 1]. A-D -- [v. 2]. E-O -- [v. 3]. P-Z -- [v. 4]. Índices en inglés -- [v. 5]. Índice en francés.

TABLA 8: Enciclopedias, Portales y Bancos de datos terminológicos

Recurso - Enciclopedias, Portales y Bancos de datos terminológicos:	**Enlace o Referencia**
MediLexicon	http://www.medilexicon.com/about
MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU.	https://medlineplus.gov/spanish
Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos	www.orpha.net
National Institutes of Health (NIH). U.S. Department of Health & Human Services	https://www.nih.gov/

OncoTerm: Sistema Bilingüe de Información y Recursos Oncológicos Grupo de Investigación OncoTerm	http://www.ugr.es/~oncoterm/
TERMIUM *PLUS*	http://www.btb.termiumplus.gc.ca/tpv2alpha/alpha-eng.html?lang=eng
Portalfarma.com consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos	http://www.portalfarma.com/Paginas/default.aspx

VI) Revistas de medicina y artículos

A continuación, se presentan dos tablas que contienen diferentes recursos utilizados para realizar consultas relacionadas con las enfermedades raras de tipo genético y consultas de tipo lingüístico:

TABLA 9: Recursos- Consulta Temática

Recurso-Revistas de medicina y artículos	**Enlace o Referencia**
Outomuro, D.; Ana María, Serra (2005). Diagnósticos diferenciales de la queratodermia Palmoplantar.	Revista de Medicina Interna. Volumen 1. Número 2. www.smiba.org.ar/revista/vol_01_2005/01_02_03.htm.
Rodríguez Peinado, N.; Gloria Saavedra Marbán (2010). Taurodontismo, una anomalía dentaria frecuentemente olvidada	The Journal of the American Dental Association. Vol. 5, número 4 (AGO), pp. 180-184.
Ruggieri, V.L. y C.L. Arberas (2000). Ataxias hereditarias.	Revista Neurol; 31 (3): 288-296 VIII CONGRESO ANUAL DE LA AINP. http://www.ujaen.es/investiga/cvi296/FisioNeuro/Seminario4.pdf
Ballesta Martínez, MJ; E. Guillén-Navarro (2010). Síndrome de Noonan.	Protoc diagn. terpedia tr.; 1:56-63. Asociación Española de Pediatría. www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_noonan.pdf
Montserrat Molgó, C.; Ana Musalem Salomone; Arturo Zuleta (2004). Telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber): a propósito de un caso.	Dermatol Pediatr Lat; 2(2): 130-138. Unidad Docente Asociada de Dermatología, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Instituto de Neurocirugía, Santiago de Chile.
Revista Colombiana de Pediatría. Síndrome de CACH, Volumen 37 Nº 4.	https://encolombia.com/medicina/revistas-medicas/pediatria/vp-374/pedi37402-sindromecach/#sthash.s5xLaDmv.dpuf.

Daza Cárdenas, J.A. (2012). Enfermedad de Von Gierke: nuevas tendencias en el manejo	Revista Med [en línea], 20 (Julio-Diciembre) http://www.redalyc.org:9081/home.oa?cid=4007224
Oliva Dámaso, E.; N. Sablón González; J.C. Rodríguez Pérez (2011). Síndromes nefróticos hereditarios. Podocitopatías.	Revista Nefrología. Órgano Oficial de la Sociedad Española de Nefrología NEFROGENÉTICA 21 http://nefrologia.publicacionmedica.com/contenido/images/37.%20publicaciones_sindromes_nefroticos_hereditarios_oliva_damaso.pdf
Ministerio de Sanidad y Consumo (2008). Guía de atención clínica integral de la epidermólosis bullosa hereditaria.	Sanidad, pp.22. En Asociación Piel de Mariposa debra.
Ortiz-Madinaveitia,S.; David Conejo-Moreno; Javier López-Pisón; José Luis Peña-Segura; M. Luisa Serrano-Madrid; Ingrid C. Durán-Palacios; Pilar Peláez-Cabo (2016). Variaciones fenotípicas en el síndrome de AicardiGoutières causado por mutaciones en el genRNASEH2B: presentación de dos nuevos casos.	Revista Neurol 2016 www.neurologia.com/pdf/Web/6204/bp040165.pdf
Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados Síndrome de Hunter (2012). Guía práctica para entender la enfermedad.	MPS ESPAÑA. 2012.
Scavone-Mauro, C.; Graciela Barros (2013). Distrofias musculares congénitas en el niño.	Rev Neurol 57 (Supl 1): S47-S52. www.angiologia.es/pdf/Web/57S01/bkS01S047.pdf
Espinosa, E.; Paola R. Mera-Solarte; Juan E. Cote-Orozco (2016). Clínica y diagnóstico de la enfermedad de Pelizaeus-Merbacher: descripción de cinco casos.	Revista Neurol, 62(0): 411-414. Universidad Militar Nueva Granada, Servicio de Neurología Pediátrica. Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt. http://www.neurologia.com/articulo/2015394

TABLA 10: Recursos- Consulta Lingüística

Recurso - Otros artículos	Enlace o Referencia
Cabré, T., "Términos y palabras en los diccionarios"	Instituto Universitario de Lingüística Aplicada Universidad Pompeu Fabra (Barcelona)
Cabré, T.; R. Estopà (2010): "Definición y redacción del plan de trabajo".	*Máster on line de Terminología,* IULA, Universitat Pompeu Fabra
Gómez de Enterría, J. (2009). *El español lengua de especialidad: enseñanza y aprendizaje*	Madrid: Arco/Libro., pp. 71.
Cabré, M. T. (1993). *La terminología. Teoría, metodología, aplicaciones.*	Barcelona, Editorial Antártida/Empúries, pp. 152-156.
Martín de Nicolás, M. M. *El español de la ecología y el medio ambiente: cuestiones lingüísticas y didácticas*.	En J. Gómez de Enterría (coord.). *La enseñanza/aprendizaje del español con fines específicos.* Madrid. Edinumen, pp. 19-40.
Gutiérrez Rodilla, B. M. (1998). *La ciencia empieza en la palabra. Análisis e historia del lenguaje científico.*	Barcelona, Ediciones Península, pp. 18-19.
Moreno Fernández, F. (1999). *Lenguajes de especialidad y variación lingüística*.	En S. Barrueco, E. Hernández y L. Sierra (eds.), *Lenguas para fines específicos, VI Investigación y enseñanza,* Alcalá de Henares, Servicio de Publicaciones de la Universidad de Alcal. pp. 6.
Ruíz Martínez, A. M. (2003). *El español de los servicios de salud: algunas consideraciones sobre su enseñanza.*	Centro Virtual Cervantes Actas, XXXVIII (AEPE), Universidad de Alcalá, 11pp. http://cvc.cervantes.es/ensenanza/biblioteca_ele/aepe/pdf/congreso_38/congreso_38_24.pdf.
Martínez López, A. B. (2008). *Limitaciones y condicionantes de la práctica profesional de la traducción médica: aplicaciones a la combinación lingüística inglés-español.*	IV Congreso Internacional El español, lengua de traducción para la cooperación y el diálogo, mayo 2008, Universidad de Córdoba, pp. 501-520. http://cvc.cervantes.es/lengua/esletra/pdf/04/052_martinez.pdf
Martínez López, A. B (2010). *La terminología médica en francés, inglés y español: problemas que se derivan de la presencia del inglés como lingua franca de la comunicación científica a escala internacional*.	Universidad de Córdoba, Anales de Filología Francesa, número 18, pp. 393-404.

3. Instrucciones para el uso del glosario

3.1 Información de tipo administrativa y lingüística en Terminus

Para elaborar el glosario de las enfermedades raras se ha utilizado el sistema Terminus del Instituto Universitario de Lingüística Aplicada (IULA), creándose registros con información administrativa y lingüística.

La información administrativa nos va a servir para llevar a cabo las tareas de gestión, recuperación y modificación de los datos e incluye número de ficha, proyecto, diccionario, nombre de la persona que ha creado o modificado la ficha, y el área temática.

La información lingüística de cada ficha incluye la categoría gramatical, subdominio, contexto de uso, fuente del contexto, definición y fuente de la definición. Para la mayoría de los casos se ha incluido información adicional sobre el término: como abreviaturas, variantes lingüísticas, sinónimos, términos relacionados y notas. A su vez, el glosario se dispone de manera alfabética y discontinua, con un orden natural de la secuencia.

3.2 Las entradas en Terminus y su estructura interna

La estructura del registro de cada entrada incluye una cabecera, información sobre el término, contexto(s), definición(es), equivalentes:

1. La cabecera incorpora el nombre del glosario, el nombre del proyecto, el área temática, la autora del término, fecha de creación, última modificación y autor/autora de la modificación:

Cabecera
Glosario: Enfermedades Raras
Proyecto: Glosario Enfermedades Raras
Área temática: Biomedicina
Autor/a del término: Aránzazu Moreno
Fecha de creación: 5/1/2017
Última modificación: 19/01/2017
Autor/a de la modificación: Aránzazu Moreno

2. El apartado dedicado a la información sobre el término incluye:

- lema,
- lengua (castellano, italiano e inglés)
- categoría gramatical
    - sustantivo masculino,
    - sustantivo femenino
    - sustantivo masculino y femenino,
    - sustantivo neutro,
    - sustantivo sin marca de género,
    - sustantivo masculino plural,
    - sustantivo femenino plural,

- sustantivo plural (sin marca de género),
- adjetivo,
- adverbio,
- verbo,
- verbo transitivo,
- verbo intransitivo,
- locución,
- fuente del término

La información sobre el tipo de fuente:

- texto especializado
- diccionario-base de datos
- texto legal
- no documentado.

Término: aplasia
Lengua: Castellano
Categoría gramatical: f. sustantivo femenino
Fuente del término: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

3. En la sección de contextos, se incluye el contexto en el que aparece el término y su fuente. A cada fuente se le ha adjudicado un código, como se ha indicado previamente.

CONTEXTO: La enfermedad de Fong es una enfermedad genética rara, que suele manifestarse en el nacimiento o durante la niñez temprana. Los síntomas son variables, siendo los más característicos la displasia de las uñas, de los dedos de manos y de los pies y la **aplasia** o hipoplasia de los platillos de la rótula o patela, hipoplasia de determinados huesos y tendones del codo y cuernos ilíacos bilaterales. FUENTE: FEDER

4. En la sección de definiciones, se encuentra la definición del término y la fuente de la misma. En algunas ocasiones no se ha podido encontrar la definición en ningún diccionario o enciclopedia, por lo que se han consultado las fuentes especializadas para obtener una definición o explicación del término realizada por el autor del texto. En cualquiera de los casos se indica la fuente de la definición a través del código indicado en la sección 2.3., en la que se explica el tipo de fuentes y recursos utilizados.

DEFINICIÓN: Malformación o ausencia de un órgano o tejido. FUENTE: ONCOTERM

5. El glosario de las enfermedades raras incluye equivalentes en inglés e italiano. Dichos equivalentes se han tomado de diccionarios, textos o portales especializados, bases de datos terminológicos o glosarios. De igual forma, se ha podido verificar su uso en textos especializados en inglés e italiano.

Equivalentes:	Lengua:
iperfagia	Italiano
hyperphagia	Inglés

6. En relación a las remisiones, el sistema Terminus ofrece las siguientes y se indica la categoría gramatical:

- nombre científico
- sigla
- sigla desarrollada
- símbolo
- sinónimo
- término relacionado
- variante ortográfica

Remisiones:	Tipo:
Tumor: m. sustantivo masculino	Sinónimo

7. Por último, el sistema Terminus ofrece la posibilidad de añadir notas en aquellos casos en los que sea necesario aclarar algún aspecto lingüístico o para cualquier tipo de información adicional en relación al término, que pueda ser útil para el que realiza la consulta.

NOTAS:
De acuerdo con la Dra. Martín Ruíz (MEDICOPEDIA), el término proteinuria reemplaza actualmente al de albuminuria.

3.3. Entrada en el Glosario

Finalmente, una vez que se maqueta el glosario, la entrada aparece con el siguiente formato:

aracnodactilia
f: sustantivo femenino
Castellano
FUENTE: ORPHANET
TIPO DE FUENTE: Texto especializado

DEFINICIÓN: Longitud exagerada de los dedos, especialmente los de las manos, que recuerdan a las patas de una araña.
FUENTE: RANM

PROYECTO: Glosario enfermedades raras
EQUIVALENTES:
Italiano **aracnodattilia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **arachnodactyly** *f: sustantivo femenino* DORLAND

REMISIONES:
dedos de araña *m pl: sustantivo masculino plural* DCUN (Sinónimo)

CONTEXTO: Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad y son muy variables de una persona a otra, incluso dentro de una misma familia. La afectación cardiovascular se caracteriza por:
1) dilatación progresiva de la aorta, acompañada de un riesgo elevado de disección aórtica, lo

que afecta al pronóstico; la dilatación aórtica puede conducir a una insuficiencia de la válvula aórtica; e 2) insuficiencia mitral, que puede complicarse con arritmias, endocarditis o insuficiencia cardíaca. Habitualmente, la afectación esquelética es el primer signo de la enfermedad y puede incluir: dolicostenomelia (longitud excesiva de las extremidades), talla grande, **aracnodactilia**, hipermovilidad articular, deformaciones escolióticas, deformidad torácica, etc.
FUENTE: ORPHANET

Como se ha indicado anteriormente, los cambios introducidos durante la maquetación tienen como meta facilitar la consulta del término. De esta forma, se simplifica la información de cada entrada mediante el sistema de códigos para definiciones y contextos del apartado 2.3, a la vez que el usuario puede consultar dicha información para obtener más detalles.

GLOSARIO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

DE TIPO GENÉTICO

Repertorio Terminológico

ESPAÑOL

INGLÉS - ITALIANO

1

adenoma

m: sustantivo masculino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Tumor de estructura semejante a la de las glándulas.
Fuente: DRAE

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **adenoma** *m: sustantivo masculino* SAPERE
Inglés **adenoma** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
tumor *m: sustantivo masculino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: La enfermedad de Cushing (CD) es la causa más común del síndrome de Cushing endógeno y es debida a la hipersecreción crónica hipofisaria de ACTH por un **adenoma** hipofisario corticotropo.
Fuente: FEDER

2

aniridia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: REV NEUROL
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Malformación ocular congénita caracterizada por la ausencia parcial o completa del iris.
Fuente: ORPHANET

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **aniridia** *f: sustantivo femenino* ORPHANET
Inglés **aniridia** *n: sustantivo sin marca de género* MEDTERMS

Remisiones:
irideremia *f: sustantivo femenino* DRANM(Sinónimo)

Contexto: El Síndrome de Gillespie se caracteriza por presentar retraso en el desarrollo psicomotor, instalación de una ataxia cerebelosa congénita no evolutiva, retraso mental y **aniridia** parcial.
Fuente: REV NEUROL

3

anosmia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Disminución de la capacidad olfativa.
Fuente: DMUSAL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **anosmia** *f: sustantivo femenino* GARZANTI
Inglés **anosmia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
hiposmia *f: sustantivo femenino* DMUSAL(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Kallmann es una enfermedad genética del desarrollo embrionario caracterizada por la asociación de un hipogonadismo hipogonadotrófico por déficit de hormona liberadora de gonadotropina

(GnRH) y de una **anosmia** o hiposmia (con hipoplasia o aplasia de los bulbos olfativos). Se estima una prevalencia de 1/8.000 en chicos y 1/40.000 en chicas, aunque puede estar subestimada.
Fuente: FEDER

4

aplasia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Malformación o ausencia de un órgano o tejido.
Fuente: ONCOTERM

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **aplasia** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **aplasia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Contexto: La enfermedad de Fong es una enfermedad genética rara, que suele manifestarse en el nacimiento o durante la niñez temprana. Los síntomas son variables, siendo los más característicos la displasia de las uñas, de los dedos de manos y de los pies y la **aplasia** o hipoplasia de los platillos de la rótula o patela, hipoplasia de determinados huesos y tendones del codo y cuernos ilíacos bilaterales.
Fuente: FEDER

5

apoptosis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: AARPE
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Muerte celular programada genéticamente o motivada por estímulos externos.
Fuente: RANM

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **apoptosi** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **apoptosis** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
muerte celular apoptótica *f: sustantivo femenino* RANM(Sinónimo)

Contexto: Se produce por degeneración y **apoptosis** de los fotorreceptores aunque en las fases finales afecta a los conos, provocando ceguera en un grupo importante de los casos.
Fuente: AARPE

6

aracnodactilia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: ORPHANET
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Longitud exagerada de los dedos, especialmente los de las manos, que recuerdan a las patas de una araña.
Fuente: RANM

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **aracnodattilia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **arachnodactyly** *n: sustantivo sin marca de género* DORLAND

Remisiones:
dedos de araña *m pl: sustantivo masculino plural* DCUN(Sinónimo)

Contexto: Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad y son muy variables de una persona a otra, incluso dentro de una misma familia. La afectación cardiovascular se caracteriza por: 1) dilatación progresiva de la aorta, acompañada de un riesgo elevado de disección aórtica, lo que afecta al pronóstico; la dilatación aórtica puede conducir a una insuficiencia de la válvula aórtica; e 2) insuficiencia mitral, que puede complicarse con arritmias, endocarditis o insuficiencia cardíaca. Habitualmente, la afectación esquelética es el primer signo de la enfermedad y puede incluir: dolicostenomelia (longitud excesiva de las extremidades), talla grande, **aracnodactilia**, hipermovilidad articular, deformaciones escolióticas, deformidad torácica, etc.
Fuente: ORPHANET

7

arilsulfatasa A

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: ORPHANET
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Enzima lisosomal que degrada diversos lípidos, los cuales se denominan esfingolípidos, y contienen grupos sulfato (sulfátidos).
Fuente: HSJD

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **arilsolfatasi A** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **arylsulfatase A** *n: sustantivo sin marca de género* MEDLINEPLUS

Remisiones:
ARSA *0* MEDLINEPLUS(Sigla)

Contexto: La leucodistrofia metacromática se hereda de forma autosómica recesiva y es el resultado de la incapacidad para metabolizar el cerebrósido sulfato. En la mayoría de los casos la deficiencia enzimática es de **arilsulfatasa A**.
Fuente: ORPHANET

8

ascitis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Acumulación de líquido en el espacio que existe entre el revestimiento del abdomen y los órganos abdominales.
Fuente: MEDLINEPLUS

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **ascite** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **ascites** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
hidropesía del vientre *f: sustantivo femenino* RANM(Sinónimo)

Contexto: Los edemas pueden afectar al aparato digestivo resultando en una imagen clínica similar a la observada en los síndromes de obstrucción intestinal, asociada en ocasiones a **ascitis** y shock hipovolémico. Los edemas laríngeos pueden poner en peligro la vida, con un riesgo de muerte del 25% de los casos, en ausencia del tratamiento apropiado. Los procedimientos dentales constituyen un factor detonante de los edemas laríngeos.
Fuente: FEDER

9

astrocitos

m pl: sustantivo masculino plural
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Células en forma de estrella debido a la gran cantidad de prolongaciones que irradian hacia otras

células vecinas, característica de la neuroglía.
Fuente: DCUN

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **astrocito** *m: sustantivo masculino* DICLIB
Inglés **astrocyte** *n: sustantivo sin marca de género* DORLAND

Remisiones:
célula estrellada *f: sustantivo femenino* RANM(Sinónimo)

Contexto: La enfermedad de Alexander, una enfermedad neurodegenerativa, fue identificada, en 1949, basada en criterios neurohistológicos, p.e., la presencia de **astrocitos** distróficos conteniendo agregados de filamentos intermedios (fibras de Rosenthal) asociado a anomalías en la mielina. Desde entonces, han sido aisladas diferentes formas clínicas.
Fuente: FEDER

10
ataxia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: ORPHANET
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Incoordinación del movimiento voluntario que no es debida a una pérdida de fuerza ni a alteraciones del tono muscular.
Fuente: RANM

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **atassia** *f: sustantivo femenino* SAPERE
Inglés **ataxia** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL
Inglés **ataxy** *n: sustantivo sin marca de género* WORDREFERENCE

Remisiones:
asinergia *f: sustantivo femenino* RANM(Sinónimo)

Contexto: Hay dos formas enantioméricas del ácido 2-hidroxiglutárico, es decir, el ácido D-2-hidroxiglutárico y el ácido L-2-hidroxiglutárico. La aciduria L-2-hidroxiglutárica (ver éste término) se caracteriza por retraso psicomotor, **ataxia** cerebelosa y epilepsia, mientras que la aciduria D-2-hidroxiglutárica (ver este término) se caracteriza por diferentes manifestaciones metabólicas, neurológicas y dismórficas.
Fuente: ORPHANET

11
atresia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Anomalía del desarrollo embrionario consistente en la falta de apertura de un orificio corporal o de un órgano tubular, como el esófago, el intestino o las vías biliares.
Fuente: RANM

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **atresia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **atresia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
oclusión *f: sustantivo femenino* RANM(Sinónimo)

Contexto: La microtia es una malformación congénita del oído externo, visto más frecuentemente en varones, que se produce esporádicamente o es heredado, que se caracteriza por aurículas pequeñas y de forma anormal unilaterales (79-93% de los casos, 60% de los cuales afecta a la oreja derecha) o bilaterales, y que a menudo

se asocia con **atresia** o estenosis del conducto auditivo, trastornos de déficit de atención y retraso en el desarrollo del lenguaje.
Fuente: FEDER

12

axones

m pl: sustantivo masculino plural
Castellano
Fuente: MEDLINEPLUS
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Fibra de una célula nerviosa que conduce los impulsos hacia el exterior de la misma con la posible liberación de sustancias transmisoras.
Fuente: TERMIUM PLUS

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **assone** *m: sustantivo masculino* LEXICOOL
Inglés **axon** *n: sustantivo sin marca de género* DICLIB

Remisiones:
neuroeje *m: sustantivo masculino* RANM(Sinónimo)
neurita *f: sustantivo femenino* RANM(Sinónimo)

Contexto: En el Síndrome de Guillain-Barré, no obstante, el sistema inmunológico comienza a destruir la cobertura de mielina que rodea a los **axones** de muchos nervios periféricos, o incluso a los propios **axones**.
Fuente: MEDLINEPLUS

13

braquicefalia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Forma del cráneo que presenta una forma truncada por detrás, cuya máxima longitud no sobrepasa en más de 1/8 su mayor anchura.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **brachicefalia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **brachycephaly** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
craneostenosis *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Smith-Magenis (SMS) es un trastorno genético complejo caracterizado por un déficit intelectual variable, trastornos del sueño, anomalías craneofaciales y esqueléticas, trastornos psiquiátricos, y retraso motor y del habla. Su prevalencia se estima en 1/15.000-25.000 y se ha identificado en todo el mundo en todos los grupos étnicos, pero probablemente está infradiagnosticado. Se han descrito más de 100 casos, en todos los grupos étnicos, y afecta por igual a hombres y mujeres. Los pacientes tienen un cuadro clínico reconocible. Las características craneofaciales: **braquicefalia**, abombamiento frontal, hipertelorismo, fisuras palpebrales oblicuas ascendentes, hipoplasia mediofacial, cara cuadrada amplia con puente nasal deprimido, labio superior evertido en forma de carpa, y micrognatia en la infancia. Las anomalías dentales incluyen agenesia dental y taurodontismo. En pacientes jóvenes es común una estatura baja, con una altura normal en adultos.
Fuente: FEDER

14

camptodactilia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Malformación de los dedos que se caracteriza por la flexión permanente de uno o varios dedos de

la mano.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **camptodattilia** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **camptodactyly** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Contexto: El síndrome de Gordon es un trastorno genético muy infrecuente que se caracteriza por la combinación de **camptodactilia**, pie zambo o con otras deformaciones (giro anómalo de los pies hacia dentro) y en 25% de los pacientes, fisura palatina. La inteligencia es normal. En algunos casos pueden presentarse otras anomalías (por ejemplo, escoliosis y criptorquidia). El tipo y variedad de los síntomas varía de un caso a otro. Se cree que el síndrome de Gordon se hereda de forma autosómica dominante o ligada al cromosoma X, con una penetrancia incompleta (más reducida en mujeres que en hombres) y una expresividad variable.
Fuente: FEDER

15

candidiasis mucocutánea

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Infección causada por un hongo-levadura del género Candida, generalmente Candida albicans, el cual está siempre presente en la piel y en la mucosa del tracto digestivo, genitourinario y respiratorio de la mayoría de las personas, pero se encuentra controlado por otros microorganismos no patógenos.
Fuente: DMUSAL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **candidosi mucocutanea** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **mucocutaneous candidiasis** *n: sustantivo sin marca de género* ORPHANET

Remisiones:
enfermedad de Addison *f: sustantivo femenino* ORPHANET(Nombre científico)
síndrome de hipoparatiroidismo *m: sustantivo masculino* ORPHANET(Nombre científico)

Contexto: El síndrome de hiper-IgE autosómico dominante (AD-HIES) se manifiesta típicamente al principio con un sarpullido del recién nacido. Sin embargo, los hallazgos clínicos del AD-HIES abarcan el sistema inmunológico, el tejido conectivo, el esqueleto, y el desarrollo dental con variaciones en la gravedad de los síntomas. Los hallazgos más comunes de inmunodeficiencia y de disregulación inmune en AD-HIES son eccema, abscesos cutáneos recurrentes, neumonía con formación de neumatocele, **candidiasis mucocutánea**, eosinofilia, etc.
Fuente: FEDER

16

cerebrósido

m: sustantivo masculino
Castellano
Fuente: HSJD
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Lípidos complejos aislados en las membranas de las neuronas, particularmente en las vainas de mielina.
Fuente: VOX

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **cerebroside** *m: sustantivo masculino* LEXICOOL
Inglés **cerebroside** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
esfingolípido *m: sustantivo masculino* DMUSAL(Sinónimo)

Contexto: Los galacto**cerebrósido**s, formados por la unión de la galactosa con el **cerebrósido** (galactosil**cerebrósido**, psicosina, etc). no pueden degradarse, se acumulan y depositan en las células

nerviosas, causando la muerte celula.
Fuente: HSJD

17

colangitis esclerosante *f: sustantivo femenino*
Castellano
Fuente: IDF
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Hinchazón, cicatrización y destrucción de las vías biliares dentro y fuera del hígado.
Fuente: MEDLINEPLUS

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **colangite sclerosante** *f: sustantivo femenino* ORPHANET
Inglés **cholangitis sclerosis** *n: sustantivo sin marca de género* MEDLINEPLUS

Remisiones:
CE *0* MEDLINEPLUS(Sigla)

Contexto: Las quejas gastrointestinales, más comúnmente la diarrea y malabsorción, también han sido reportadas en algunos pacientes. Uno de los principales organismos que provocan síntomas gastrointestinales es el Criptosporidio que puede causar **colangitis esclerosante**, una enfermedad grave del hígado. Aproximadamente la mitad de los pacientes con el síndrome XHIGM manifiestan neutropenia ya sea transitoria o persistente. La neutropenia es comúnmente asociada con úlceras bucales, proctitis e infecciones de la piel.
Fuente: IDF

18

criptorquidia *f: sustantivo femenino*
Castellano
Fuente: AEPED
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Ausencia de uno o ambos testículos en el escroto.
Fuente: DMUSAL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **criptorchidismo** *m: sustantivo masculino* LEXICOON
Inglés **cryptorchidism** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
testículo oculto *m: sustantivo masculino* DCUN(Sinónimo)

Contexto: Las manifestaciones clínicas del Síndrome de Noonan son talla baja, cardiopatía, dismorfia facial y alteraciones esqueléticas. Otras anomalías asociadas son diátesis linfática o hemorrágica, retraso psicomotor o mental, alteraciones oculares y **criptorquidia** en varones.
Fuente: AEPED

19

desmielinización *f: sustantivo femenino*
Castellano
Fuente: ELA
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Desaparición de la capa de mielina que envuelve el cilindroeje de una fibra nerviosa.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **demielinizzazione** *f: sustantivo femenino* GARZANTI
Inglés **demyelination** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
pérdida de mielina *f: sustantivo femenino* DCUN(Sinónimo)

Contexto: Puede comenzar en la infancia, en la adolescencia o en la edad adulta y se caracteriza por una rápida **desmielinización** del sistema nervioso central y periférico asociada a una acumulación de sulfátidos en el cerebro y los riñones. La leucodistrofia metacromática es una enfermedad hereditaria que se transmite en el modo autosómico recesivo.
Fuente: ELA

20

diátesis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: AEPED
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Predisposición orgánica a contraer una determinada enfermedad.
Fuente: GDLEL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **diatesi** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **diathesis** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
predisposición *f: sustantivo femenino* DMUSAL(Sinónimo)

Contexto: Las manifestaciones clínicas del Síndrome de Noonan son talla baja, cardiopatía, dismorfia facial y alteraciones esqueléticas. Otras anomalías asociadas son **diátesis** linfática o hemorrágica, retraso psicomotor o mental, alteraciones oculares y criptorquidia en varones.
Fuente: AEPED

21

disartria

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: ORPHANET
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Dificultad para la articulación de palabras, debido habitualmente a un daño neurológico central o periférico.
Fuente: DCUN

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **disartria** *f: sustantivo femenino* GARZANTI
Inglés **dysarthria** *n: sustantivo sin marca de género* DICLIB

Remisiones:
trastorno de dicción *m: sustantivo masculino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: Los dos tipos también difieren en sus síntomas clínicos. La AxD tipo I se manifiesta con encefalopatía, epilepsia y retraso del crecimiento y tiene una presentación infantil, mientras que los pacientes con AxD tipo II manifiestan signos bulbares, autonómicos y motores como **disartria**, disfonía, disfagia, ataxia, paraparesia espástica y mioclono palatal.
Fuente: ORPHANET

22

dismorfia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: AEPED
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Anomalía del desarrollo morfológico de un segmento, aparato u órgano.
Fuente: DCUN

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **dismorfia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **dysmorphia** *n: sustantivo sin marca de género* LINGUEE

Remisiones:
deformidad *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: Las manifestaciones clínicas del Síndrome de Noonan son talla baja, cardiopatía, **dismorfia** facial y alteraciones esqueléticas. Otras anomalías asociadas son diátesis linfática o hemorrágica, retraso psicomotor o mental, alteraciones oculares y criptorquidia en varones.
Fuente: AEPED

23
disostosis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Trastorno de tipo congénito que se caracteriza por una osificación defectuosa de los cartílagos fetales.
Fuente: DCUN, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **disostosis** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **dysostosis** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
trastorno óseo *m: sustantivo masculino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: La manosidosis en un trastorno del almacenamiento lisosomal autosómico recesivo muy raro perteneciente al grupo de las oligosacaridosis o glicoproteinosis. La forma más severa (tipo 1) comienza antes del primer año de edad con infiltración cutánea, hiperplasia gingival y agrandamiento de la lengua, hepatoesplenomegalia, **disostosis** múltiple, sordera, opacidades córneales, cataratas, regresión psicomotora causante de retraso mental profundo.
Fuente: FEDER

24
disqueratosis congénita

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: ORPHANET
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Síndrome connatural progresivo que produce un envejecimiento prematuro y afecta al sistema tegumentario debido a anomalías de la médula ósea.
Fuente: ORPHANET

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **discheratosi congenita** *f: sustantivo femenino* ORPHANET
Inglés **dyskeratosis congenita** *n: sustantivo sin marca de género* MEDLINEPLUS

Remisiones:
síndrome de Zinsser-Cole-Engman *m: sustantivo masculino* MEDLINEPLUS(Nombre científico)

Contexto: El diagnóstico se basa en las típicas características clínicas y puede ser confirmado por análisis molecular. El diagnóstico diferencial incluye incontinencia pigmentaria, dermatopatía pigmentosa reticularis, **disqueratosis congénita**, paquioniquia congénita.
Fuente: ORPHANET

25

distonía

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Trastorno del movimiento que causa contracciones involuntarias de los músculos, las cuales resultan en torsiones y movimientos repetitivos y pueden ser dolorosas.
Fuente: MEDLINEPLUS

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **distonia** *f: sustantivo femenino* GARZANTI
Inglés **dystonia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
alteración motora *f: sustantivo femenino* GDLEL(Sinónimo)

Contexto: Los movimientos distónicos pueden presentarse en cualquier músculo estriado del organismo y pueden ser rápidos o lentos, pero siempre son repetitivos y torsionantes. En la actualidad aún se desconoce la causa exacta de la **distonía**, aunque existen evidencias que sugieren que el mecanismo de producción radica en un trastorno funcional de los ganglios basales del cerebro. Los ganglios basales son núcleos o acúmulos de cuerpos neuronales situados en la profundidad de los hemisferios cerebrales, estructuras anatómicas que están íntimamente relacionadas con los mecanismos que el sistema nervioso utiliza para el control del movimiento.
Fuente: FEDER

26
dopamina

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: NIH
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Mensajero químico responsable de transmitir señales entre la sustancia negra y la siguiente estación de relevo del cerebro, para producir movimientos uniformes y deliberados, provocando su deficiencia la enfermedad de Parkinson.
Fuente: NIH

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **dopamina** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **dopamine** *n: sustantivo sin marca de género* LEXICOON

Remisiones:
monoamino neurotransmisor *m: sustantivo masculino* DMUSAL(Sinónimo)

Contexto: La pérdida de **dopamina** produce patrones anormales de activación nerviosa dentro del cerebro que causan deterioro del movimiento. Los estudios demuestran que la mayoría de las personas con Parkinson han perdido un 60 a 80 por ciento o más de las células productoras de **dopamina** en la sustancia negra en el momento de la aparición de los síntomas y que también tienen pérdida de las terminaciones nerviosas.
Fuente: NIH

27
drusas

f pl: sustantivo femenino plural
Castellano
Fuente: ORPHANET
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Acúmulo de lipofucsina en el epitelio pigmentado de la retina como consecuencia del envejecimiento.
Fuente: DCUN, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **drusi** *m pl: sustantivo masculino plural* LEXICOON
Inglés **drüsen** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
concreciones globulares *f pl: sustantivo femenino plural* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: Algunos hallazgos oftalmológicos incluyen anomalías del epitelio pigmentario de la retina, **drusas**, estrías angioides (fisura de la membrana de Bruch de la retina), neovascularización y sangrado que provoca hemorragia de la retina y, en muchos pacientes, pérdida de agudeza visual. La afectación mácular puede dar lugar a que los pacientes sean declarados legalmente ciegos.
Fuente: ORPHANET

28
ectopia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: ORPHANET
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Anomalía de situación de un órgano o aparato.
Fuente: VOX

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **ectopia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **ectopia** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
dislocación *f: sustantivo femenino* DSAVOX(Sinónimo)

Contexto: La aniridia aislada puede producirse en asociación con una variedad de otras anomalías oculares incluyendo cataratas, glaucoma (normalmente produciéndose en la adolescencia), pannus corneal, hipoplasia del nervio óptico, ausencia de reflejo macular, **ectopia** del cristalino, nistagmo, y fotofobia, todos los cuales dan lugar normalmente a una mala visión.
Fuente: ORPHANET

29
ectropión

m: sustantivo masculino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Inversión hacia fuera del párpado inferior, originada generalmente por un proceso inflamatorio o paralítico.
Fuente: DRAE

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **ectropion** *m: sustantivo masculino* LEXICOON
Inglés **ectropion** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
eversión del párpado *m: sustantivo masculino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: El bebé colodión autorresolutivo (SHCB; por sus siglas en inglés) es una variante leve de ictiosis congénita autosómica recesiva (ICAR, consulte este término), caracterizada por la presencia en el nacimiento de una membrana colodión que se cura en las primeras semanas de vida. La prevalencia exacta es desconocida. Se han descrito aproximadamente 25 casos en la literatura. Los bebés afectados nacen envueltos en una membrana colodión. También presentan **ectropión**, eclabium y una limitada movilidad de las articulaciones.
Fuente: FEDER

30
eosinofilia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Variedad de leucocitosis en la cual el aumento de la cifra de los leucocitos afecta exclusivamente a los eosinófilos.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **eosinofilia** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **eosinophilia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
variedad de leucocitosis *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de hiper-IgE autosómico dominante (AD-HIES) se manifiesta típicamente al principio con un sarpullido del recién nacido. Sin embargo, los hallazgos clínicos del AD-HIES abarcan el sistema inmunológico, el tejido conectivo, el esqueleto, y el desarrollo dental con variaciones en la gravedad de los síntomas. Los hallazgos más comunes de inmunodeficiencia y de disregulación inmune en AD-HIES son eccema, **eosinofilia**, abscesos cutáneos recurrentes, candidiasis mucocutánea, etc.
Fuente: FEDER

31
epistaxis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: DERMATOL
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Hemorragia por las fosas nasales.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **epistassi** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **epistaxis** *n: sustantivo sin marca de género* WORDREFERENCE

Remisiones:
sangrado nasal *m: sustantivo masculino* DCUN(Sinónimo)

Contexto: La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o enfermedad de Rendu-Osler-Weberes una enfermedad autosómica dominante que se caracteriza por la presencia de telangiectasias en piel y mucosas, **epistaxis** recurrente y espontánea y malformaciones arteriovenosas (MAV) en distintos parénquimas.
Fuente: DERMATOL

32
escotoma

m: sustantivo masculino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Mancha oscura y móvil que cubre parte del campo visual y es síntoma de distintas lesiones oculares.
Fuente: GDLEL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **scotoma** *m: sustantivo masculino* GARZANTI
Inglés **scotoma** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
punto ciego *m: sustantivo masculino* MEDILEXICON(Sinónimo)

Contexto: El primer síntoma suele ser el deterioro de la visión nocturna o de la adaptación a la oscuridad. Suele existir pérdida progresiva de la visión periférica con **escotoma** anular que va ampliándose progresivamente; también puede existir una pérdida de la visión central, aunque la mácula o fóvea no suele afectarse. La enfermedad comienza a manifestarse en la infancia con una disminución bilateral gradual y

progresiva de la visión, si bien puede permanecer estacionaria durante muchos años.
Fuente: FEDER

33

espasticidad

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: REVCOL
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Hipertonía muscular que se caracteriza por el aumento de la resistencia que ofrece un músculo o grupo muscular a su estiramiento pasivo.
Fuente: DCUN

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **spasticità** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **spasticity** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
hipertonía muscular *f: sustantivo femenino* DCUN(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de CACH (SC) es una nueva enfermedad hereditaria, autosómica recesiva, caracterizada por evanecimiento de la sustancia blanca que conduce a un deterioro neurológico, con ataxia cerebelar progresiva y **espasticidad**, con episodios adicionales de deterioro rápido provocados por infecciones leves o traumas menores de cabeza, con relativa preservación de las habilidades mentales, cuyos datos neuropatológicos más relevantes son: la hipomielinización en el sistema nervioso central (SNC), leucoencefalopatía cavitaria, disminución del número de axones al igual que las vainas de mielina y escasa gliosis.
Fuente: REVCOL

34

esplenectomía

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Extirpación quirúrgica del bazo.
Fuente: GDLEL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **splenectomia** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **splenectomy** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
extirpación laparoscópica del bazo *f: sustantivo femenino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: El tratamiento que sólo está indicado en los casos severos o con sintomatología de sangrado, se basa en la adopción de medidas de soporte: corticoides y gammaglobulinas endovenosas a dosis elevadas; si no responden al tratamiento o reaparece la trombopenia cuando este se suspende o disminuye la dosis, está indicada la **esplenectomía**.
Fuente: FEDER

35

estenosis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Estrechamiento de un conducto, orificio o de otra parte del cuerpo.
Fuente: GDLEL

Proyecto: Glosario enfermedades raras

Equivalentes:
Italiano **stenosi** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **stenosis** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Contexto: La microtia es una malformación congénita del oído externo, visto más frecuentemente en varones, que se produce esporádicamente o es heredado, que se caracteriza por aurículas pequeñas y de forma anormal unilaterales (79-93% de los casos, 60% de los cuales afecta a la oreja derecha) o bilaterales, y que a menudo se asocia con atresia o **estenosis** del conducto auditivo, trastornos de déficit de atención y retraso en el desarrollo del lenguaje.
Fuente: FEDER

36

fagocitosis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Captura de partículas microscópicas que algunas células realizan con fines alimenticios o de defensa mediante la emisión de seudópodos.
Fuente: DMUSAL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **fagocitosi** *f: sustantivo femenino* GARZANTI
Inglés **phagocytosis** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Contexto: El síndrome de Wiskott Aldrich es un transtorno de la inmunidad hereditario raro que afecta a la sangre, se trata de una inmunodeficiencia ligada al cromosoma X caracterizada clínicamente por la tríada de eczema, plaquetopenia e inmunodeficiencia. Las plaquetas se forman a partir de la fragmentación de los megacariocitos de la médula ósea y pasan a la sangre circulante. Una vez allí, un tercio de las mismas se albergan en el bazo, estando en continuo intercambio con el resto de las plaquetas circulantes, fenómeno normal, al que se le llama secuestro; y solamente un pequeño porcentaje de plaquetas se consume en los procesos de coagulación, por lo que la mayoría de las plaquetas están circulando hasta que envejecen y son eliminadas por el bazo o por fenómenos de **fagocitosis**. Tienen un ciclo vital en la circulación periférica que dura entre 7 a 10 días y su número normal oscila entre 150.000-450.000 por centímetro cúbico, pudiendo ser estas cifras menores en los niños
Fuente: FEDER

37

flebotomía

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: AEH
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Incisión en una vena, en muchas ocasiones con intención de realizar una extracción terapéutica de sangre.
Fuente: DCUN

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **flebotomia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **phlebotomy** *n: sustantivo sin marca de género* MEDILEXICON

Remisiones:
sangría *f: sustantivo femenino* DCUN(Sinónimo)
venesección *f: sustantivo femenino* DSAVOX(Sinónimo)

Contexto: El tratamiento de la sobrecarga férrica difiere radicalmente según la causa que la ha motivado. En los casos de hemocromatosis primaria (hereditaria) el trastorno se produce por una absorción intestinal de hierro incrementada durante toda la vida. En estos casos, el tratamiento de elección es la **flebotomía**. Solamente si el paciente presenta anemia significativa o una contraindicación formal a la **flebotomía** se preferirá el uso de quelantes del hierro.
Fuente: AEH

38

gammaglobulina

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: IPOPI
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Fracción más abundante de las inmunoglobulinas del suero sanguíneo.
Fuente: DRAE

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **gammaglobuline** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **gammaglobulin** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
inmunoglobulina *f: sustantivo femenino* DMUSAL(Sinónimo)

Contexto: La Agammaglobulinemia Ligada al Cromosoma X (ALX) fue descrita por primera vez en 1952 por el Dr. Ogden Bruton. Esta enfermedad, llamada algunas veces agammaglobulinemia de Bruton o agammagloblulinemia congénita, fue una de las primeras enfermedades de inmunodeficiencia en ser identificadas. La ALX es una inmunodeficiencia heredada que afecta a personas incapaces de producir anticuerpos, o las proteínas que forman la **gammaglobulina** o la fracción de inmunoglobulina del plasma sanguíneo.
Fuente: IPOPI

39

gliosis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: REVCOL
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Proliferación de células de la glía dentro del parénquima cerebral, la cual es similar a la fibrosis en el resto de los tejidos del organismo y tiene un carácter cicatricial.
Fuente: DCUN, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **gliosis** *f: sustantivo femenino* ORPHANET
Inglés **gliosis** *n: sustantivo sin marca de género* REVCOL

Remisiones:
proliferación de la red neuróglica *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de CACH (SC) es una nueva enfermedad hereditaria, autosómica recesiva, caracterizada por evanecimiento de la sustancia blanca que conduce a un deterioro neurológico, con ataxia cerebelar progresiva y espasticidad, con episodios adicionales de deterioro rápido provocados por infecciones leves o traumas menores de cabeza, con relativa preservación de las habilidades mentales, cuyos datos neuropatológicos más relevantes son: la hipomielinización en el sistema nervioso central (SNC), leucoencefalopatía cavitaria, disminución del número de axones al igual que las vainas de mielina y escasa **gliosis**.
Fuente: REVCOL

40

glucogenosis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: REVMED
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Grupo de enfermedades congénitas con defectos enzimáticos, que producen una acumulación o un depósito de metabolitos del metabolismo del glucógeno.
Fuente: DCUN

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **glicogenosi** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL

Inglés **glycogenosis** *n: sustantivo sin marca de género* ORPHANET

Remisiones:
policoria glucogénica *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: La **glucogenosis** se caracteriza por hipoglicemia con ayuno no muy prolongado. El uso de vías metabólicas alternativas producen hipertrigliceridemia, hipercolesterolemia, hiperuricemia y acidemialactica. A diferencia de la **glucogenosis** tipo Ia, la tipo Ib se acompaña de neutropenia y disfunciones de la línea mieloide, que no se relacionan con el metabolismo de los órganos gluconeogénicos.
Fuente: REVMED

41

gonadotropina

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Nombre dado a varias hormonas que actúan sobre las glándulas sexuales masculinas y femeninas y estimulan su actividad funcional.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **gonadotropina** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **gonadotropin** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
hormona gonadotrópica *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)
gonadostimulina *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)
prolán *m: sustantivo masculino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Kallmann es una enfermedad genética del desarrollo embrionario caracterizada por la asociación de un hipogonadismo hipogonadotrófico por déficit de hormona liberadora de **gonadotropina** (GnRH) y de una anosmia o hiposmia (con hipoplasia o aplasia de los bulbos olfativos). Se estima una prevalencia de 1/8.000 en chicos y 1/40.000 en chicas, aunque puede estar subestimada.
Fuente: FEDER

42

hemartrosis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Acumulación de sangre, por hemorragia, en una cavidad articular.
Fuente: GDLEL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **hemartrosis** *f: sustantivo femenino* ORPHANET
Inglés **hemarthrosis** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
derrame hemático *f: sustantivo femenino* DMUSAL(Sinónimo)

Contexto: La prevalencia de la enfermedad de Von Willebrand en la población general varía entre 0,1 y 1% (incluyendo todas las formas) dependiendo del estudio, pero la prevalencia de la enfermedad de Von Willebrand sintomática, que necesita un tratamiento específico, se estima entre 1/50.000 y 1/8.500. La edad de aparición de la enfermedad es variable y las formas de aparición temprana están asociadas con déficits de enfermedad de Von Willebrand más graves. La enfermedad se manifiesta por hemorragias de gravedad variable, espontáneas o secundarias a un procedimiento invasivo. Estas son principalmente de tipo mucocutáneas (epistaxis, menorragias, etc.), pero las formas graves también pueden presentar hematomas y **hemartrosis**.
Fuente: FEDER

43

hepatoesplenomegalia *f: sustantivo femenino*
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Aumento patológico del tamaño del hígado y bazo.
Fuente: DMUSAL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **epatosplenomegalia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **hepatosplenomegalia** *n: sustantivo sin marca de género* MEDLINEPLUS

Remisiones:
hígado agrandado *m: sustantivo masculino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: La manosidosis en un trastorno del almacenamiento lisosomal autosómico recesivo muy raro perteneciente al grupo de las oligosacaridosis o glicoproteinosis. La forma más severa (tipo 1) comienza antes del primer año de edad con infiltración cutánea, hiperplasia gingival y agrandamiento de la lengua, **hepatoesplenomegalia**, disóstosis múltiple, sordera, opacidades córneales, cataratas, regresión psicomotora causante de retraso mental profundo.
Fuente: FEDER

44
hiperfagia *f: sustantivo femenino*
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Signo clínico consistente en ingestión frecuente de alimentos en cantidades excesivas.
Fuente: DIACME

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **iperfagia** *f: sustantivo femenino* ORPHANET
Inglés **hyperphagia** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
hambre excesiva *f: sustantivo femenino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética rara, caracterizada por anomalías hipotálamo-hipofisarias, que cursa con hipotonía grave durante el periodo neonatal y los dos primeros años de vida, y con **hiperfagia** con alto riesgo de desarrollar obesidad mórbida en la infancia y la edad adulta, así como dificultades de aprendizaje y graves problemas de conducta y/o psiquiátricos.
Fuente: FEDER

45
hiperreflexia *f: sustantivo femenino*
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Aumento o exaltación de los reflejos.
Fuente: DCUN

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **iperreflessia** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **hyperreflexia** *n: sustantivo sin marca de género* MEDILEXICON

Remisiones:
reflejos hiperactivos *m pl: sustantivo masculino plural* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: Las paraplegias espásticas hereditarias (HSP) comprenden un grupo genética y clínicamente

heterogéneo de trastornos neurodegenerativos caracterizados por una espasticidad progresiva e **hiperreflexia** de las extremidades inferiores. Se cree que las HSP afectan a 1 de cada 20.000 individuos de la población general europea, con frecuencias variables según la población (de 1,3 a 9 de cada 100.000 individuos). Clínicamente, las HSP pueden dividirse en dos grupos principales: formas puras y complejas. Las HSPs puras se caracterizan por espasticidad y debilidad progresiva de las extremidades inferiores, asociadas a menudo con trastornos urinarios hipertónicos, una leve reducción de la sensibilidad a las vibraciones y, ocasionalmente, de la percepción de la posición de las articulaciones.
Fuente: FEDER

46

hipertelorismo

m: sustantivo masculino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Malformación craneofacial congénita caracterizada por una separación excesiva de los ojos y por un ensanchamiento del ala menor del esfenoides y, por consiguiente, del espacio interorbitario y de la raíz de la nariz.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **hipertelorismo** *m: sustantivo masculino* ORPHANET
Inglés **hypertelorism** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
teleorbitismo *m: sustantivo masculino* DCUN(Sinónimo)
síndrome de Greig *m: sustantivo masculino* MEDICOPEDIA(Nombre científico)

Contexto: El síndrome de Smith-Magenis (SMS) es un trastorno genético complejo caracterizado por un déficit intelectual variable, trastornos del sueño, anomalías craneofaciales y esqueléticas, trastornos psiquiátricos, y retraso motor y del habla. Su prevalencia se estima en 1/15.000-25.000 y se ha identificado en todo el mundo en todos los grupos étnicos, pero probablemente está infradiagnosticado. Se han descrito más de 100 casos, en todos los grupos étnicos, y afecta por igual a hombres y mujeres. Los pacientes tienen un cuadro clínico reconocible. Las características craneofaciales: braquicefalia, abombamiento frontal, **hipertelorismo**, fisuras palpebrales oblicuas ascendentes, hipoplasia mediofacial, cara cuadrada amplia con puente nasal deprimido, labio superior evertido en forma de carpa, y micrognatia en la infancia. Las anomalías dentales incluyen agenesia dental y taurodontismo. En pacientes jóvenes es común una estatura baja, con una altura normal en adultos.
Fuente: FEDER

47

hipertrigliceridemia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: REVMED
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Trastorno del metabolismo de lipoproteínas en el que se presenta exceso de triglicéridos en la sangre.
Fuente: DIACME

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **ipertrigliceridemia** *f: sustantivo femenino* ORPHANET
Inglés **hypertriglyceridemia** *n: sustantivo sin marca de género* MEDILEXICON

Remisiones:
triglicéridos elevados *m pl: sustantivo masculino plural* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: Tanto la glucogenosis Ia y Ib se caracterizan por hipoglicemia con ayuno no muy prolongado. El uso de vías metabólicas alternativas producen **hipertrigliceridemia**, hipercolesterolemia, hiperuricemia y acidemialactica. A diferencia de la glucogenosis tipo Ia, la tipo Ib se acompaña de neutropenia y disfunciones de la línea mieloide, que no se relacionan con el metabolismo de los órganos gluconeogénicos.
Fuente: REVMED

48

hiperuricemia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: REVMED
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Elevación del contenido de ácido úrico en la sangre, secundaria a alteraciones en el metabolismo de las purinas, que puede ser latente o manifiesta, en forma de gota.
Fuente: DCUN

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **iperuricemia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **hyperuricemia** *n: sustantivo sin marca de género* MEDILEXICON

Remisiones:
ácido úrico en la sangre *m: sustantivo masculino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)
gota *f: sustantivo femenino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: Tanto la glucogenosis Ia y Ib se caracterizan por hipoglicemia con ayuno no muy prolongado. El uso de vías metabólicas alternativas producen hipertrigliceridemia, hipercolesterolemia, **hiperuricemia** y acidemialactica. A diferencia de la glucogenosis tipo Ia, la tipo Ib se acompaña de neutropenia y disfunciones de la línea mieloide, que no se relacionan con el metabolismo de los órganos gluconeogénicos.
Fuente: REVMED

49

hipoacusia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: CIBERER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Disminución de la sensibilidad auditiva.
Fuente: DAM

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **ipoacusia** *f: sustantivo femenino* GARZANTI
Inglés **hypoacusis** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
sordera *f: sustantivo femenino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)
deficiencia auditiva *f: sustantivo femenino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: La deficiencia primaria de coenzima Q10 provoca daños en órganos especialmente dependientes de la disponibilidad de energía como el cerebro, los músculos, el hígado o los riñones. Como consecuencia, se puede ocasionar debilidad muscular, fallo renal, ataxia, **hipoacusia** y epilepsia, entre otros signos clínicos.
Fuente: CIBERER

50

hipotonía

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: REVNEUROL
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Disminución del tono muscular debido a trastornos de los nervios; distrofia muscular; o daño cerebral, como consecuencia de la falta de oxígeno antes o inmediatamente después del nacimiento o por problemas en la formación del cerebro.
Fuente: MEDLINEPLUS, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **ipotonia** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **hypotonia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS
Inglés **hypotonus** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
tono muscular bajo *m: sustantivo masculino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: Se caracteriza por **hipotonía** neonatal, retraso del desarrollo psicomotor, espasticidad progresiva de predominio en los miembros inferiores y nistagmo, con signos y síntomas piramidales y extrapiramidales, y la forma connatal es mucho más grave. La resonancia magnética muestra leucoencefalopatía hipomielinizante difusa, los potenciales evocados usualmente se alteran y la confirmación se realiza mediante estudio molecular del gen PLP1.
Fuente: REVNEUROL

51

ictiosis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: AEPED
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Afección de la piel caracterizada por gran sequedad y formación de escamas.
Fuente: DIACME

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **ittiosi** *f: sustantivo femenino* SAPERE
Inglés **ichthyosis** *n: sustantivo sin marca de género* MEDILEXICON

Remisiones:
enfermedad escamosa *f: sustantivo femenino* DIACME(Sinónimo)
enfermedad de escamas de pescado *f: sustantivo femenino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: Suele ser más intensa que la **ictiosis** vulgar, con escamas más gruesas y con mayor frecuencia adquieren una coloración marrón o negruzca. Las zonas más afectadas son también el tronco y las caras de extensión de los miembros, pero también es más habitual la participación de la cara, el cuero cabelludo, el cuello y las flexuras. En cambio, la queratodermia palmoplantar es rara.
Fuente: AEPED

52

interferón

m: sustantivo masculino
Castellano
Fuente: REVNEUROL
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Proteína (citocina) producida por las células animales cuando son atacadas por un virus, la cual es importante en las inmunorreaciones, ya que impide la reproducción viral y permite a las células resistir a diversos virus.
Fuente: DIACME

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **interferone** *m: sustantivo masculino* DICLIB
Inglés **interferon** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
proteína de acción antivírica *f: sustantivo femenino* VOX(Sinónimo)

Contexto: Estos genes codifican proteínas, las cuales están involucradas en el metabolismo/señalización de los ácidos nucleicos. La mutación va a provocar un aumento de la actividad del **interferón** en líquido cefalorraquídeo y suero, así como un aumento en la transcripción de genes estimulados por el **interferón** en sangre periférica.
Fuente: REVNEUROL

53

leucodistrofias

f pl: sustantivo femenino plural
Castellano
Fuente: ELA

Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Enfermedades raras que afectan a las células del cerebro, en particular, a la vaina de mielina, que es el material que rodea y protege las células nerviosas, bloqueando los mensajes entre el cerebro y el resto del cuerpo.
Fuente: MEDLINEPLUS, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **leucodistrofia** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **leukodystrophy** *n: sustantivo sin marca de género* MEDILEXICON

Remisiones:
esclerosis cerebral difusa *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)
esclerosis de la sustancia blanca *f: sustantivo femenino* MEDILEXICON(Sinónimo)

Contexto: Las **leucodistrofias**, que pertenecen al grupo de las enfermedades peroxisomales, representan enfermedades genéticas que se caracterizan por un mal funcionamiento de las enzimas del peroxisoma.
Fuente: ELA

54
lipidosis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Infiltración de las células de un órgano o de un tejido por ciertos lípidos de tipo fosfátidos, cerebrósidos y, por extensión, colesterol.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **lipidosis** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **lipidosis** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
lipoidosis *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: La Sialidosis o muco**lipidosis** tipo I, es una enfermedad metabólica hereditaria muy rara, del grupo de las muco**lipidosis**, enfermedades que tienen características tanto de las mucopolisacaridosis como de las **lipidosis**.
Fuente: FEDER

55
macroglosia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Aumento congénito notorio del tamaño de lengua.
Fuente: DIACME

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **macroglossia** *f: sustantivo femenino* SAPERE
Inglés **macroglossia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
lingua vituli *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)
paraglosia *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es un trastorno genético caracterizado por sobrecrecimiento, predisposición tumoral y malformaciones congénitas. La enfermedad es panétnica y su prevalencia se estima en 1/13.700. Su incidencia es igual en hombres y mujeres con la excepción de los

gemelos monocigóticos (mayoría de mujeres). Los pacientes tienden a crecer a una tasa mayor durante la 2ª mitad del embarazo y en los primeros años de vida; la altura en adultos suele estar dentro del rango normal. El crecimiento anormal puede también manifestarse como una hemihiperplasia y/o **macroglosia**. Se ha documentado de hipoglucemia en el 30-50% de los recién nacidos. Es común una forma facial reconocible, a menudo normalizada en la edad adulta. Además de macrosomia, **macroglosia**, hemihiperplasia e hipoglucemia, los hallazgos pueden incluir hernia umbilical, diástasis del recto, tumor embrionario, pliegues del lóbulo de la oreja anterior, etc.
Fuente: FEDER

56

macrosomía

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Variedad de gigantismo caracterizada por el grosor excesivo de todo el cuerpo.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **macrosomia** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **macrossomia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
gigantosomía *f: sustantivo femenino* TERMIUM PLUS(Sinónimo)
gigantismo *m: sustantivo masculino* DMUSAL(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es un trastorno genético caracterizado por sobrecrecimiento, predisposición tumoral y malformaciones congénitas. La enfermedad es panétnica y su prevalencia se estima en 1/13.700. Su incidencia es igual en hombres y mujeres con la excepción de los gemelos monocigóticos (mayoría de mujeres). Los pacientes tienden a crecer a una tasa mayor durante la 2ª mitad del embarazo y en los primeros años de vida; la altura en adultos suele estar dentro del rango normal. El crecimiento anormal puede también manifestarse como una hemihiperplasia y/o macroglosia. Se ha documentado de hipoglucemia en el 30-50% de los recién nacidos. Es común una forma facial reconocible, a menudo normalizada en la edad adulta. Además de **macrosomía**, macroglosia, hemihiperplasia e hipoglucemia, los hallazgos pueden incluir hernia umbilical, diástasis del recto, tumor embrionario, pliegues del lóbulo de la oreja anterior, etc.
Fuente: FEDER

57

menorragias

f pl: sustantivo femenino plural
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Exageración del derrame menstrual, bien en cantidad o en duración.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **menorragia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **menorrhagia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
polimenorrea *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: La prevalencia de la enfermedad de Von Willebrand en la población general varía entre 0,1 y 1% (incluyendo todas las formas) dependiendo del estudio, pero la prevalencia de la enfermedad de Von Willebrand sintomática, que necesita un tratamiento específico, se estima entre 1/50.000 y 1/8.500. La edad de aparición de la enfermedad es variable y las formas de aparición temprana están asociadas con déficits de enfermedad de Von Willebrand más graves. La enfermedad se manifiesta por hemorragias de gravedad variable, espontáneas o secundarias a un procedimiento invasivo. Estas son principalmente de tipo mucocutáneas (epistaxis, **menorragias**, etc.), pero las formas graves también pueden presentar hematomas y hemartrosis.
Fuente: FEDER

58

microftalmia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Pequeñez anormal congénita de uno o de ambos ojos, en todas sus dimensiones.
Fuente: DRANM

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **microftalmia** *f: sustantivo femenino* GARZANTI
Inglés **microphthalmia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
síndrome de atresia esofágica *m: sustantivo masculino* ORPHANET(Nombre científico)

Contexto: La anemia de Fanconi (AF) es un trastorno hereditario en la reparación del ADN caracterizado por pancitopenia progresiva con insuficiencia de la médula ósea, malformaciones congénitas variables y predisposición a desarrollar tumores sólidos o hematológicos. La frecuencia de portadores estimada es de más de 1/200, con una prevalencia esperada al nacimiento de al menos 1/160.000. En algunas poblaciones, la frecuencia de portadores es mucho mayor, debido a las mutaciones fundadoras. Hasta la fecha, se han descrito más de 2.000 casos en la literatura. En 2/3 de los pacientes, los primeros signos de la AF son malformaciones congénitas que pueden afectar al esqueleto, a la piel y a los sistemas urogenital, cardiopulmonar, gastrointestinal y nervioso central. Las anomalías de las extremidades son unilaterales o bilaterales. Pueden ocurrir también anomalías menores como peso y estatura bajos, microcefalia y/o **microftalmia**.
Fuente: FEDER

59

micrognatia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Tamaño pequeño de la mandíbula que es frecuente en niños y suele corregirse con el crecimiento.
Fuente: DMUSAL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **micrognatia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **micrognathia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
mandíbula pequeña *f: sustantivo femenino* DCUN(Sinónimo)
hipoplasia mandibular *f: sustantivo femenino* DCUN(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Marshall-Smith es una enfermedad genética rara caracterizada por estatura alta y edad ósea avanzada al nacer. Se desconoce la prevalencia, aunque se han reportado 30 casos en la literatura. Este trastorno asocia varios signos dismórficos incluyendo frente prominente, ojos protuberantes, escleróticas azules, narinas antevertidas y **micrognatia**.
Fuente: FEDER

60

miopatía

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: GENETAQ
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Enfermedad del músculo debido a la aparición de trastornos en la transmisión del impulso nervioso o trastornos en la excitabilidad de la membrana muscular.
Fuente: DMUSAL, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras

Equivalentes:
Italiano **miopatia** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **myopathy** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
afección del sistema muscular *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: En los casos graves de la enfermedad, los síntomas tienen una edad de aparición muy temprana, con hipotonía profunda, a menudo acompañada de falta de movimiento fetal, deformidades de la columna, luxación de cadera, contracturas articulares, succión deficiente e insuficiencia respiratoria. La mayoría de los casos de **miopatía** congénita están asociados a mutaciones en el gen RYR1, el cual codifica para el receptor de la rianodina.
Fuente: GENETAQ

61
miotonía

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Contracción excesivamente prolongada de un músculo o grupo muscular que se produce después de la contracción voluntaria o como respuesta a estímulos eléctricos o mecánicos, y denota un retardo en la relajación muscular.
Fuente: DIACME, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **miotonia** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **myotonia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
espasmo tónico muscular *m: sustantivo masculino* DMUSAL(Sinónimo)

Contexto: La **miotonía** presenta la particularidad de mejorar con el ejercicio (efecto de calentamiento). La forma de transmisión puede ser autosómica dominante (**miotonía** de Thomsen) o autosómica recesiva (**miotonía** de Becker). Ambas formas de la enfermedad están causadas por mutaciones de pérdida de función en el gen que codifica el canal cloro (CLCN1), implicado en la repolarización de las células musculares.
Fuente: FEDER

62
mucopolisacáridos

m pl: sustantivo masculino plural
Castellano
Fuente: MPSESP
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Cadenas largas de moléculas de azúcar que se encuentran a lo largo de todo el cuerpo, a menudo en las mucosidades y en el líquido alrededor de las articulaciones.
Fuente: MEDLINEPLUS

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **mucopolisaccaridi** *m pl: sustantivo masculino plural* ORPHANET
Inglés **mucopolysaccharides** *n pl: sustantivo plural (sin marca de género)* MEDLINEPLUS
Inglés **glycosaminoglycan** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
GAG *0* MEDLINEPLUS(Sigla)
glucosaminoglucanos *m pl: sustantivo masculino plural* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: Los bebés pueden mostrar pocas señales de la enfermedad, sin embargo los síntomas empiezan a aparecer con el progresivo aumento de células dañadas por la acumulación de **mucopolisacáridos**.
Fuente: MPSESP

63

narinas antevertidas

f pl: sustantivo femenino plural
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Orificios nasales externos que se encuentran inclinados hacia adelante, girando en torno a un eje transversal.
Fuente: DCUN, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **antevertida narina** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **forehead nostril** *n: sustantivo sin marca de género* LEXICOON

Contexto: El síndrome de Marshall-Smith es una enfermedad genética rara caracterizada por estatura alta y edad ósea avanzada al nacer. Se desconoce la prevalencia, aunque se han reportado 30 casos en la literatura. Este trastorno asocia varios signos dismórficos incluyendo frente prominente, ojos protuberantes, escleróticas azules, **narinas antevertidas** y micrognatia.
Fuente: FEDER

64

nefropatía

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Nombre genérico de todas las afecciones de los riñones, distinguiéndose entre glomerulopatías, tubulopatías, nefropatías intersticiales y vasculares, según afecten a los glomérulos, los tubos, el tejido intersticial o los vasos.
Fuente: MEDICOPEDIA, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **nefropatia** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **renopathy** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS
Inglés **nephropathy** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL
Inglés **nephrosis** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
afección renal *f: sustantivo femenino* LEXICOON(Sinónimo)
nefrosis *f: sustantivo femenino* TERMIUM PLUS(Sinónimo)
renopatía *f: sustantivo femenino* TERMIUM PLUS(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Kelley-Seegmiller (KSS) es un trastorno hereditario del metabolismo de las purinas, asociado a la sobreproducción de ácido úrico que conduce a urolitiasis, y a la aparición temprana de gota. Los pacientes son normales al nacer. La primera manifestación es la presencia de cristales naranjas en los pañales. Los síntomas más habituales son: urolitiasis, **nefropatía** por ácido úrico, infecciones urinarias y obstrucción renal.
Fuente: FEDER

65

neoplasias

f pl: sustantivo femenino plural
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Crecimiento anómalo de tejido en el organismo.
Fuente: ONCOTERM

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **neoplasia** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **neoplasia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
neoformación *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)
neoplasma *m: sustantivo masculino* TERMIUM PLUS(Sinónimo)
tumor *m: sustantivo masculino* TERMIUM PLUS(Sinónimo)

Contexto: Tumores cutáneos no melanomas, las **neoplasias** cutáneas, a excepción del melanoma maligno, son un grupo heterogéneo de enfermedades poco frecuentes que pueden tener múltiples complejidades para su diagnóstico y tratamiento, como son: alto grado de dificultad para diferenciarlas de su contraparte benigna y para diferenciarlas entre ellas mismas.
Fuente: FEDER

66

neutropenia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: IDF
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Enfermedad sanguínea que se caracteriza por una disminución del número de leucocitos polinucleares neutrófilos.
Fuente: MEDICOPEDIA, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **neutropenia** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **neutropenia** *n: sustantivo sin marca de género* MEDILEXICON

Remisiones:
ausencia de neutrófilos *f: sustantivo femenino* ONCOTERM(Sinónimo)

Contexto: Las quejas gastrointestinales, más comúnmente la diarrea y malabsorción, también han sido reportadas en algunos pacientes. Uno de los principales organismos que provocan síntomas gastrointestinales es el Criptosporidio que puede causar colangitis esclerosante, una enfermedad grave del hígado. Aproximadamente la mitad de los pacientes con el síndrome XHIGM manifiestan **neutropenia** ya sea transitoria o persistente. La **neutropenia** es comúnmente asociada con úlceras bucales, proctitis e infecciones de la piel.
Fuente: IDF

67

parénquimas

m pl: sustantivo masculino plural
Castellano
Fuente: DERMATOL
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Conjunto de elementos esenciales o funcionales de un órgano, a diferencia del estroma o estructura.
Fuente: DIACME

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **parenchima** *m: sustantivo masculino* GARZANTI
Inglés **parenchyma** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
tejido glandular *m: sustantivo masculino* GDLEL(Sinónimo)

Contexto: La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o enfermedad de Rendu-Osler-Weberes una enfermedad autosómica dominante que se caracteriza por la presencia de telangiectasias en piel y mucosas, epistaxis recurrente y espontánea y malformaciones arteriovenosas (MAV) en distintos **parénquimas**.
Fuente: DERMATOL

68

paresia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: REVNEUROL

Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Pérdida incompleta del movimiento voluntario debido a interrupción de la vía motora en cualquier punto desde la corteza cerebral hasta la fibra muscular.
Fuente: DIACME

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **paresi** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **paresis** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
disfunción motora *f: sustantivo femenino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)
parálisis *f: sustantivo femenino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)
paresis *f: sustantivo femenino* DIACME(Variante ortográfica)
debilidad *f: sustantivo femenino* DIACME(Sinónimo)

Contexto: Las distrofias musculares congénitas (DMC) se presentan con un amplio espectro de fenotipos clínicos. En su mayoría son de herencia autosómica recesiva. Con mucha frecuencia las manifestaciones iniciales comienzan en la infancia o en el período neonatal. Se sospechan clínicamente por la existencia de hipotonía y **paresia** y se caracterizan por la existencia de un patrón distrófico en la biopsia muscular.
Fuente: REVNEUROL

69
peroxisomas

m pl: sustantivo masculino plural
Castellano
Fuente: UFM
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Orgánulos del citoplasma celular que contiene enzimas que actúan en reacciones de oxidación, especialmente en la producción y descomposición de peróxido de hidrógeno.
Fuente: DMUSAL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **perossisoma** *m: sustantivo masculino* LEXICOOL
Inglés **peroxisome** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
orgánulo citoplasmático *m: sustantivo masculino* DCUN(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Zellweger, también llamado síndrome cerebro-hepato-renal, es un desorden congénito poco frecuente que se caracteriza por la baja producción o ausencia de producción de **peroxisomas**, especialmente en tejidos encargados de la depuración y desintoxificación del cuerpo, tales como el hígado y los riñones.
Fuente: UFM

70
petequia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Variedad de hemorragia cutánea caracterizada por pequeñas manchas de color rojo violáceo cuyas dimensiones varían de una cabeza de alfiler a una lenteja.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **petecchia** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **petechia** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
hematoma *m: sustantivo masculino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

equimosis *f: sustantivo femenino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: La protoporfiria eritropoyética (PPE) es un trastorno hereditario del metabolismo del hemo, caracterizado por la acumulación de la protoporfirina en sangre, eritrocitos y tejidos, y por manifestaciones cutáneas de fotosensibilidad. Suele manifestarse en la infancia temprana tras las primeras exposiciones al sol. La PPE se caracteriza por manifestaciones cutáneas de fotosensibilidad dolorosa aguda, con eritema y edema, a veces con **petequia**, junto con sensaciones de prurito y de ardor al exponerse a la luz solar, sin ampollas.
Fuente: FEDER

71

plaquetopenia

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Disminución de la tasa de las plaquetas sanguíneas.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **trombocitopenia** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **thrombocytopenia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
trombopenia *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)
trombocitopenia *f: sustantivo femenino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Wiskott Aldrich es un transtorno de la inmunidad hereditario raro que afecta a la sangre, se trata de una inmunodeficiencia ligada al cromosoma X caracterizada clínicamente por la tríada de eczema, **plaquetopenia** e inmunodeficiencia. Las plaquetas se forman a partir de la fragmentación de los megacariocitos de la médula ósea y pasan a la sangre circulante. Una vez allí, un tercio de las mismas se albergan en el bazo, estando en continuo intercambio con el resto de las plaquetas circulantes, fenómeno normal, al que se le llama secuestro; y solamente un pequeño porcentaje de plaquetas se consume en los procesos de coagulación, por lo que la mayoría de las plaquetas están circulando hasta que envejecen y son eliminadas por el bazo o por fenómenos de fagocitosis. Tienen un ciclo vital en la circulación periférica que dura entre 7 a 10 días y su número normal oscila entre 150.000-450.000 por centímetro cúbico, pudiendo ser estas cifras menores en los niños
Fuente: FEDER

72

porfiria

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Trastorno metabólico familiar por el que se eliminan por orina y heces cantidades y clases anormales de porfirina.
Fuente: DMUSAL

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **porfiria** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **porphyria** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
trastorno metabólico de las porfirinas *m: sustantivo masculino* MEDICOPEDIA(Sinónimo)

Contexto: La **porfiria** cutánea tarda es una enfermedad metabólica hereditaria rara, que pertenece al grupo de las llamadas **porfiria**s. Este grupo lo forman 7 enfermedades, en las que se altera el metabolismo de las porfirinas. Cada tipo de **porfiria** tiene un patrón característico de sobreproducción y acumulación de precursores hem, dependiendo de la disfunción enzimática.
Fuente: FEDER

73

porfirinas

f pl: sustantivo femenino plural
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Anillo de porfina sustituido que se encuentra unido a elementos metálicos como hierro o magnesio en sustancias de gran interés biológico.
Fuente: DMUSAL, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **porfirina** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **porphyrin** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
anillo de porfina sustituido *m: sustantivo masculino* DMUSAL(Sinónimo)

Contexto: La porfiria cutánea tarda es una enfermedad metabólica hereditaria rara, que pertenece al grupo de las llamadas porfirias. Este grupo lo forman 7 enfermedades, en las que se altera el metabolismo de las **porfirinas**. Cada tipo de porfiria tiene un patrón característico de sobreproducción y acumulación de precursores hem, dependiendo de la disfunción enzimática.
Fuente: FEDER

74

proctitis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: IDF
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Inflamación del recto que puede ser acompañada de gangrena, hemorragias y fiebre.
Fuente: DIACME

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **proctite** *f: sustantivo femenino* GARZANTI
Inglés **proctitis** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
rectitis *f: sustantivo femenino* MEDILEXICON(Sinónimo)

Contexto: Las quejas gastrointestinales, más comúnmente la diarrea y malabsorción, también han sido reportadas en algunos pacientes. Uno de los principales organismos que provocan síntomas gastrointestinales es el Criptosporidio que puede causar colangitis esclerosante, una enfermedad grave del hígado. Aproximadamente la mitad de los pacientes con el síndrome XHIGM manifiestan neutropenia ya sea transitoria o persistente. La neutropenia es comúnmente asociada con úlceras bucales, **proctitis** e infecciones de la piel.
Fuente: IDF

75

prolapso de válvula mitral

m: sustantivo masculino
Castellano
Fuente: AES
Tipo de fuente: Texto académico

Definición: Malfuncionamiento de una de las válvulas del corazón.
Fuente: MEDLINEPLUS, adapt.

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **prolasso della valvola mitrale** *m: sustantivo masculino* ORPHANET
Inglés **mitral valve prolapse** *n: sustantivo sin marca de género* DMUSAL

Remisiones:
enfermedad de Barlow *f: sustantivo femenino* MEDLINEPLUS(Nombre científico)

Contexto: Otros síntomas pueden incluir curvatura de la columna vertebral (escoliosis), **prolapso de válvula mitral** y, a causa de los problemas de vista y audición, se pueden experimentar algunas dificultades de aprendizaje.
Fuente: AES

76

proteinuria

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: REVNEFRO
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Presencia en la orina de proteínas procedentes del suero sanguíneo de las vías excretoras urinarias o de los tejidos.
Fuente: MEDICOPEDIA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **proteinuria** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **proteinuria** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
albuminuria *f: sustantivo femenino* TERMIUM PLUS(Sinónimo)

Notas:
De acuerdo con la Dra. Martín Ruíz (MEDICOPEDIA), el término proteinuria reemplaza actualmente al de albuminuria.

Contexto: El curso de estas enfermedades es variable, de manera que algunos pacientes presentan **proteinuria** importante y síndrome nefrótico (SN) congénito, mientras que otros sólo desarrollan una **proteinuria** moderada y una glomeruloesclerosis focal y segmentaria.
Fuente: REVNEFRO

77

queratodermia palmoplantar

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: ORPHANET
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Hipertrofia de la capa córnea de la piel.
Fuente: DCUN

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **cheratoderma palmo-plantare** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **palmoplantar keratoderm** *n: sustantivo sin marca de género* LEXICOON

Contexto: El mal de Naxos es una enfermedad hereditaria, de carácter recesivo, que cursa con cardiomiopatía arritmógena con displasia del ventrículo derecho y un fenotipo cutáneo, caracterizado por un pelo lanoso peculiar y queratodermia palmoplantar.
Fuente: ORPHANET

78

retinosquisis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: AARP
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Separación de la retina sensorial en dos capas.
Fuente: DCUN

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:

Italiano **retinoschisi** *f: sustantivo femenino* LEXICOOL
Inglés **retinoschisis** *n: sustantivo sin marca de género* MEDILEXICON

Contexto: La apariencia es típicamente en cúpula, con una capa muy fina de tejido retiniano que contiene vasos sanguíneos, elevada y separada del resto de la retina. En la periferia de la retina es típico observar velos vítreos y pliegues. En algunos casos se puede observar un aplanamiento parcial espontáneo de la **retinosquisis**. Hasta en un 25% de los pacientes los vasos retinianos de la **retinosquisis** pueden desgarrarse y producir hemorragias vítreas recurrentes o sangrado dentro de una cavidad quística periférica.
Fuente: AARP

79

sepsis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: MSC
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Afección generalizada producida por la presencia en la sangre de microorganismos patógenos o de sus toxinas.
Fuente: TERMIUM PLUS

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **sepsi** *f: sustantivo femenino* LEXICOON
Inglés **sepsis** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
septicemia *f: sustantivo femenino* TERMIUM PLUS(Sinónimo)

Contexto: Aparecen, desde el nacimiento, ampollas y erosiones generalizadas con afectación de mucosas, laringe, tracto digestivo y vías urinarias. El pronóstico es muy malo, produciéndose la muerte, en semanas o meses, en el 90% de casos, debido a **sepsis** y anemias intensas.
Fuente: MSC

80

taurodontismo

m: sustantivo masculino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Anomalía de la forma dentaria caracterizada por la forma alargada de la cámara pulpar y la posición de la furca, que está situada de forma más apical que en condiciones normales.
Fuente: JADA

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **taurodontismo** *m: sustantivo masculino* ORPHANET
Inglés **taurodontism** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
agrandamiento de los dientes *m: sustantivo masculino* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Smith-Magenis (SMS) es un trastorno genético complejo caracterizado por un déficit intelectual variable, trastornos del sueño, anomalías craneofaciales y esqueléticas, trastornos psiquiátricos, y retraso motor y del habla. Su prevalencia se estima en 1/15.000-25.000 y se ha identificado en todo el mundo en todos los grupos étnicos, pero probablemente está infradiagnosticado. Se han descrito más de 100 casos, en todos los grupos étnicos, y afecta por igual a hombres y mujeres. Los pacientes tienen un cuadro clínico reconocible. Las características craneofaciales: braquicefalia, abombamiento frontal, hipertelorismo, fisuras palpebrales oblicuas ascendentes, hipoplasia mediofacial, cara cuadrada amplia con puente nasal deprimido, labio superior evertido en forma de carpa, y micrognatia en la infancia. Las anomalías dentales incluyen agenesia dental y **taurodontismo**. En pacientes jóvenes es común una estatura baja, con una altura normal en adultos.
Fuente: FEDER

81

telangiectasias

f pl: sustantivo femenino plural
Castellano
Fuente: DERMATOL
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Presencia de vasos sanguíneos pequeños y dilatados en la piel que, generalmente, son inofensivos, pero pueden estar asociados con varias enfermedades.
Fuente: MEDLINEPLUS

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **telangiectasia** *f: sustantivo femenino* DICLIB
Inglés **telangiectasia** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
ectasias vasculares *f pl: sustantivo femenino plural* MEDLINEPLUS(Sinónimo)
arañas vasculares *f pl: sustantivo femenino plural* MEDLINEPLUS(Sinónimo)

Contexto: La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o enfermedad de Rendu-Osler-Weberes una enfermedad autosómica dominante que se caracteriza por la presencia de **telangiectasias** en piel y mucosas, epistaxis recurrente y espontánea y malformaciones arteriovenosas (MAV) en distintos parénquimas.
Fuente: DERMATOL

82
urolitiasis

f: sustantivo femenino
Castellano
Fuente: FEDER
Tipo de fuente: Texto especializado

Definición: Presencia de cálculos en la pelvis o en cualquier parte de la vía urinaria (vejiga, uréter, uretra).
Fuente: TERMIUM PLUS

Proyecto: Glosario enfermedades raras
Equivalentes:
Italiano **urolitiasi** *f: sustantivo femenino* GARZANTI
Inglés **urolithiasis** *n: sustantivo sin marca de género* TERMIUM PLUS

Remisiones:
litiasis urinaria *f: sustantivo femenino* TERMIUM PLUS(Sinónimo)
cálculo urinario *m: sustantivo masculino* LEXICOON(Sinónimo)

Contexto: El síndrome de Kelley-Seegmiller (KSS) es un trastorno hereditario del metabolismo de las purinas, asociado a la sobreproducción de ácido úrico que conduce a **urolitiasis**, y a la aparición temprana de gota. Los pacientes son normales al nacer. La primera manifestación es la presencia de cristales naranjas en los pañales. Los síntomas más habituales son: **urolitiasis**, nefropatía por ácido úrico, infecciones urinarias y obstrucción renal.
Fuente: FEDER

ÍNDICE ESPAÑOL – INGLÉS - ITALIANO

A

adenoma	adenoma	adenoma
aniridia	aniridia	aniridia
anosmia	anosmia	anosmia
aplasia	aplasia	aplasia
apoptosis	apoptosis	apoptosi
aracnodactilia	arachnodactyly	aracnodattilia
arilsulfatasa A	arylsulfatase A	arilsolfatasi A
ascitis	ascites	ascite
astrocitos	astrocyte	astrocito
ataxia	ataxia, ataxy	atassia
atresia	atresia	atresia
axones	axon	assone

B

braquicefalia	brachycephaly	brachycefalia

C

campdodactilia	camptodactyly	camptodattilia
candidiasis mucocutánea	mucocutaneous candidiasis	candidosi mucocutanea
cerebrósido	cerebroside	cerebroside
colangitis esclerosante	cholangitis sclerosis	colangite sclerosante
criptorquidia	cryptorchidism	criptorchidismo

D

desmielinización	demyelination	demielinizzazione
diátesis	diathesis	diatesi
disartria	dysarthria	disartria

dismorfia	dysmorphia	dismorfia
disostosis	dysostosis	disostosis
disqueratosis congénita	dyskeratosis congenita	discheratosi congenita
distonía	dystonia	distonia
dopamina	dopamine	dopamina
drusas	drüsen	drusi

E

ectopia	ectopia	ectopia
ectropión	ectropion	ectropion
eosinofilia	eosinophilia	eosinofilia
epistaxis	epistaxis	epistassi
escotoma	scotoma	scotoma
espasticidad	spasticity	spasticità
espasticità	splenectomy	splenectomia
estenosis	stenosis	stenosi

F

fagocitosis	phagocytosis	fagocitosi
flebotomía	phlebotomy	flebotomia

G

gammaglobulina	gammaglobulin	gammaglobuline
gliosis	gliosis	gliosis
glucogenosis	glycogenosis	glicogenosi
gonadotropina	gonadotropin	gonadotropina

H

hemartrosis	hemarthrosis	hemartrosis

hepatosplenomegalia	hepatosplenomegalia	epatosplenomegalia
hiperfagia	hyperphagia	iperfagia
hiperreflexia	hyperreflexia	iperreflessia
hipertelorismo	hypertelorism	hipertelorismo
hipertrigliceridemia	hypertriglyceridemia	ipertrigliceridemia
hiperuricemia	hyperuricemia	iperuricemia
hipoacusia	hypoacusis	ipoacusia
hipotonía	hypotonia	ipotonia

I

ictiosis	ichthyosis	ittiosi
interferón	interferon	interferone

L

leucodistrofias	leukodystrophy	leucodistrofia
lipidosis	lipidosis	lipidosis

M

macroglosia	macroglossia	macroglossia
macrosomía	macrossomia	macrosomia
menorragias	menorrhagia	menorragia
microftalmia	microphthalmia	microftalmia
micrognatia	micrognathia	micrognatia
miopatía	myopathy	miopatia
miotonía	myotonia	miotonia
mucopolisacáridos	mucopolysaccharides, glycosaminoglycan	mucopolisaccaridi

N

narinas antevertidas	forehead nostril	antevertida narina
nefropatía	nephropathy, nephrosis, renopathy	nefropatia
neoplasias	neoplasia	neoplasia

neutropenia	neutropenia	neutropenia
P		
parénquimas	parenchyma	parenchima
paresia	paresis	paresi
peroxisomas	peroxisome	perossisoma
petequia	petechia	petecchia
plaquetopenia	thrombocytopenia	trombocitopenia
porfiria	porphyria	porfiria
porfirinas	porphyrin	porfirina
porfirina	proctitis	proctitis
prolapso de válvula mitral	mitral valve prolapse	prolasso della valvola mitrale
proteinuria	proteinuria	proteinuria
Q		
queratodermia palmoplantar	palmoplantar keratoderm	cheratoderma palmo-plantare
R		
retinosquisis	retinoschisis	retinoschisi
S		
sepsis	sepsis	sepsi
T		
taurodontismo	taurodontism	taurodontismo
telangiectasias	telangiectasia	telangiectasia
U		
urolitiasis	urolithiasis	urolitiasi

ÍNDICE INGLÉS – ESPAÑOL - ITALIANO

A

adenoma	adenoma	adenoma
aniridia	aniridia	aniridia
anosmia	anosmia	anosmia
aplasia	aplasia	aplasia
apoptosis	apoptosis	apoptosi
arachnodactyly	aracnodactilia	aracnodattilia
arilsulfatase A	arylsulfatasa A	arilsolfatasi A
ascites	ascitis	ascite
astrocyte	astrocitos	astrocito
ataxia, ataxy	ataxia	atassia
atresia	atresia	atresia
axon	axones	assone

B

brachycephaly	braquicefalia	brachycefalia

C

campdodactyly	campdodactilia	camptodattilia
cerebroside	cerebrósido	cerebroside
cholangitis sclerosis	colangitis esclerosante	colangite sclerosante
cryptorchidism	criptorquidia	criptorchidismo

D

demyelination	desmielinización	demielinizzazione
diathesis	diátesis	diatesi
dopamine	dopamina	dopamina
drüsen	drusas	drusi

dysarthria	disartria	disartria
dyskeratosis congenita	disqueratosis congénita	discheratosi congenita
dysmorphia	dismorfia	dismorfia
dysostosis	disostosis	disostosis
dystonia	distonía	distonia
E		
ectopia	ectopia	ectopia
ectropion	ectropión	ectropion
eosinophilia	eosinofilia	eosinofilia
epistaxis	epistaxis	epistassi
espasticità	splenectomy	splenectomia
F		
fagocitosis	phagocytosis	fagocitosi
G		
gammaglobulin	gammaglobulina	gammaglobuline
gliosis	gliosis	gliosis
glycogenosis	glucogenosis	glicogenosi
gonadotropin	gonadotropina	gonadotropina
H		
hemarthrosis	hemartrosis	hemartrosis
hepatosplenomegalia	hepatosplenomegalia	epatosplenomegalia
hyperphagia	hiperfagia	iperfagia
hyperreflexia	hiperreflexia	iperreflessia
hypertelorism	hipertelorismo	hipertelorismo
hipertriglyceridemia	hipertrigliceridemia	ipertrigliceridemia

hyperuricemia	hiperuricemia	iperuricemia
hypoacusis	hipoacusia	ipoacusia
hypotonia	hipotonía	ipotonia
I		
ichthyosis	ictiosis	ittiosi
interferón	interferon	interferone
L		
leukodystrophy	leucodystrofia	leucodistrofia
lipidosis	lipidosis	lipidosis
M		
macroglossia	macroglosia	macroglossia
macrossomia	macrosomía	macrosomia
menorrhagia	menorragias	menorragia
microphthalmia	microftalmia	microftalmia
micrognathia	micrognatia	micrognatia
mucocutaneous candidiasis	candidiasis mucocutánea	candidosi mucocutanea
myopathy	miopatía	miopatia
myotonia	miotona	miotonia
mucopolysaccharides, glycosaminoglycan	mucopolisacáridos	mucopolisaccaridi
N		
forehead nostril	narinas antevertidas	antevertida narina
nephropathy, nephrosis, renopathy	nefropatía	nefropatia
neoplasias	neoplasias	neoplasia
neutropenia	neutropenia	neutropenia
P		
parenchyma	parénquimas	parenchima

paresis	paresia	paresi
peroxisome	peroxisomas	perossisoma
petechia	petequia	petecchia
phlebotomy	flebotomía	flebotomia
porphyria	porfiria	porfiria
porphyrin	porfirinas	porfirina
proctitis	proctitis	proctitis
mitral valve prolapse	prolapso de válvula mitral	prolasso della valvola mitrale
proteinuria	proteinuria	proteinuria

Q

palmoplantar keratoderm	queratodermia palmoplantar	cheratoderma palmo-plantare

R

retinoschisis	retinosquisis	retinoschisi

S

scotoma	escotoma	scotoma
sepsis	sepsis	sepsi
spasticity	espasticidad	spasticità
stenosis	estenosis	stenosi

T

taurodontism	taurodontismo	taurodontismo
telangiectasia	telangiectasias	telangiectasia
thrombocytopenia	plaquetopenia	trombocitopenia

U

urolithiasis	urolitiasis	urolitiasi

ÍNDICE ITALIANO - INGLÉS - ESPAÑOL

A

adenoma	adenoma	adenoma
aniridia	aniridia	aniridia
anosmia	anosmia	anosmia
aplasia	aplasia	aplasia
apoptosi	apoptosis	apoptosis
aracnodattilia	arachnodactyly	aracnodactilia
arilsulfatasi A	arylsulfatase A	arilsolfatasa A
ascite	ascites	ascitis
astrocito	astrocyte	astrocitos
atassia	ataxia, ataxy	ataxia
atresia	atresia	atresia
assone	axon	axones

B

brachycefalia	brachycephaly	braquicefalia

C

campdodattilia	camptodactyly	camptodactilia
candidiasi mucocutanea	mucocutaneous candidiasis	candidosis mucocutánea
cerebroside	cerebroside	cerebrósido
cheratoderma palmo-plantare	palmoplantar keratoderm	queratodermia palmoplantar
colangite sclerosante	cholangitis sclerosis	colangitis esclerosante
criptorchidismo	cryptorchidism	criptorquidia

D

demielinizzazione	demyelination	desmielinización

diatesi	diathesis	diátesis
disartria	dysarthria	disartria
dismorfia	dysmorphia	dismorfia
disostosis	dysostosis	disostosis
discheratosi congénita	dyskeratosis congenita	disqueratosis congenita
distonia	dystonia	distonía
dopamina	dopamine	dopamina
drusi	drüsen	drusas

E

ectopia	ectopia	ectopia
ectropion	ectropion	ectropión
eosinofilia	eosinophilia	eosinofilia
epatosplenomegalia	hepatosplenomegalia	hepatosplenomegalia
epistassi	epistaxis	epistaxis

F

fagocitosi	phagocytosis	fagocitosis
flebotomia	phlebotomy	flebotomía

G

gammaglobuline	gammaglobulin	gammaglobulina
glicogenosi	glycogenosis	glucogenosis
gliosis	gliosis	gliosis
gonadotropina	gonadotropin	gonadotropina

H

hemartrosis	hemarthrosis	hemartrosis
hipertelorismo	hypertelorism	hipertelorismo

I

iperfagia	hyperphagia	hiperfagia
iperreflessia	hyperreflexia	hiperreflexia
ipertrigliceridemia	hypertriglyceridemia	hipertrigliceridemia
iperuricemia	hyperuricemia	hiperuricemia
ipoacusia	hypoacusis	hipoacusia
ipotonia	hypotonia	hipotonía
ittiosi	ichthyosis	ictiosis
interferone	interferon	interferón

L

leucodistrofia	leukodystrophy	leucodistrofias
lipidosis	lipidosis	lipidosis

M

macroglsosia	macroglossia	macroglosia
macrosomia	macrossomia	macrosomía
menorragia	menorrhagia	menorragias
microftalmia	microphthalmia	microftalmia
micrognatia	micrognathia	micrognatia
miopatia	myopathy	miopatía
miotonia	myotonia	miotonía
mucopolisaccaridi	mucopolysaccharides, glycosaminoglycan	mucopolisacáridos

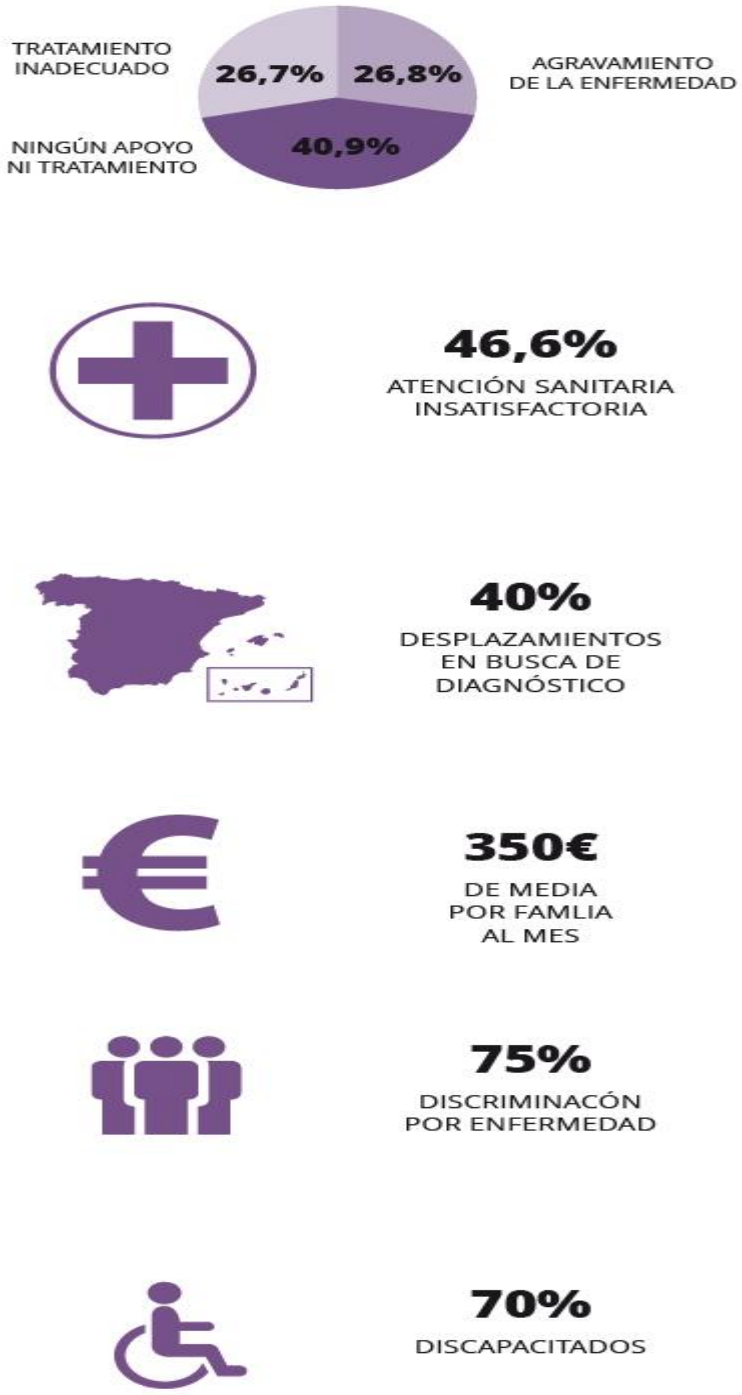
N

antevertida narina	forehead nostril	antevertidas narinas
nefropatia	nephropathy, nephrosis, renopathy	nefropatía
neoplasia	neoplasia	neoplasias

neutropenia	neutropenia	neutropenia
P		
parenchima	parenchyma	parénquimas
paresi	paresis	paresia
perossisoma	peroxisome	peroxisomas
petecchia	petechia	petequia
porfiria	porphyria	porfiria
porfirina	porphyrin	porfirinas
porfirina	proctitis	proctitis
prolasso della valvola mitrale	mitral valve prolapse	prolapso de válvula mitral
proteinuria	proteinuria	proteinuria
R		
retinoschisi	retinoschisis	retinosquisis
S		
scotoma	scotoma	escotoma
sepsi	sepsis	sepsis
spasticità	spasticity	espasticidad
splenectomia	splenectomy	esplenectomía
stenosis	stenosis	estenosi
T		
taurodontismo	taurodontism	taurodontismo
telangiectasia	telangiectasia	telangiectasias
trombocitopenia	thrombocytopenia	plaquetopenia
U		
urolitiasi	urolithiasis	urolitiasis

ANEXOS

Anexo 1: Enfermedades Raras en cifras



Fuente: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). www.enfermedades-raras.org

Anexo 2: Instituciones Nacionales, Instituciones Internacionales y Proyectos Solidarios

INSTITUCIONES NACIONALES
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)
CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)
Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER)
Registro Nacional de Enfermedades Raras

INSTITUCIONES INTERNACIONALES
Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS)
Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER)
Ophanet
Organización Nacional de Estados Unidos (NORD)

PROYECTOS SOLIDARIOS
Bolsas solidarias
Corazones fuera de lo común
Helpify: haces posible la investigación
Sota 10 impulsa "El papel de la enseñanza"
Animikados Solidarios
Movilízate por las ER
"Los Orejotas" solidarios de Fundación Solidaridad Carrefour
Muévete por los que no pueden
Rojo Piruleta, moda solidaria con las ER
Inspira2, arte de la mano de la Fundación Inquietarte
Recuperar la Ilusión con Papá Noel
Céntimo solidario

Fuente: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). www.enfermedades-raras.org

Anexo 3: Listado de algunas enfermedades raras (genéticas y no genéticas)

Acondroplasia: se deteriora la capacidad de formar hueso a partir del cartílago.

Enfermedad de Addison: caracterizada por un déficit de la función de las glándulas suprarrenales.

Albinismo: se debe a defectos de la síntesis y distribución de la melanina.

Artritis Psoriásica: es una enfermedad parecida a la artritis reumatoide que se asocia a la psoriasis de la piel o de las uñas.

Ataxia telangiectasia: es una forma progresiva hereditaria de ataxia cerebelosa que comienza generalmente durante la infancia.

Síndrome de Bardet Bield,l: es una enfermedad hereditaria multisistémica, caracterizada por polidactilia (dedos adicionales), retardo mental, obesidad, subdesarrollo de los órganos reproductores, sordera y retinosis pigmentaria.

Enfermedad de Crohn: enfermedad inflamatoria del intestino. Los síntomas principales son la diarrea, dolor abdominal, pérdida de peso a menudo acompañada de manifestaciones extradigestivas como fiebre, aftosis, artralgia, y eritema nodoso. La etiología es desconocida.

Dermatitis herpetiforme: se caracteriza por una recurrencia crónica de picores, pápulas eritematosas, ronchas de urticaria y vesículas agrupadas que aparecen dispuestas simétricamente en las superficies extensoras, glúteos y espalda.

Distrofia Muscular de Duchenne: es una neuromiopatía (degeneración de los músculos).

Síndrome de Ehlers Danlos: afecta al metabolismo del colágeno produciendo hiperextensibilidad de la piel, laxitud articular y fragilidad de la piel y de otros tejidos conectivos.

Fibrosis Quística: es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por la presencia de infecciones respiratorias crónicas, insuficiencia (fracaso funcional) pancreática y afectación de hígado y bazo.

Síndrome de Gordon: es un trastorno genético muy infrecuente que se caracteriza por la combinación de camptodactilia, pie zambo o con otras deformaciones.

Hemocromatosis: es de origen genético caracterizada por la sobrecarga de hierro debida a la hiperabsorción intestinal de este elemento, es responsable de complicaciones metabólicas y viscerales severas, que incluyen cirrosis, diabetes, artropatías e insuficiencia cardiaca.

Enfermedad de Huntington: es progresivamente degenerativa del sistema nervioso central que se caracteriza por corea, alteraciones del comportamiento y demencia.

Narcolepsia: es un trastorno del sueño caracterizado por somnolencia diurna excesiva, acompañada de ataques de sueño incontrolables y cataplexia.

Fuente: Colegio Oficial de Farmacéticos de Córdoba. Enfermedades Raras. En Centro de Información del Medicamento. p. 2. http://www.cofco.org/ficheros/enf_raras.pdf. Fecha de consulta 2/1/2017.

Anexo 4: Tratamiento de las ER. Medicamentos Huérfanos

TRATAMIENTO ER: MEDICAMENTOS HUÉRFANOS
Qué son
Los llamados «medicamentos huérfanos» son aquellos que van dirigidos a tratar afecciones tan infrecuentes que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales. Por lo tanto, en muchas ocasiones es el Estado quien asume en buena medida su investigación y su producción. De ahí, el nombre de Huérfano. Se trata de fármacos apenas desarrollados por la industria farmacéutica por razones financieras, puesto que van destinados a reducidos grupos de pacientes y que, sin embargo, responden a necesidades de salud pública.
Quién los investiga
Son investigados por los mismos profesionales que investigan el resto de los medicamentos. Pero las condiciones en que deben hacerlo son mucho más complicadas. Además de las dificultades financieras debidas a su baja rentabilidad, hay que añadir la dificultad de contar con un número de personas suficientemente amplio, para que los diferentes ensayos que se deban realizar tengan la validez necesaria.
Quién los produce
El proceso que va desde el descubrimiento de una nueva molécula a su comercialización es largo (10 años de media), caro (varias decenas de millones de Euros) y muy poco seguro (de 10 moléculas ensayadas, sólo una suele tener un efecto terapéutico). Desarrollar un medicamento dirigido a tratar una enfermedad rara no permite, en general, recuperar el capital invertido para su investigación. Las empresas que los producen suelen ser las mismas que producen otros medicamentos pero necesitan una financiación especial que generalmente sólo los gobiernos pueden proporcionar bien en forma de ayudas directas bien en forma de ventajas fiscales y exenciones de diverso tipo.
Qué normativas los ampara
Cada país tiene, en general, su propia normativa en relación a los medicamentos huérfanos. En nuestro caso, además nos afecta la normativa europea. La Unión Europea, en el Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 (DOUE L 18 de 22 de enero del 2000), sobre medicamentos huérfanos, define las características que debe tener un fármaco para ser declarado "medicamento huérfano".

Fuente: CRE Enfermedades raras
www.creenfermedadesraras.es/creer_01/er_mh/medicamentos_huerfanos/index.htm

Anexo 5: Medicamentos huérfanos (enlaces)

• Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)
• Portal de Información de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos (Orphanet)
• Federación Española de Enfermedades Raras (Feder)
• European Organization for Rare Diseases (Eurordis)
• National Organization for Rare Disorders (Nord)
• Fundación Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras (Mehuer)
• Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (Aelmhu)
• Colegios Oficiales de Farmacia

Fuente: CRE Enfermedades raras
www.creenfermedadesraras.es/creer_01/er_mh/medicamentos_huerfanos/index.htm

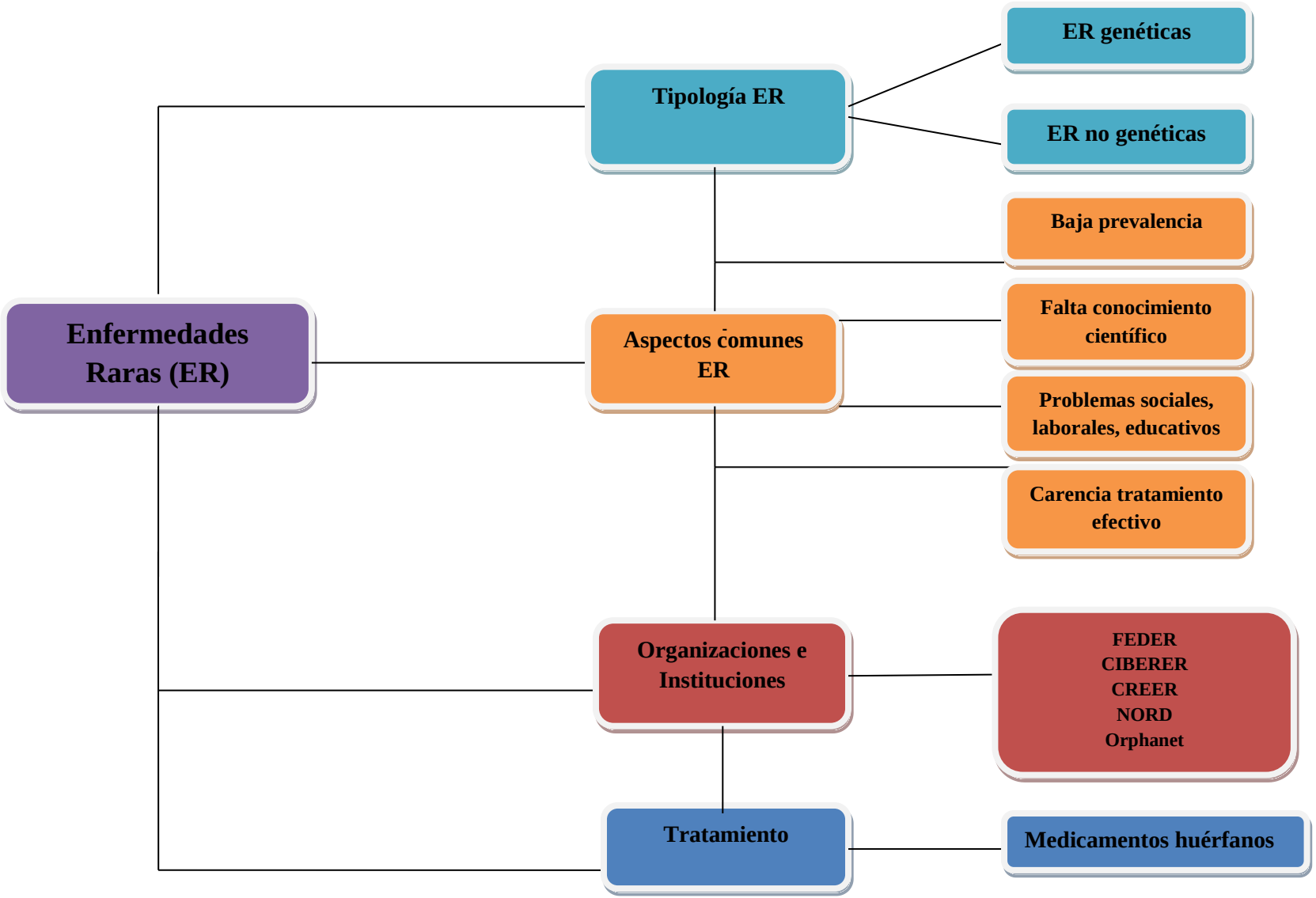
Anexo 6: Listado de algunas asociaciones de pacientes de ER en España

AACIC - Asociación de Cardiopatías Congénitas
AAIHF - Asociación de afectados por Intolerancia Hereditaria a la Fructosa
AANF - Asociación de Afectados de Neurofibromatosis
AAS - Associació d'Afectats de Siringomièlia
ABAIMAR - Associació Balear d'Infants amb Malalties Rares
ABCH - Associació Balear de la malaltia de Huntington
ACACI - Asociación Ciudadana Afectados Cistitis Intersticial Síndrome Dolor Vesical
ACADIP - Associació Catalana de Dèficits Immunitaris Primaris
ACE - Asociación Cadasil España
ACHCL - Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León
ACHE - Asociación de Corea de Huntington Española
ACHE - Asociación Española Contra la Histiocitosis
ACMAH - Associació Catalana de Malalts de Huntington
ACNefi - Associació Catalana de les Neurofibromatosis
ACSR - Associació Catalana Síndrome de Rett
ACSW - Asociación Catalana Sindrome de Williams
ACTAYS - Acción y Cura para Tay-Sachs
ADEC - Asociación de Esclerodermia Castellón
ADELA - Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica
ADISCON - Asociacion de familiares y enfermos de Anemia Diseritropoyetica Congenita
ADISEN - Asociación Nacional de Addison y Otras Enfermedades Endocrinas
AEA - Asociación Española de Aniridia
AEAF - Asociación Española de Anemia de Fanconi
AEAL - Asociación Española de Afectados por Linfomas, Mielomas y Leucemias
AEAPAF - Asociación Española de Afectados por la Poliposis Adenomatosa Familiar
AEAS - Asociación Española de Afectados por Sarcoma
AECAT - Asociación Española de Cancer de Tiroides
AEDAF - Asociación Española de Angioedema Familiar por Deficiencia del Inhibidor C1
AEDIP - Asociación Española de Déficits Inmunitarios Primarios
AEDM - Asociación Española de Mastocitosis y Enfermedades Relacionadas
AEE - Asociación Española de Esclerodermia
AEEB - Asociación Española de la Enfermedad de Behçet
AEEFEG - Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher

AEEG - Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis
AEFE - Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson
AEF-VHL - Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau
AEH - Asociación Española de Hemocromatosis
AELALD - Asociación Española Déficit de Lipasa Acida Lisosomal
AELAM - Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis
AELIP - Asociación de familiares y afectados de lipodistrofias
AEMC - Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales
AEN - Asociación Española de Narcolepsia e Hipersomnias Centrales
AEOMC - Asociación Española de Osteocondromas Múltiples Congénitos
AEPANNUPA - Asociación española de padres de niños con nutrición parenteral
AEP - Asociación Española de Porfiria
AEPEF - Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar
AEPHP - Asociación Española de PHP
AEPMI - Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales
AEPPEVA - Asociación Española de Pénfigo, Penfigoide y Otras Enfermedades Vesiculoampollosas
AESAFandalucia - Asociación de Enfermas de Asherman-Fritz
AES - Asociación Española de Stickler
AESCDG - Asociación Española del Síndrom

Fuente: Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. www.orpha.net.

Anexo 7: Mapa conceptual Enfermedades Raras (ER)



Bibliografía

- Asociación andaluza de Retinosis Pigmentaria. Retinosquisis juvenil ligada a X. www.retinaandalucia.org/content/retinosquisis-juvenil-ligada-x.

- Asociación Española de Hemocromatosis. Hemocromatosis hereditaria autosómica dominante. www.hemocromatosis.es/como-se-trata.html

- Asociación Española de Stickler. Síndrome de Stickler. www.sindromedestickler.com/que-es-el-stickler.

- Asociación Europea Contra las Leucodistrofias. Leucodistrofias. http://www.elaespana.es/la-enfermedad/las-leucodistrofias/los-tipos-de-leucodistrofia/las-enfermedades-lisosomales/la-leucodistrofia-metacromatica

- Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Euskadi, (A.A.R.P.E.). www.retinosispigmentaria.org/es/retinosis1.html

- Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados. MPS II. Síndrome de Hunter. Guía práctica para entender la enfermedad. MPS ESPAÑA. 2012. www.mpsesp.org/portal1/images/content/Guia%20Hunter.mail.pdf.

- Ballesta Martínez, MJ; E. Guillén-Navarro (2010). Síndrome de Noonan. Protoc diagn. Terpedia tr.; 1:56-63. Asociación Española de Pediatría. www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_noonan.pdf.

- Cabré, M. T. (1993). *La terminología. Teoría, metodología, aplicaciones.* Barcelona, Editorial Antártida/Empúries, pp. 152-156.

- Cabré, T. "Términos y palabras en los diccionarios". Instituto Universitario de Lingüística Aplicada. Universidad Pompeu Fabra (Barcelona).

- Cabré, T.; R. Estopà (2010): "Definición y redacción del plan de trabajo". *Máster on line de Terminología,* IULA, Universitat Pompeu Fabra

- Centro de Genética Molecular (GENETAQ). Miopatía congénita del núcleo central: Screening gen RYR1. http://genetaq.com/es/catalogo/prueba/miopatia-congenita-del-nucleo-central-screening-gen-ryr1.

- CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras. Ubiquinol, designado medicamento huérfano para el tratamiento de la deficiencia primaria de coenzima Q10. 2016. www.ciberer.es/noticias/ubiquinol-designado-medicamento-huerfano-para-el-tratamiento-de-la-deficiencia-primaria-de-coenzima-q10.

- Colegio Oficial de Farmacéuticos de Córdoba. Enfermedades Raras. Centro de Información del Medicamento. http://www.cofco.org/ficheros/enf_raras.pdf. Fecha de consulta 2/12/2016.

- Federación Española de las Enfermedades Raras (FEDER), www.enfermedades-raras.org.

- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER): Intersocial. Estudio ENSERIO I que traslada las principales conclusiones de la ponencia de estudio encargada de analizar la situación de los pacientes con enfermedades raras (Senado 2007). FEDER, edición octubre 2009. https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf, fecha de consulta 19/11/2016.

- Fonseca Capdevila, E. *Ictiosis*. En Asociación Española de Pediatría. p. 173-178. www.aeped.es/sites/default/files/documentos/ictiosis.pdf.

- Gómez de Enterría, J. (2009). *El español lengua de especialidad: enseñanza y aprendizaje*. Madrid: Arco/Libros, 2009, pp. 71.

- Gutiérrez Rodilla, B. M. (1998). *La ciencia empieza en la palabra. Análisis e historia del lenguaje científico.* Barcelona, Ediciones Península, pp. 18-19.

- Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats. Enfermedad de Krabbe. http://www.guiametabolica.org/sites/default/files/Krabbe_2010_cast.pdf

- Immune Deficiency Foundation (IDF). El Síndrome Hiper IgM ligado al X. https://primaryimmune.org/wp-content/uploads/2011/04/El-S%C3%ADndrome-Hiper-IgM-Ligado-al-X.pdf.

- International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies Agammaglobulinemia Ligada al Cromosoma X. Biotherapies for Life. CSL Behring, 2007, pp. 3. www.ipopi.org/uploads/media/publication/AGAMMAGLOBULINEMIA%20LIGADA%20AL%20CROMOSOMA%20X_06.02.08.pdf.

- Listan Cortés, Ana Rosa *et al* (2011): *Documento Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras*. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía. 74 pp.

- Martín de Nicolás, M. M. *El español de la ecología y el medio ambiente: cuestiones lingüísticas y didácticas*. En J. Gómez de Enterría (coord.). *La enseñanza/aprendizaje del español con fines específicos.* Madrid. Edinumen, pp. 19-40.

- Martínez López, A. B. (2008). *Limitaciones y condicionantes de la práctica profesional de la traducción médica: aplicaciones a la combinación lingüística inglés-español.* IV Congreso Internacional El español, lengua de traducción para la cooperación y el diálogo, mayo 2008, Universidad de Córdoba, pp. 501-520. http://cvc.cervantes.es/lengua/esletra/pdf/04/052_martinez.pdf

- Martínez López, A. B (2010). *La terminología médica en francés, inglés y español: problemas que se derivan de la presencia del inglés como lingua franca de la comunicación científica a escala internacional*. Universidad de Córdoba, Anales de Filología Francesa, número 18, pp. 393-404.

- Ministerio de Sanidad y consumo. Guía de atención clínica integral de la epidermólosis bullosa hereditaria. Sanidad 2008, pp.22. www.msssi.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/epidermolisisBullosa.pdf.

- Molgó, M.; Claudia Salomone; Ana Musalem; Arturo Zuleta (2004). Telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber): a propósito de un caso. Dermatol Pediatr Lat 2004; 2(2): 130-138. Unidad Docente Asociada de Dermatología, Escuela de Medicina, Pontificia

Universidad Católica de Chile. Instituto de Neurocirugía, Santiago de Chile. http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/dpl/v02n02/pdf/a05.pdf.

- Moreno Fernández, F. (1999). *Lenguajes de especialidad y variación lingüística.* En S. Barrueco, E. Hernández y L. Sierra (eds.), *Lenguas para fines específicos, VI Investigación y enseñanza,* Alcalá de Henares, Servicio de Publicaciones de la Universidad de Alcalá, 1999, pp. 6.

- Noticias de Salud: noticiadesalud.blogspot.com/2014/03/el-10-de-los-hematologos-se-actualiza.html, fecha de consulta 23/11/2015.

- Ruíz Martínez, A. M. (2003). *El español de los servicios de salud: algunas consideraciones sobre su enseñanza.* Centro Virtual Cervantes Actas, XXXVIII (AEPE), Universidad de Alcalá, 11pp. http://cvc.cervantes.es/ensenanza/biblioteca_ele/aepe/pdf/congreso_38/congreso_38_24.pdf.

- Universidad Francisco Marroquín, Facultad de Medicina. Síndrome de Zellweger. medicina.ufm.edu/index.php/S%C3%ADndrome_de_Zellweger.

Diccionarios médicos

- Diccionario médico biológico, histórico y etimológico de la Universidad de Salamanca http://www.cun.es/diccionario-medico

- Diccionario de la Real Academia Nacional de Medicina. http://dtme.ranm.es/index.aspx

- Diccionario Médico de la Clínica de la Universidad de Navarra. http://www.cun.es/diccionario-medico
- Diccionario Ilustrado de Términos Médicos. Medciclopedia. http://www.iqb.es/diccio/diccio1.htm
- Diccionario de la Academia Nacional de Medicina Colombiana. http://www.idiomamedico.com/introduccion.php

- Medicopedia. Diccionario Médico Interactivo de Portales Médicos.com. http://www.portalesmedicos.com/diccionario_medico/index.php/Portada

- MedTerms Medical Dictionary MedicineNet.com. http://www.medicinenet.com/script/main/hp.asp
- Dorland Diccionario Enciclopédico Ilustrado de Medicina. Dorland B. (2005). Dorland Diccionario Enciclopédico Ilustrado de Medicina (30ª ed.) (en papel). S. A. Elsevier, España.

Otros Diccionarios

- Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española (DRAE). www.rae.es

- Diccionario Enciclopédico Español VOX 1 (en papel). Vox/Bibliograf., 1995.

- Diccionario de Lengua Española. Manual de Sinónimos y Antónimos. Vox (en papel). Vox/Bibliograf. 2014.

- Gran Diccionario de la Lengua Española Larousse (2016). Larousse Editorial, S.L.

- Diccionario de Lengua Española. Manual de Sinónimos y Antónimos (Vox).

Diccionarios y portales lexicográficos

- Linguee. www.linguee.es

- Wordreference. http://wordreference.com

- Lexicool. http://www.lexicool.com

- Lexicoon. http://lexicoon.org

- Diclib. http://www.diclib.com/

- Garzantilinguistica. http://www.garzantilinguistica.it

- Merriam-Webster. https://www.merriam-webster.com/

- Sapere. http://www.sapere.it/sapere/dizionari.html

- Treccani. http://www.treccani.it/

Diccionarios de dudas

- Diccionario Panhispánico de Dudas.www.rae.es/dpd

- Fundéu (Fundación del Español Urgente) www.fundeu.es/esurgente/lenguaes/

Enciclopedias, Portales y Bancos de datos terminológicos

- MediLexicon
http://www.medilexicon.com/about

- MedlinePlus. Biblioteca Nacional de Medicina de EE.UU. https://medlineplus.gov/spanish

- Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. www.orpha.net

- National Institutes of Health (NIH). U.S Department of Health & Human Services.
https://www.nih.gov/

- OncoTerm: Sistema Bilingüe de Información y Recursos Oncológicos. Grupo de Investigación OncoTerm http://www.ugr.es/~oncoterm/

- Gobierno de Canadá. TERMIUM PLUS. The Government of Canada's terminology and linguistic data bank. http://www.btb.termiumplus.gc.ca/tpv2alpha/alpha-eng.html?lang=eng.

- Portalfarma.com consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos.
http://www.portalfarma.com/Paginas/default.aspx

Revistas

- Daza Cárdenas, J.A. (2012). Enfermedad de Von Gierke: nuevas tendencias en el manejo. Revista Med [en línea] 2012, 20 (Julio-Diciembre). www.redalyc.org/articulo.oa?id.

- Espinosa, E.; P. Mera-Solarte; J. E. Cote-Orozco (2016). Clínica y diagnóstico de la enfermedad de Pelizaeus-Merbacher: descripción de cinco casos, Revista Neurol. 62(0): 411-414. Universidad Militar Nueva Granada, Servicio de Neurología Pediátrica. Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt. www.neurologia.com/pdf/Web/6209/bp090411.pdf.

- Oliva Dámaso, N.; J.C. Sablón González (2011). Síndromes nefróticos hereditarios. Podocitopatías. Revista Nefrología. Órgano Oficial de la Sociedad Española de Nefrología NEFROGENÉTICA 21. www.revistanefrologia.com.pp.21-28.

- Ortíz-Madinaveitia, S.; David Conejo-Moreno; Javier López-Pisón; José Luis Peña-Segura; M. Luisa Serrano-Madrid; Ingrid C. Durán-Palacios; Pilar Peláez-Cabo (2016). Variaciones fenotípicas en el síndrome de AicardiGoutières causado por mutaciones en el genRNASEH2B: presentación de dos nuevos casos. Revista Neurol 2016. www.neurologia.com/pdf/Web/6204/bp040165.pdf.

- Outomuro, D.; Ana María, Serra (2005). Diagnósticos diferenciales de la queratodermia Palmoplantar. Revista de Medicina Interna. Volumen 1. Número 2. www.smiba.org.ar/revista/vol_01_2005/01_02_03.htm.

- Scavone-Mauro, C.; Graciela Barros (2013). Distrofias musculares congénitas en el niño. Rev Neurol, 57 (Supl 1): S47-S52. www.angiologia.es/pdf/Web/57S01/bkS01S047.pdf.

- Revista Colombiana de Pediatría. Síndrome de CACH, Volumen 37 Nº 4, https://encolombia.com/medicina/revistas-medicas/pediatria/vp-374/pedi37402-sindromecach/#sthash.s5xLaDmv.dpuf.

- Ruggieri, V.L.; C.L. Arberas (2000) Ataxias hereditarias. Revista Neurol; 31 (3): 288-296 VIII CONGRESO ANUAL DE LA AINP. www.ujaen.es/investiga/cvi296/FisioNeuro/Seminario4.pdf. Rodríguez Peinado, N.; Gloria Saavedra Marbán, Gloria Barbería Leache (2010). Taurodontismo, una anomalía dentaria frecuentemente olvidada. The Journal of the American Dental Association, Vol. 5, Nº. 4 (AGO), págs. 180-184.