



| Versión 01 | Julio 2018

Manual de procedimientos: Nomenclatura de enfermedades raras en español

www.orpha.net

www.orphadata.org

Tabla de contenidos

I. Introducción	3
1. Propósito/objetivos	3
2. Descargo de responsabilidad	3
3. Rango de aplicación	3
4. Referencias	4
5. Definiciones	4
6. Presentación y actualizaciones	6
II. Metodología	7
1. Diagrama de flujo	7
2. Descripción	8
III. Reglas de nomenclatura	9
1. Reglas formales	9
a) Número gramatical	9
b) Signos diacríticos y letras especiales	9
c) Letras griegas	9
d) Letras mayúsculas	9
e) Guiones	10
f) Nomenclatura química	11
g) Nomenclatura de genes	11
h) Nomenclatura de proteínas	11
2. Reglas editoriales generales	11
a) Prioridad a la práctica clínica	11
b) Orden de las palabras	12
c) Expresiones latinas	12
d) Nomenclaturas anteriores	12
e) Uso comparativo de ciertas palabras	12
f) Formas comunes de nombrar enfermedades	15
g) Contrastando enfermedades similares	16
h) Acrónimos como términos preferidos	18
3. Reglas editoriales específicas	18
a) Deleciones y duplicaciones de cromosomas	18
b) Enfermedades metabólicas	19
c) Endocrinología	20
d) Infectología-parasitología	20

I. Introducción

1. Propósito/objetivos

Hasta la fecha, no existe un consenso internacional sobre cómo se deben nombrar las enfermedades raras en general. Este documento tiene como objetivo definir un conjunto de reglas que se utilizarán en la base de datos de Orphanet para promover una nomenclatura correcta. En la medida de lo posible, la nomenclatura de Orphanet está:

- Basado en la práctica clínica;
- Validado por expertos en el campo;
- Inclusivo;
- Consistente;
- Estable, en la medida de lo posible, teniendo en cuenta la tasa de evolución del conocimiento científico.

Un buen nombre debe ser autosuficiente y debe evitar la ambigüedad con enfermedades similares.

2. Descargo de responsabilidad

- Esta publicación forma parte de la Acción Conjunta 677024 RD-ACTION, que recibió fondos del Programa de Salud de la Unión Europea (2014-2020).
- El contenido de esta publicación representa las opiniones del autor únicamente y es su exclusiva responsabilidad; no puede considerarse que refleja los puntos de vista de la Comisión Europea y/o la Agencia Ejecutiva de Consumidores, Salud, Agricultura y Alimentación o cualquier otro organismo de la Unión Europea. La Comisión Europea y la Agencia no aceptan ninguna responsabilidad por el uso que pueda hacerse de la información que contiene.

3. Rango de aplicación

Las presentes reglas de nomenclatura se aplican a todas las entidades en español enumeradas en la base de datos de Orphanet, cualquiera que sea su tipología (grupos de trastornos, trastornos o subtipos).

La nomenclatura de Orphanet de enfermedades raras en inglés es gestionada por los científicos de la información a cargo del inventario y la clasificación de enfermedades, bajo la responsabilidad del director científico del equipo coordinador de Orphanet. Los expertos son consultados regularmente para adaptar las decisiones.

La nomenclatura de Orphanet de enfermedades raras en español está gestionada por personal de traducción perteneciente al equipo nacional de Orphanet. El equipo de Orphanet-España representado por su coordinador de país es totalmente responsable de la publicación y calidad de la Nomenclatura de Enfermedades Raras de Orphanet en español. El personal médico se encarga de validar la nomenclatura de Orphanet de enfermedades raras en español. La Nomenclatura de Orphanet de ER en la implementación del español en la base de datos y la difusión se lleva a cabo por el Equipo Coordinador de Orphanet.

4. Referencias

Las terminologías biomédicas internacionales consultadas para implementar las reglas aquí definidas son:

- Clasificación Internacional de Enfermedades, versión 10 (ICD-10, editado por la Organización Mundial de la Salud).
- Clasificación Internacional de Enfermedades para oncología, versión 3 (ICD-O-3), editada por la Organización Mundial de la Salud).
- MeSH (Medical Subject Headings) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh>).
- Unión Internacional de Química Pura y Aplicada - [IUPAC](#)
- Unión Internacional de Bioquímica y Biología Molecular - [IUBMB](#).
- HUGO Gene Nomenclature Committee - [HGNC](#)
- Base de conocimiento de UniProt - [UniProt-KB](#).

Procedimientos de Orphanet:

- [Inventario de Orphanet de enfermedades raras](#)
- Los procedimientos sobre los procedimientos de selección de expertos serán publicados próximamente.

5. Definiciones

Los **acrónimos** se incluyen solo cuando son utilizados en la literatura: no se incluyen los acrónimos de conveniencia utilizados en los resúmenes de Orphanet que no tienen uso en la comunidad científica. Varias entidades pueden compartir el mismo acrónimo.

Las **reglas editoriales** son un conjunto de buenas prácticas destinadas a garantizar cierto grado de coherencia en la nomenclatura. Se ocupan del contenido semántico de la nomenclatura. En contraste con las reglas formales, deben considerarse como recomendaciones en lugar de prescripciones, y son interpretadas por los científicos de la información de acuerdo con el contexto de la enfermedad de que se trate.

Los **expertos** mencionados en este manual de procedimientos son los profesionales de la salud identificados por Orphanet como líderes en el campo médico para un trastorno poco frecuente o un grupo de trastornos poco frecuentes.

Las **reglas formales** están diseñadas para garantizar la coherencia de la ortografía y la gramática en toda la nomenclatura de Orphanet. No se ocupan del contenido semántico de la nomenclatura. Forman un marco de referencia convencional; sus recomendaciones no deben interpretarse, sino aplicarse independientemente del contexto.

Las **palabras clave** son términos significativos para una enfermedad o grupo de enfermedades, que se emplean para redirigir a los usuarios a enfermedades relevantes, pero no se ajustan a los criterios de definición de un nombre preferido, un sinónimo o un acrónimo. Las palabras clave se muestran sólo en la lista de enfermedades intermedias producida en respuesta a una solicitud.

El **código ORPHA** es el identificador único atribuido por la base de datos a cada entrada.

Los **términos preferidos** suelen ser el nombre más aceptado en la comunidad médica. Esto se puede definir por:

- Un consenso publicado;
- La opinión de expertos de la especialidad médica relevante;
- Predominio convincente del nombre en la literatura médica.

Los términos preferidos son únicos en toda la base de datos, asociados a un solo código ORPHA.

Los **sinónimos** son equivalentes perfectos en el alcance del término preferido al que están vinculados. Se agregan tantos sinónimos como sea necesario a un término preferido. Las subentidades no están incluidas entre los sinónimos.

Equipo coordinador de Orphanet (OCT): es el equipo francés US14 Inserm que coordina la red Orphanet, produce la nomenclatura inglesa de Orphanet y sus anotaciones científicas y también es responsable de la coordinación de la producción del contenido científico y de todas las actividades de la red, incluida la traducción.

Equipo Nacional de Orphanet (ONT): los equipos ubicados en cada país participante de la red Orphanet, cuentan con el respaldo de las autoridades nacionales. Un ONT está compuesto, al menos, por un coordinador de país que es responsable de las actividades nacionales de Orphanet, incluida la traducción. También puede incluir uno o varios científicos de la información, personal de traducción y un gestor de proyecto.

Coordinador de País de Orphanet: designado por la Institución que participa como socio en la red Orphanet. Participa en el Consejo de Administración de Orphanet, organiza la gobernanza del proyecto a nivel nacional, incluido la relación con sociedades científicas, autoridades nacionales y organizaciones de pacientes, y la creación del equipo de Orphanet si corresponde. El Coordinador es responsable de toda la producción de datos (datos básicos o nacionales) y de la gestión de la calidad de los datos y de la traducción llevada a cabo por el ONT.

El Consejo de administración de Orphanet: es el consejo de administración de la red Orphanet. Está compuesto por todos los coordinadores de país del ONT dentro de la red y presidido por el Coordinador del Proyecto en el Inserm.

Personal de traducción: personal a cargo de la traducción / adaptación de la nomenclatura al idioma nacional, ya sea dentro del equipo de Orphanet o designado por éste.

Personal médico: personal encargado de validar médicamente la nomenclatura en el idioma nacional, ya sea perteneciente al equipo de Orphanet (Coordinador de país, gestor de proyecto ...) o designado por él (Comité Científico de Orphanet en el país que corresponda, facultativos colaboradores ...).

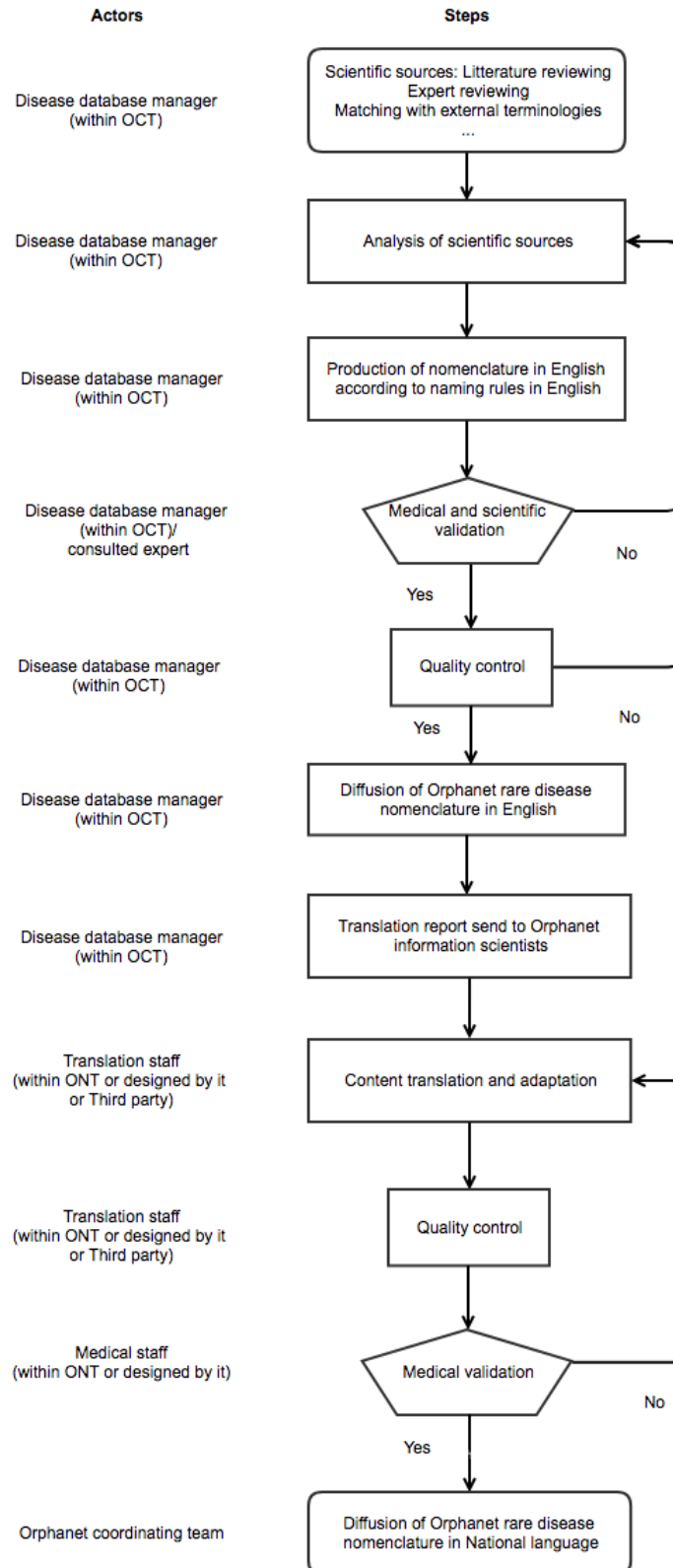
Consejo Consultivo Nacional: ONT puede decidir crear un Comité Científico Nacional, cuyos miembros son designados por las instituciones legítimas apropiadas (sociedades científicas, autoridades nacionales, etc.), que se definen a nivel nacional. Los miembros del Comité Científico Nacional contribuyen con su experiencia a Orphanet a nivel de país y validan cualquier contenido de base de datos relacionado con los recursos enumerados para el país en cuestión, así como la producción de la Nomenclatura de Enfermedades Raras de Orphanet en el idioma nacional, si corresponde.

6. Presentación y actualizaciones

Este documento está adaptado de las "Reglas de nomenclatura de enfermedades en inglés". El personal de traducción lo actualiza al menos una vez al año o más frecuentemente, a ser necesario, y el ONT lo aprueba. La versión más actualizada está disponible en el sitio web de Orphanet: www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Disease_naming_rules_in_Spanish_R1_Nom_01.pdf

II. Metodología

1. Diagrama de flujo



2. Descripción

Los datos provenientes de fuentes científicas son analizados por el científico de la información a cargo del inventario de enfermedades raras en inglés.

De acuerdo con las [reglas de nomenclatura en inglés](#), el científico de la información implementa modificaciones a la nomenclatura inglesa de enfermedades raras en la base de datos de Orphanet. Si estas modificaciones son sólo el resultado de reglas formales, no pasan por una validación científica.

De lo contrario, el administrador de la base de datos de enfermedades raras (es decir, cuando se aplica una regla semántica para la consistencia interna) o un experto (es decir, cuando se debe tomar una decisión con respecto al término preferido frente a un sinónimo), o ambos, validan la nueva nomenclatura.

El control de calidad es establecido por el científico de la información que regularmente evalúa la implementación de las reglas formales y editoriales.

La producción (traducción y adaptación, control de calidad y validación) de la Nomenclatura de Enfermedades Raras de Orphanet en idiomas distintos del inglés puede ser realizada por el Equipo Nacional de Orphanet (ONT) o por terceras personas designadas por el coordinador del país.

De acuerdo con las reglas de nomenclatura incluidas más abajo, el personal de traducción en España implementa términos nuevos y modificados de la nomenclatura de Enfermedades Raras en español. Si estas modificaciones son sólo el resultado de las reglas formales, no pasan por la validación médica.

De lo contrario, el personal médico designado por el equipo de Orphanet España debería validar los nuevos términos de la nomenclatura.

El personal de traducción establece el control de calidad y evalúa regularmente la implementación de las reglas formales y editoriales.

La nomenclatura de enfermedades raras de Orphanet se publica con una frecuencia variable dependiendo del canal de diseminación (diariamente para el sitio web - www.orpha.net -, mensualmente para la plataforma de descarga de Orphanet - www.orphadata.org - y de la Ontología de Enfermedades Raras Orphanet - [ORDO](#) y dos veces al año para la "[Lista de enfermedades raras](#)" de la serie de informes Orphanet

III. Reglas de nomenclatura

1. Reglas formales

a) Número gramatical

La regla general es crear cada nombre en singular, incluso para grupos de enfermedades.

Ej. *ORPHA93665* *Síndrome autoinflamatorio*

Se hacen excepciones si el uso del singular daría lugar a una inexactitud o si el uso del singular es gramaticalmente imposible.

Ej. *ORPHA1200* *Síndrome de atresia coanal - pérdida auditiva - defectos cardíacos - dismorfia craneofacial*

En caso de afectación múltiple, se utilizan nombres en plural.

Ej. *ORPHA2505* *Pliegues circulares benignos múltiples de la piel de las extremidades*

b) Signos diacríticos y letras especiales

Ocurren con bastante frecuencia en los epónimos. La regla general es mantener los signos diacríticos del idioma original.

Ej. *ORPHA117* *Enfermedad de Behçet* (cedilla - Turco)
ORPHA1532 *Síndrome de López-Hernández* (tilde - Español)
ORPHA99873 *Enfermedad de Hand-Schüller-Christian disease* (diéresis - Alemán)
ORPHA178333 *Enfermedad ocular de las islas Åland* (anillo - Sueco)

Sin embargo, la implementación de esta regla actualmente está limitada por la falta de soporte del sistema para algunas letras adicionales.

c) Letras griegas

Las letras griegas se mencionan por su nombre escrito en el alfabeto romano, no por su forma en el alfabeto griego.

Ej. *ORPHA60* *Deficiencia de alfa-1 antitripsina*
ORPHA100024 *Enfermedad de cadenas pesadas mu*

d) Letras mayúsculas

La primera letra de cada nombre de enfermedad se escribe en mayúsculas, al igual que la primera letra de los nombres propios.

Cuando tanto un acrónimo como sus formas desarrolladas se dan como posibles nombres de una entidad, las letras de la forma desarrollada no se escriben en mayúscula.

Ej. *ORPHA803* *La ELA tiene como sinónimo la forma desarrollada Esclerosis lateral amiotrófica, en lugar de Esclerosis Lateral Amiotrófica.*

Cuando el nombre de una enfermedad se compone de una lista de signos, los signos individuales no se escriben en mayúscula.

Ej. ORPHA964 *Síndrome de acromegalia - cutis verticis gyrata - leucoma corneal*

e) Guiones

i. Prefijos

Algunos prefijos (co-, pre-, post-, medio-, de-, no-, anti-, auto-, etc.) pueden fusionarse o separarse con guiones. Muchas palabras ampliamente utilizadas, tales como anticuerpos, no requieren un guión ya que el prefijo está completamente fusionado.

Las opciones editoriales de Orphanet son las siguientes:

- Guión después de *no*;
- Guión antes de nombres propios y abreviaturas;
- Guión cuando el prefijo aplica a una expresión más que a una única palabra;
- Fusión en todos los demás casos.

Ejemplos con *no*:

ORPHA2698 *Condroadisplasia punctata no-rizomélica*

Ejemplos con nombres propios y abreviaturas:

ORPHA1229 *Síndrome pseudo-TORCH*

ORPHA2981 *Síndrome de pseudo-Zellweger*

Ejemplos con expresiones:

ORPHA375 *Enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular*

Ejemplos con fusión:

ORPHA758 *Pseudoxantoma elástico*

La fusión se usa incluso cuando pone las vocales en hiato:

ORPHA98375 *Anemia hemolítica autoinmune*

ii. Palabras con raíces griegas o latinas

Una gran parte del vocabulario científico se construye a partir de raíces griegas y latinas que se asocian libremente para crear nuevos nombres. Ejemplos: cardio-, cefalo-, cerebro-, dermato-, entero-, naso-, oro- etc. como primeros elementos, -cito, -emia, -patía, -penia, -uria, etc. como elementos terminales.

Las reglas de división por sílabas para palabras compuestas por tales raíces son variables. Aunque la elección editorial de Orphanet es fusionar los elementos, en español se ha optado por no aplicar esta regla en todos los casos para facilitar su lectura. Las variaciones en la ortografía no se incluyen como sinónimos o palabras clave.

Ej. ORPHA101 *Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana*

ORPHA946 *Acrocefalosindactilia*

iii. Guiones de coordinación

Los guiones de coordinación se usan para unir palabras o expresiones en el mismo nivel, creando un compuesto cuyo significado es la suma de los distintos elementos. En la nomenclatura de Orphanet, esto se usa a menudo para crear un nombre de enfermedad de una lista de signos y síntomas o de una lista de epónimos.

Ej. *ORPHA261 Distrofia muscular de Emery-Dreifuss*
ORPHA2668 Síndrome de nefropatía - sordera - hiperparatiroidismo

iv. Guiones suspendidos

Los guiones suspendidos se usan cuando un prefijo o primer elemento de un compuesto se pone en común con varios segundos elementos.

E.g. *ORPHA280628 Hiper- e hipopigmentación progresiva familiar*

f) Nomenclatura química

La denominación de sustancias químicas utilizadas en los nombres de enfermedades raras se basa en las nomenclaturas interrelacionadas de la [IUPAC](#) y la [IUBMB](#).

g) Nomenclatura de genes

La denominación de genes usada en nombres de enfermedades sigue la nomenclatura internacional del [HGNC](#). El "símbolo aprobado del gen" se utiliza en el término preferido, mientras que el "nombre aprobado del gen" se utiliza en los sinónimos.

h) Nomenclatura de proteínas

La denominación de proteínas utilizada en nombres de enfermedades sigue las recomendaciones de [UniProt-KB](#). Cuando está disponible, se usa el "nombre corto" en el término preferido, y la expansión se usa en los sinónimos. De lo contrario, se usa el "Nombre recomendado". El "nombre alternativo" no se usa a menos que sea ampliamente utilizado en la literatura biomédica.

2. Reglas editoriales generales

Las siguientes reglas se aplican a todos los casos expuestos a continuación:

- **El nombre comúnmente usado en la literatura biomédica en inglés se usa como término preferido** en todos los casos, excepto en aquellos casos en que lo indique el revisor experto.
- **La práctica real bien establecida prevalece sobre cualquier otra regla editorial.**
- Cuando hay varias denominaciones en competencia, se evalúa su compatibilidad con las reglas editoriales internas para adoptar el término más apropiado como preferido.
- Cuando no hay un nombre disponible en la literatura, Orphanet lo atribuye de acuerdo con las reglas editoriales.

a) Prioridad a la práctica clínica

Las enfermedades en la base de datos de Orphanet se definen principalmente sobre una base clínica. La nomenclatura en consecuencia sigue una lógica principalmente clínica. Las consideraciones genéticas o etiológicas pueden usarse de forma secundaria para distinciones adicionales.

Las enfermedades son, en la medida de lo posible, nombradas consistentemente dentro de los grupos de enfermedades a las que pertenecen.

b) Orden de las palabras

La regla general es que los nombres de las enfermedades siguen el mismo orden de palabras que en el habla normal. Por lo general, los calificadores se mantienen donde son gramaticalmente apropiados.

Cuando se debe modificar el orden normal de las palabras, se usa una coma para introducir el grupo de palabras que ha sido rechazado al final.

Esto se hace comúnmente para introducir subtipos de enfermedad (ver más abajo en el Párrafo G).

c) Expresiones latinas

El vocabulario médico contiene ciertas expresiones latinas utilizadas como citas, a menudo en paralelo con las adaptaciones al idioma de que se trate. La elección de una u otra posibilidad es una cuestión de uso, pero es consistente en un solo grupo de enfermedades. La otra posibilidad es incluirla como sinónimo.

La ortografía y el orden de las palabras en latín se respetan y no se mezclan con la adaptación al idioma.

Ej. ORPHA1463 *Corazón triatrial versus Cor triatriatum.*

d) Nomenclaturas anteriores

Cuando la comunidad médica decide renombrar una enfermedad o un grupo de enfermedades, el término preferido pasa a ser el nuevo nombre de consenso. Sin embargo, los nombres anteriores se conservan como sinónimos.

Ej. ORPHA2982 *término preferido: Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46, XX*
sinónimo: Pseudohermafroditismo femenino

e) Uso comparativo de ciertas palabras

i. Enfermedad vs. síndrome

Estrictamente hablando, la palabra síndrome se refiere a una asociación reconocible y recurrente de signos, síntomas y otros rasgos mórbidos característicos. La palabra enfermedad significa que la causa subyacente de esta asociación es conocida.

Desafortunadamente, la nomenclatura médica no usa las palabras síndrome y enfermedad de manera consistente.

En la nomenclatura de Orphanet, se sigue el uso correcto de esas palabras en la medida de lo posible, pero el uso real en medicina tiene prioridad incluso si es técnicamente incorrecto.

ii. Palabras que hacen referencia a transmisión o adquisición

Para referirse a una enfermedad que está genéticamente determinada, las palabras familiar, hereditaria, genética, constitucional, no adquirida, tienden a usarse indiscriminadamente en los nombres de las enfermedades. Mientras que varios pueden ser apropiados en la misma situación, cada uno tiene un significado específico y no se consideran equivalentes.

Hereditario generalmente se usa como término preferido. Los otros se agregan como sinónimos sólo si se usan en la literatura biomédica. Por lo general, se evita el *no-adquirido*, ya que sólo se trata de una caracterización negativa.

Para referirse a la falta de transmisión familiar, se pueden encontrar las palabras *adquirida*, *esporádica*, *no-genética*.

Adquirida se usa por defecto. Por lo general, se evita el uso de *esporádica*, ya que se refiere a casos, no a enfermedades. En general, se evita el uso *no-genética*, ya que sólo se trata de una caracterización negativa.

Cuando dos formas de una enfermedad se distinguen por la presencia o ausencia de transmisión familiar, los términos opuestos son por defecto *hereditarios* vs. *adquiridos* o *genéticos* vs. *adquiridos*. Sin embargo, se respetan las idiosincrasias de algunas especialidades médicas:

- *Adquirida* vs. *no-adquirida* in endocrinología;
- *Constitucional* vs. *adquirida* in hematología.

iii. Congénita

Una enfermedad se describe como congénita cuando los pacientes nacen con la enfermedad o muestran los signos de la enfermedad al nacer. La palabra no se usa cuando una persona nace con una enfermedad que puede no ser clínicamente detectable de inmediato al nacer.

iv. Esencial e idiopática

Estrictamente hablando, las palabras esencial e idiopática se refieren a entidades patológicas sin una etiología conocida, es decir, para las que no se ha encontrado ninguna causa.

Por razones históricas, a menudo se utilizan incorrectamente, porque el calificador tiende a persistir incluso después del descubrimiento de una etiología de una enfermedad antes descrita como idiopática.

Por ejemplo, *ORPHA656* se llama *Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides familiar*, incluso cuando "familiar" no es estrictamente compatible con "idiopático" y los genes causales son conocidos.

En la medida en que el uso lo permita, estas palabras se usarán en el sentido correcto.

v. Clásica y típica

Estas palabras se usan para diferenciar enfermedades similares, y una de ellas (etiquetada como clásica o típica) se usa como prototipo porque es más común, mejor conocida o se describió primero. El uso de clásico o típico sigue el uso en la literatura biomédica.

Cuando la oposición está entre un par de enfermedades, la segunda generalmente se etiqueta como no clásica o atípica.

Ej. *ORPHA325524* *Hiperplasia suprarrenal lipoide congénita clásica por deficiencia de STAR*
ORPHA325529 *Hiperplasia suprarrenal lipoide congénita no-clásica por deficiencia de STAR*

Ej. *ORPHA90038* *Síndrome hemolítico-urémico típico*
ORPHA2134 *Síndrome hemolítico-urémico atípico*

vi. Aislada y sindrómica

La palabra *aislada* se usa en nombre de enfermedades cuando es necesario hacer la precisión de que no son parte de un síndrome más amplio. La palabra se agrega incluso cuando éste no sea el caso en español hablado: aquí la necesidad de evitar la ambigüedad supera el acuerdo del uso real.

Ej. *ORPHA2345* *Síndrome de Klippel-Feil aislado*
ORPHA248340 *Enfermedad de los reservorios delta aislada*

A veces, es útil oponer *aislado* a *sindrómico*, este último para nombrar a un grupo de enfermedades. Estas son las palabras usadas por defecto.

Ej. *ORPHA229717* *Agammaglobulinemia aislada*
ORPHA229720 *Agammaglobulinemia sindrómica*

Sin embargo, no-sindrómico o síndrómico también se pueden usar si lo justifica un uso real dominante.

Ej. ORPHA87884 *Sordera genética no-sindrómica*
ORPHA90642 *Sordera genética síndrómica*

vii. Anomalía, anormalidad y malformación

En la nomenclatura de Orphanet se prefiere *anomalía* que *anormalidad*.

Por lo general, *malformación* se evita.

viii. Defecto, deficiencia y discapacidad

Las siguientes definiciones se aplican a la nomenclatura de Orphanet:

- *Defecto* se refiere a una anomalía del desarrollo, un proceso patológico o interrumpido.
- *Deficiencia* se refiere a la falta o escasez de una entidad funcional, típicamente nutrientes o proteínas producidas endógenamente (a menudo enzimas).
- *Discapacidad* se refiere a las consecuencias funcionales de un impedimento: visual, auditivo, intelectual, etc.

ix. Predisposición y susceptibilidad

La nomenclatura de Orphanet sigue el uso predominante de predisposición y susceptibilidad en la literatura, consistentemente dentro de grupos de enfermedades. Notablemente, estas tendencias se observan:

- *Susceptibilidad* tiende a ser preferida en genética;
- *Susceptibilidad a la infección* tiende a ser preferida en inmunología;
- *Predisposición al cáncer* es preferido en oncología.

x. Enanismo y talla baja

El *duarfismo* (sinónimo de *enanismo*) y la talla baja / baja estatura tienen diferentes definiciones y no se usan indiscriminadamente.

Fima Lifshitz (ed.), *Endocrinología Pediátrica*, Nueva York: Informa Healthcare, policia. 2007, vol. 2, ISBN 978-1-420-04270-2. Ch. 1 "Crecimiento alarmante", p.1:

Los rangos normales en medicina se definen con frecuencia como ± 2 desviaciones estándar (DE). Por lo tanto, la talla baja se puede definir como: (i) altura por debajo de -2 DE para la edad y el sexo dentro de la población o (ii) altura más de -2 DE por debajo de la altura del objetivo a la altura de la cría media. El enanismo se refiere a una estatura baja más grave, definida como la altura por debajo de -3 DE para las normas de edad y sexo.

La nomenclatura de Orphanet sigue las definiciones dadas anteriormente.

xi. Envenenamiento e intoxicación

Envenenamiento se refiere a los síntomas, enfermedad o muerte producidos por una sustancia tóxica en un organismo.

Intoxicación puede referirse a la envenenamiento, pero también al menor estado de estimulación, excitación o estupefacción causados por una sustancia psicoactiva. En este caso, a veces se usa en contraste con *envenenamiento* para indicar una alteración más leve (por ejemplo, *intoxicación* alcohólica frente a *envenenamiento* alcohólico agudo).

El envenenamiento es preferido en la nomenclatura de Orphanet.

f) Formas comunes de nombrar enfermedades

i. Con nombres de autores

Los nombres de los autores (epónimos) se usan comúnmente en la literatura, pero son menos informativos por sí mismos que los nombres adoptados en función de las características clínicas. Por lo tanto, se evitan como términos preferidos, a menos que el uso real prefiera abrumadoramente los epónimos (Ej. *ORPHA881 Síndrome de Turner*). Los nombres de los autores permanecen como sinónimos:

Ej. *ORPHA1200 Síndrome de atresia coanal - pérdida auditiva - defectos cardíacos - dismorfia craneofacial*
Sinónimo: Síndrome de *Burn-McKeown*

Cuando la denominación clínica de la enfermedad no es lo suficientemente distintiva, se agrega un epónimo para garantizar la especificidad del nombre.

Ej. *ORPHA2316 Síndrome neuroectodérmico de Johnson*

Se aplican las siguientes reglas de formato:

- Cuando hay varios epónimos, éstos están separados por un guión de coordinación;
- Para las enfermedades nombradas después de una publicación con tres autores o menos, se enumeran todos los autores;
- Para las enfermedades nombradas después de una publicación con más de tres autores, solo el primer y el último autor de la publicación están incluidos en el nombre de la enfermedad.

ii. Después de un listado de signos y síntomas

Se sigue el siguiente formato:

- Los signos y síntomas se separan mediante guiones en coordinación;
- La palabra *síndrome* o *enfermedad*, en función de cada caso, se añade al principio de la frase (seguida de la preposición *de*).

Ej.: *ORPHA588 Enfermedad de músculo-ojo-cerebro*
ORPHA178377 Síndrome de osteoesclerosis - retraso del desarrollo - craneosinostosis

Por lo general, se evitan los nexos mediante "y" y "con", a menos que se encuentren en el nombre comúnmente aceptado de la enfermedad.

Ej.: *ORPHA257 Epidermólisis ampollosa simple con distrofia muscular*
ORPHA2785 Osteopetrosis con acidosis tubular renal

iii. A consecuencia de un proceso patológico

El nombre de la enfermedad comienza con las manifestaciones clínicas seguidas de "por" y luego el proceso.

Ej. *ORPHA34587 Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de LAMP-2*
ORPHA169090 Inmunodeficiencia combinada por disfunción en el canal CRAC

iv. Después de un gen o proteína – sin fisiopatología especificada

El nombre de la enfermedad comienza por el nombre de la patología seguido de "asociado/a a" y del nombre del gen o proteína.

Ej. ORPHA137754 *Afección neurológica asociada a la deficiencia de aminoacilasa*
ORPHA85438 *Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis*

v. Nombradas a partir de otra enfermedad (“plus”, “similar a”, “pseudo”)

En la medida de lo posible, esta práctica se evita en términos preferidos. De acuerdo con las reglas formales, se usa un guión para conectar el prefijo pseudo- a nombres propios y acrónimos, pero en el caso de sustantivos comunes se fusiona.

Ej. ORPHA1229 *Síndrome pseudo-TORCH*
ORPHA2978 *Pseudoobstrucción intestinal crónica*

No se usa ningún guión o fusión para conectar *plus* al nombre de la patología.

Ej. ORPHA709 *Síndrome de Peters plus*

g) Contrastando enfermedades similares

Las siguientes reglas se aplican específicamente a las enfermedades con nombres similares diferenciadas por una precisión adicional, típicamente números, letras, epónimos, detalles clínicos, herencia.

El lugar de las precisiones depende de su número y de si se usan para definir una enfermedad como un todo o varios de sus subtipos.

Cuando la precisión es necesaria para definir la enfermedad, se coloca después del nombre.

Ej. ORPHA70590 *Apnea del lactante*
ORPHA99826 *Fiebre hemorrágica de Marburg*

Cuando las precisiones se usan para diferenciar varios subtipos de la misma enfermedad, se añaden después del nombre si se usa una sola precisión como epíteto directo.

Ej. ORPHA314918 *Enfermedad de Canavan leve*
ORPHA314911 *Enfermedad de Canavan grave*

Las precisiones se dejan al final de la frase cuando el nombre de la enfermedad/síndrome va seguido por expresiones tales como “de tipo”, “forma”, “por (debido a)”, “sin”, etc. o en aquellos casos en los que se añaden varias precisiones

Ej. ORPHA308552 *Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio en la lactancia*

i. Identificación por números o letras

El formato es *Enfermedad tipo [número / letra]*.

Para los tipos de enfermedad asociados con un número, se usará preferentemente números arábigos en lugar de números romanos.

Ej. ORPHA636 *Neurofibromatosis tipo 1*
ORPHA895 *Síndrome de Waardenburg tipo 2*

Si los números romanos se utilizan abrumadoramente en la práctica real, la variante con números arábigos se pone como sinónimo.

Ej. ORPHA1136 *Malformación de Arnold-Chiari tipo II*
ORPHA1136 *Malformación de Arnold-Chiari tipo 2 (sinónimo)*

Para los tipos asociados con letras, las letras se escriben con mayúscula.

Ej. ORPHA77292 *Enfermedad de Niemann-Pick tipo A*

Para los tipos asociados a una combinación de letras y números, no se introduce espacio entre ellos: el identificador de tipo completo se trata como un acrónimo.

Ej. ORPHA93389 *Braquidactilia tipo A5*

Los números agregados a las abreviaturas (por ejemplo, CMT1A, LGMD2B, etc.) se escriben con o sin espacio, con o sin guión de coordinación, según el uso dominante en la literatura, pero son consistentes en el mismo grupo de enfermedades.

ii. Identificación mediante epónimos

Con frecuencia, los tipos de enfermedades se identifican mediante epónimos, que son nombres propios que se refieren de diversas maneras a los autores de la primera descripción, a una ubicación geográfica característica o una población específica afectada por la enfermedad.

Los epónimos utilizados para diferenciar tipos se añaden al final del nombre de la enfermedad. El formato es: *Enfermedad tipo [Epónimo]*.

E.g. ORPHA93302 *Braquiolmia tipo Maroteaux*
ORPHA85448 *Amiloidosis familiar tipo finlandés*
ORPHA275 *Inmunodeficiencia combinada grave tipo Athabaskan*

iii. Identificación por afectación específica

El formato es: *Enfermedad tipo [rasgo]* o *Enfermedad, forma [rasgo]*, dependiendo del uso que prevalezca.

Ej. ORPHA286 *Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular*
ORPHA254871 *Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral*

iv. Identificación por edad o gravedad

Los tipos especificados por edad o gravedad siguen uno de estos formatos:

- *Enfermedad [Edad/gravedad]*

Ej. ORPHA206436 *Enfermedad de Krabbe infantil*
ORPHA79253 *Fenilcetonuria leve*

- *Enfermedad de inicio [Edad/tipo]*

Ej. ORPHA71517 *Distonia-parkinsonismo de inicio rápido*
ORPHA247573 *Citrulinemia tipo 1 de inicio tardío*

v. Identificación por lateralidad

Varias anomalías del desarrollo tienen subtipos de afectación unilateral o bilateral. Los términos para los subtipos replican el término general, con un calificador adicional para la lateralidad añadida al final. El formato es: *Anomalía, [unilateral / bilateral]*.

Ej. ORPHA137914 *Atresia coanal*
ORPHA137917 *Atresia coanal, unilateral*
ORPHA137920 *Atresia coanal, bilateral*

vi. Identificación por el modo de herencia

Las menciones relacionadas con el modo de herencia se ponen después del nombre de la enfermedad.

Ej. ORPHA99 *Ataxia espinoocerebelosa autosómica dominante*
ORPHA248 *Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica recesiva*

Dominante y recesiva siempre van precedidos de *autosómica* o *ligada al X*. Se presume que *ligada al X* es recesiva cuando no se indique lo contrario.

vii. Nombres ofensivos o impactantes

Algunos nombres de enfermedades, síndromes, signos o síntomas utilizados en el pasado son ahora considerados ofensivos. Otros también pueden ser impactantes. Tales nombres no están incluidos en la nomenclatura de Orphanet.

Ej. ORPHA870 No se utiliza *Mongolismo* para referirse al *Síndrome de Down*
ORPHA2440 No se utiliza *Deformidad en pinza de langosta* para referirse a la *Malformación de mano hendida - pie hendido*

Caso particular: la expresión *retraso mental* aún no ha desaparecido y se mantiene en palabras clave. La denominación actual en uso es *discapacidad intelectual*.

h) Acrónimos como términos preferidos

Se evitará el uso de acrónimos como términos preferidos.

Si hay pruebas convincentes de que la forma desarrollada apenas se usa en la literatura, el nombre desarrollado se proporciona siempre como sinónimo.

Ej. ORPHA136 *CADASIL (término preferido)*
ORPHA136 *Arteriopatía cerebral autosómica dominante con infarto subcortical y leucoencefalopatía (sinónimo)*

3. Reglas editoriales específicas

a) Deleciones y duplicaciones de cromosomas

Si la anomalía es visible en el cariotipo, el formato es:

- Término preferido: *Monosomía Nnn* o *Trisomía Nnn*
- Sinónimos: *Delección Nnn* o *Duplicación Nnn*

Si la anomalía sólo es visible mediante array CGH, el formato es:

- Término preferido: *Síndrome de microdelección Nnn* o *Síndrome de microduplicación Nnn*

En todos los casos, las abreviaturas son añadidas como sinónimos:

Ej. *Del(4)(p16.3), Dup(22)(q11.2)*

Cuando hay varias bandas implicadas, no se usa guiones.

Ej. *ORPHA96123 Monosomía 22 (término preferido)*
ORPHA96123 Delección 22 (sinónimo)
ORPHA96123 Del(22) (sinónimo)
ORPHA261349 Síndrome de microdelección 2p15p16.1 (término preferido)
ORPHA250999 Del(2)(p15p16.1) (sinónimo)

b) Enfermedades metabólicas

i. Deficiencias enzimáticas

Para enfermedades metabólicas caracterizadas por su afectación clínica o por una deficiencia enzimática o de una ruta metabólica, el término preferido es el término más comúnmente aceptado, sin importar si es clínico o metabólico.

Ej. *ORPHA818 Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (sinónimo: Deficiencia de 7-deshidrocolesterol-reductasa)*
ORPHA368 Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular (sinónimo: Enfermedad de McArdle)

ii. Uso de los sufijos -emia y -uria

Muchas enfermedades metabólicas tienen nombres que se refieren a las tasas elevadas en sangre u orina de un metabolito característico, que terminan respectivamente en -emia o -uria. Cuando los dos son posibles, el nombre terminado en -emia se pone como término preferido y el terminado en -uria como sinónimo.

iii. Enfermedades de depósito de glucógeno

Las enfermedades de almacenamiento de glucógeno se identifican comúnmente:

- Por números, pero ha habido varios patrones de numeración en conflicto;
- Por epónimos - pero no todos tienen un epónimo.

La elección editorial en la nomenclatura de Orphanet es:

- Hacer referencia a la deficiencia de la enzima en el término preferido;
- Poner todos los nombres alternativos como sinónimos.

Enfermedad por almacenamiento de glucógeno siempre se antepone a *glucogenosis* en términos preferidos. *Glucogenosis* se usa como sinónimo.

iv. Ácido carboxílico y carboxilatos

Algunos ácidos carboxílicos a menudo se mencionan más comúnmente en fisiología bajo su forma de anión carboxilato: por lo tanto, se prefieren el *aspartato*, el *glutamato* o el *piruvato* al *ácido aspártico*, *ácido glutámico* y *ácido pirúvico*. Cuando se encuentran ambas formas, se prefiere el de uso dominante, y la alternativa se coloca como sinónimo.

c) Endocrinología

La denominación de estimulaciones y factores estimulantes a veces oscila entre las terminaciones *-trópica* y *-tropina* por un lado (de *τρόπος* «turno, modo, cambio») y *-trofo* y *-trofina* por otro lado (de *τροφός* «nutrir, cuidar»). La nomenclatura de Orphanet favorece las formas con “p” en lugar de las formas con “f”.

Ej. *ORPHA759 Pubertad precoz dependiente de gonadotropinas*

d) Infectología-parasitología

Los nombres de infecciones parasitarias y fúngicas pueden terminar en *-iasis* o en *-osis*. Teóricamente, el sufijo *-iasis* se usa para enfermedades parasitarias y *-osis* para otras infecciones. Esta regla es de aplicación, las otras variantes se ponen como sinónimos.

Para cualquier pregunta o comentario, por favor, contáctenos: orphanet@ciberer.es

Editor de este procedimiento: Virginia Corrochano- Este procedimiento ha sido aprobado por: Francesc Palau- Control de calidad: María Elena Mateo

La forma correcta de citar este documento es :

« Manual de procedimientos sobre la nomenclatura de enfermedades raras en español, Orphanet, julio 2018, número 01: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Disease_naming_rules_in_Spanish_R1_Nom_01.pdf