



ENERO 2021

Listado de enfermedades raras y sinónimos en orden alfabético: Metodología

www.orpha.net

www.orphadata.org

Metodología

Orphanet proporciona un listado completo de todas las enfermedades raras registradas en la base de datos de Orphanet, que se publica anualmente.

En Orphanet, las enfermedades raras se definen utilizando el siguiente enfoque:

- Toda entidad se define por su homogeneidad clínica, independientemente de su etiología o del número de genes causantes identificados.
- La rareza se define de acuerdo a la legislación europea que establece un límite de prevalencia de no más de 5 casos por cada 10.000 en la población europea (Reglamento (CE) N° 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos. <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=ES>)

Para que una enfermedad rara sea registrada en Orphanet, ésta tiene que haber sido descrita en la literatura científica internacional (artículos sometidos a revisión por pares), confirmando que no se trata de una asociación fortuita de signos clínicos.

Cada enfermedad es registrada con un nombre preferente y tantos sinónimos como sea necesario. Un identificador único, el código ORPHA, es atribuido al azar por la base de datos a cada enfermedad. Este número nunca se reutiliza, por lo que es estable en el tiempo.

La nomenclatura de Orphanet está organizada en un sistema de clasificación multi-jerárquico y poliparental en torno a las principales especialidades médicas y basado en criterios clínicos según la relevancia diagnóstica y terapéutica.

A cada entidad registrada en la nomenclatura se le atribuye un nivel de precisión, denominado **nivel de clasificación: Grupo de trastornos, Trastorno o Subtipo de trastorno**. Estos tres niveles organizan la estructura relacional de la clasificación de Orphanet.

Algunos códigos ORPHA creados en el pasado pueden estar ausentes en el inventario actual de enfermedades raras. Esto se debe a la eliminación de algunas enfermedades de la nomenclatura de Orphanet en base a tres situaciones posibles:

- **Obsolescencia:** la entidad no tiene razón de existir en Orphanet, debido a una de las siguientes razones: duplicado exacto de otra enfermedad activa; entidad poco clara que no se puede caracterizar con precisión; enfermedad con un solo caso publicado; o categoría que está en desuso.
- **Descarte:** la enfermedad se describió inicialmente como un diagnóstico independiente, pero ahora se considera como parte de otra enfermedad existente como resultado de la evolución del conocimiento. En este caso, la información relacionada con la enfermedad descartada se reasigna y los usuarios son redirigidos hacia la enfermedad objetivo activa.
- **No rara:** la enfermedad no se ajusta a la definición europea de enfermedad rara a la luz de los conocimientos epidemiológicos actuales.

Recopilación de datos

A medida que van surgiendo nuevos conocimientos científicos, la nomenclatura de Orphanet es actualizada mediante la adición periódica de nuevas enfermedades o la modificación de las existentes. La producción de nomenclatura y el proceso de actualización están basados en dos fuentes no excluyentes: fuentes documentales (literatura revisada por pares) y el asesoramiento experto.

El conocimiento científico es monitorizado a través de:

- Un análisis bimensual de un conjunto definido de revistas científicas revisadas por expertos internacionales que cubren la diversidad de especialidades médicas representadas en Orphanet.
- Un algoritmo de búsqueda mensual en Medline: (nosología [Título] O clasificación [Título] O nomenclatura [Título] O terminología [Título])

Y (enfermedad rara* O síndrome* O trastorno*).

- Consultas específicas en Medline de acuerdo a las solicitudes de expertos, de usuarios de la base de datos o a las necesidades derivadas de los nuevos servicios registrados en Orphanet (por ejemplo, pruebas diagnósticas, centros de expertos, organizaciones de pacientes).

Las decisiones relacionadas con la actualización del inventario de enfermedades raras es evaluada mensualmente por un comité médico y científico propio de Orphanet y validada posteriormente por los expertos consultados.

La nomenclatura de enfermedades raras de Orphanet es producida en inglés, traducida a los distintos idiomas de la base de datos de Orphanet (francés, alemán, italiano, español, portugués, polaco, checo y holandés) y sometida a una validación médica.

Para más información sobre el proceso de producción y actualización de la nomenclatura y clasificación de Orphanet, consulte el [procedimiento](#) relacionado.

Presentación de datos

Los nombres preferentes y sinónimos de todas las enfermedades presentes en la nomenclatura de Orphanet (enfermedades activas) se enumeran en orden alfabético con sus respectivos códigos ORPHA en una hoja de cálculo disponible en el siguiente enlace:

<https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Listado de enfermedades raras por orden alfabetico.xlsx>.

Estos incluyen los tres niveles de clasificación presentes en Orphanet (*trastorno*, *subtipo de trastorno* y *grupo de trastornos*). Un asterisco (*) es añadido para indicar entidades activas/códigos ORPHA que están específicamente presentes en los niveles de clasificación de trastorno y subtipo de trastorno, ya que **estos son los niveles que deben usarse para la codificación de diagnósticos confirmados en los registros sanitarios**.

Además, en la segunda pestaña de la hoja de

cálculo, se proporciona el listado completo de enfermedades descartadas que ya no forman parte de la nomenclatura de Orphanet en orden alfabético, para indicar la enfermedad objetivo activa (y el código ORPHA correspondiente) que se debe utilizar en lugar de cada una de las enfermedades descartadas.

Las entradas obsoletas no se enumeran en este fichero. En el caso de duplicados, la nomenclatura de la entrada obsoleta generalmente se reasigna a la enfermedad rara activa listada en el archivo de nomenclatura.

La nomenclatura de Orphanet está disponible en otros formatos:

- [Conjuntos de datos XML](#), computables derivados de la base de datos de Orphanet, que permiten un análisis masivo de datos. Estos incluyen los [archivos de nomenclatura de Orphanet para codificación](#) (paquete de nomenclatura), diseñados específicamente para la implementación de códigos ORPHA en sistemas de información sanitaria.
- Ontología de enfermedades raras de Orphanet (ORDO), un vocabulario estructurado y de lectura automatizada útil para el análisis computacional de enfermedades raras.

Estos recursos están accesibles y pueden ser descargados desde la plataforma [Orphadata](#).

- La información sobre la nomenclatura (incluidas las definiciones) también está disponible para cada enfermedad rara en [el sitio web de Orphanet](#).

Para cualquier pregunta o comentario, contáctenos en: contact.orphanet@inserm.fr

Redactora en jefe: Ana Rath - Editora: Maria Elena Mateo

Soporte técnico: Valérie Lanneau, David Lagorce

- Fotografía: Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

La forma correcta de citar este documento es: «Listado de enfermedades raras y sinónimos enumerados en orden alfabético»,
Informes periódicos de Orphanet, colección de Enfermedades raras, [Mes / Año],
https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Listado_de_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf

Esta serie de informes de Orphanet forma parte de la subvención directa N° 831390 que ha recibido financiación del Programa de Salud de la Unión Europea (2014-2020).

El contenido de esta serie de informes de Orphanet representa únicamente las opiniones del autor y es de su exclusiva responsabilidad; No se puede considerar que refleje las opiniones 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.