

Dokument proceduralny: Nomenklatura chorób rzadkich w języku polskim

www.orpha.net

www.orphadata.org

Instituts
thématiques



Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

Spis treści

www.orpha.net	www.orphadata.org	1
I. Wstęp		4
1. Cel/zadanie		4
2. Zastrzeżenia		4
3. Zakres zastosowania		4
4. Referencje		4
5. Definicje		5
6. Uzupełnianie i aktualizacja		6
II. METODOLOGIA		7
1. Diagram sekwencji działań		7
2. Opis		8
III. Zasady nazewnictwa		9
1. Zasady formalne		9
a) Liczba gramatyczna		9
b) Znaki diakrytyczne i litery specjalne		9
c) Greckie litery		9
d) Wielkie litery		9
e) Angielskie warianty ortograficzne		9
f) Łączniki		10
g) Nazewnictwo chemiczne		10
h) Nazewnictwo genów		10
i) Nazewnictwo białek		10
2. Ogólne zasady redakcyjne		11
a) Priorytet praktyki klinicznej		11
b) Kolejność słów		11
c) Wyrażenia łacińskie		11
d) Dawne nazewnictwo		11
e) Porównawcze użycie niektórych słów		11
f) Typowe sposoby nazywania chorób		14
g) Zapewnienie odrębności między podobnymi chorobami		15
h) Akronimy jako terminy preferowane		17
3. Szczegółowe zasady edytorskie		17
a) Delecje i duplikacja chromosomów		17

b)	Choroby metaboliczne.....	18
c)	Endokrynologia	19
d)	Choroby zakaźne-parazytologia.....	19

I. Wstęp

1. Cel/zadanie

Do tej pory nie ma międzynarodowego konsensusu co do tego, jak należy ogólnie nazywać rzadkie choroby. Niniejszy dokument ma na celu zdefiniowanie zasad, które należy stosować w bazie danych Orphanet w celu promowania prawidłowej nomenklatury. W miarę możliwości nomenklatura Orphanet jest:

- Zaczerpnięta z praktyki klinicznej;
- Zweryfikowana przez ekspertów w tej dziedzinie;
- Kompleksowa;
- Stała;
- Stabilna, o ile to możliwe, biorąc pod uwagę tempo ewolucji wiedzy naukowej.

Dobra nazwa musi być jednoznaczna i powinno unikać się dwuznaczności względem podobnych chorób.

2. Zastrzeżenia

- Niniejsza publikacja jest częścią Wspólnotowego Działania 677024 RD-ACTION, które otrzymało dofinansowanie z programu Unii Europejskiej w dziedzinie zdrowia (2014-2020).
- Treść niniejszej publikacji stanowi wyłącznie poglądy autora i on wyłącznie ponosi odpowiedzialność; nie można ich uznać za odzwierciedlające poglądy Komisji Europejskiej i (lub) Agencji Wykonawczej ds. Konsumentów, Zdrowia, Rolnictwa i Żywności lub jakiegokolwiek innego organu Unii Europejskiej. Komisja Europejska i Agencja nie ponoszą żadnej odpowiedzialności za wykorzystanie informacji, które zawiera.

3. Zakres zastosowania

Obecne zasady nazewnictwa dotyczą wszystkich jednostek chorobowych w języku polskim wymienionych w bazie danych Orphanet, niezależnie od ich typologii (grupy chorób, choroby lub podtypy).

Nazewnictwo rzadkich chorób w Orphanecie w języku angielskim jest zarządzane przez informatorów naukowych odpowiedzialnych za spis i klasyfikację chorób, pod nadzorem dyrektora naukowego zespołu koordynującego Orphanet. Przeprowadzane są regularne konsultacje z ekspertami w celu weryfikacji nazewnictwa.

Nazewnictwo Orphanetu w rzadkich chorobach w języku polskim jest zarządzane przez personel tłumaczy [w ramach zespołu Orphanet Polska]. Zespół Orphanet Polska reprezentowany przez koordynatora krajowego jest w pełni odpowiedzialny za publikację i jakość nomenklatury chorób rzadkich Orphanet w języku polskim. Personel medyczny jest odpowiedzialny za walidację nomenklatury rzadkich chorób Orphanetu w języku polskim. Włączenie języka polskiego do nomenklatury chorób rzadkich w Bazie Danych Orphanet i jej propagowanie jest przeprowadzane przez Zespół Koordynacyjny Orphanet.

4. Referencje

Celem wdrożenia zasad tutaj określonych wykorzystano niektóre międzynarodowe terminy biomedyczne:

- Międzynarodowa Klasyfikacja Chorób, wersja 10 ([ICD-10](#), opracowana przez Światową Organizację Zdrowia).
- Międzynarodowa Klasyfikacja Chorób Onkologicznych, wersja 3 ([ICD-O-3](#)), opracowana przez Światową Organizację Zdrowia).
- MeSH (Mianownictwo Medyczne, Medical Subject Headings) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh>).
- Międzynarodowa Unia Chemii Czystej i Stosowanej - [IUPAC](#).
- Międzynarodowa Unia Biochemii i Biologii Molekularnej - [IUBMB](#).
- Komitet Nomenklatury Genetycznej HUGO - [HGNC](#).
- Baza wiedzy UniProt – [UniProt-KB](#).

Procedury Orphanetu:

- Spis chorób rzadkich Orphanet - [Orphanet inventory of rare diseases](#)
- Wkrótce zostaną opublikowane procedury dotyczące wyboru wytycznych przez ekspertów.

5. Definicje

Akronimy są uwzględniane tylko wtedy, gdy są aktualnie używane w literaturze specjalistycznej: akronimy zwyczajowe stosowane w streszczeniach Orphanetu, które nie mają zastosowania w społeczności naukowej, nie są uwzględnione. Kilka zaburzeń może mieć ten sam akronim.

Zasady redakcyjne to zbiór dobrych praktyk mających na celu zapewnienie pewnego stopnia spójności w nomenklaturze. Zajmują się semantyczną treścią nomenklatury. W przeciwieństwie do formalnych zasad, powinny one być traktowane jako zalecenia, a nie reguły i interpretowane przez informatora naukowego w kontekście odpowiedniej choroby.

Eksperci wymienieni w tym dokumencie proceduralnym to pracownicy służby zdrowia zidentyfikowani przez Orphanet jako liderzy w dziedzinie medycyny w zakresie rzadkich chorób lub grupy rzadkich chorób.

Formalne zasady mają na celu zapewnienie spójności ortografii i gramatyki w całej nomenklaturze Orphanetu. Nie dotyczą semantycznej treści nomenklatury. Tworzą one konwencjonalny punkt odniesienia; nie powinny być regułą, ale powinny być stosowane ze względu na kontekst.

Słowa kluczowe są terminami znaczącymi dla choroby lub grupy chorób, które są z pożytkiem używane w celu przekierowania użytkowników do odpowiednich chorób, ale nie pasują do kryteriów definiujących preferowaną nazwę, synonim lub akronim. Słowa kluczowe są wyświetlane tylko na liście chorób pośrednich tworzonych przez żądanie.

ORPHA kod jest unikalnym identyfikatorem przypisanym przez bazę danych do każdego hasła.

Preferowane terminy są zwykle najbardziej popularną nazwą w środowisku medycznym. Można je zdefiniować przez:

- Opublikowany konsensus;
- Opinię eksperta w danej dziedzinie;
- Znaczącą przewagę używania nazwy w literaturze medycznej.

Preferowane terminy są unikalne w całej bazie danych, powiązane tylko z jednym kodem ORPHA.

Synonimy są najlepszymi odpowiednikami w zakresie preferowanego terminu, do którego są przyłączone. Tyle synonimów, ile potrzeba, dodaje się do preferowanego terminu. Podtypy nie są zaliczane do

synonimów.

Zespół Koordynujący Orphanetu (OCT): To francuski zespół, w US14 Inserm, koordynujący sieć Orphanet, opracowujący angielską nomenklaturę Orphanetu i jej naukowe adnotacje, a także odpowiadający za koordynację tworzenia treści naukowych i wszystkich działań sieci, w tym tłumaczeń.

Zespół Narodowy Orphanetu (ONT): Zespoły z każdego kraju uczestniczącego w sieci Orphanet, zatwierdzone są przez władze krajowe. ONT składa się co najmniej z koordynatora krajowego, który jest odpowiedzialny za krajowe działania Orphanetu, w tym tłumaczenia. Może również obejmować jednego lub kilku informatorów naukowych, personel tłumaczeniowy i kierownika projektu.

Koordynator Krajowy Orphanetu: Osoba wyznaczona przez instytucję uczestniczącą w sieci Orphanet. Bierze udział w zarządzaniu Orphanetem, organizuje zarządzanie projektem na poziomie krajowym, w tym kontakty z towarzystwami naukowymi, organami krajowymi i organizacjami pacjentów, a także, w stosownych przypadkach, tworzenie zespołu Orphanetu. Jest odpowiedzialna za całość opracowywanych danych (dane podstawowe lub dane krajowe) oraz zarządzanie jakością danych i tłumaczenie w ramach ONT.

Zarząd Orphanetu: jest zarządem sieci Orphanet. W jego skład wchodzi wszyscy krajowi koordynatorzy ONT w ramach sieci. Przewodniczy mu koordynator projektu w Inserm.

Zespół Tłumaczy: Personel odpowiedzialny za tłumaczenie/dostosowanie nomenklatury do języka narodowego w zespole Orphanetu lub przez niego wyznaczony lub w ramach strony trzeciej, jeżeli dotyczy.

Zespół Medyczny: Personel odpowiedzialny za medyczną walidację nomenklatury w języku narodowym albo w zespole Orphanetu (koordynator krajowy, kierownik projektu ...) lub przez nich wyznaczony (krajowa rada doradcza, lekarze ...)

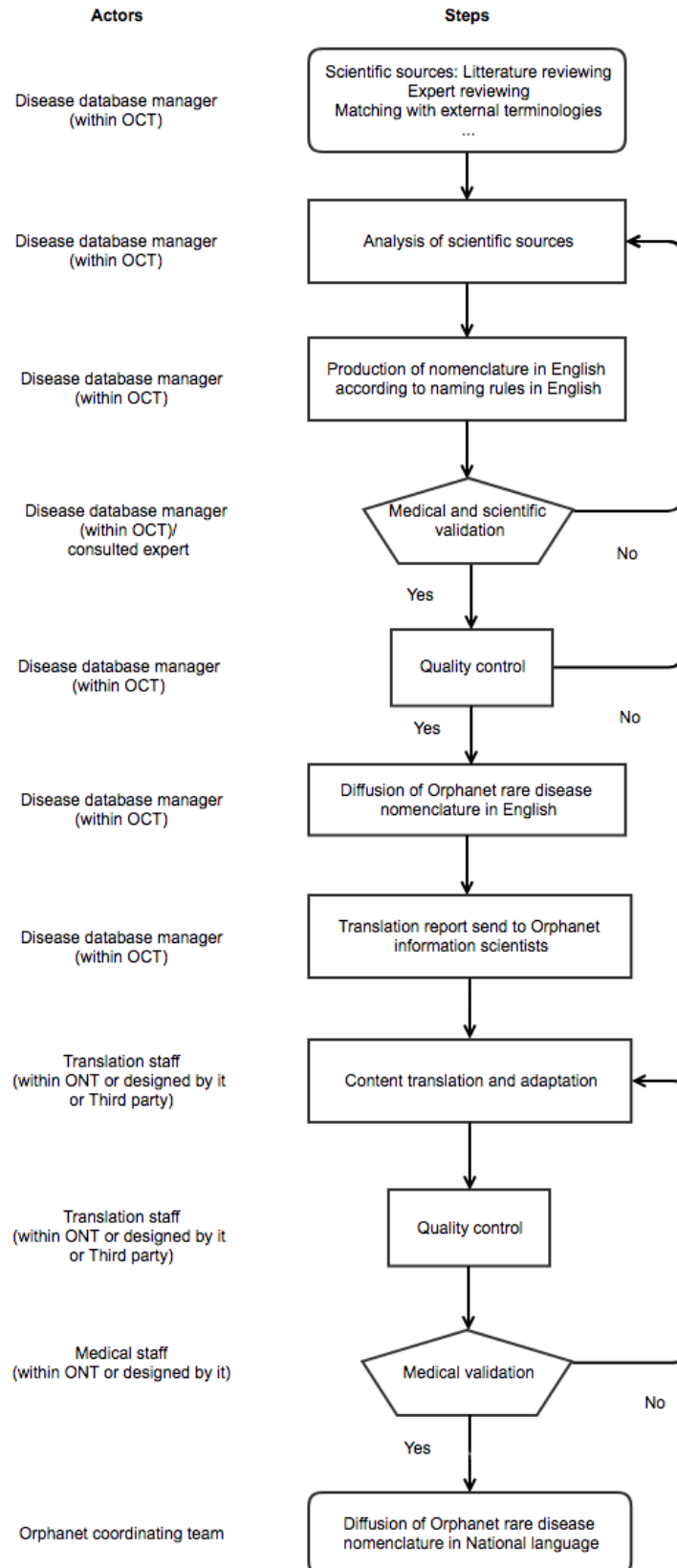
Krajowa Rada Doradcza: ONT może podjąć decyzję o utworzeniu Krajowej Rady Doradczej, której członkowie są nominowani przez odpowiednie, uprawnione instytucje (towarzystwa naukowe, władze krajowe itd.), określone na poziomie krajowym. Członkowie Krajowej Rady Doradczej służą swoją wiedzą specjalistyczną na poziomie krajowym i zatwierdzają wszelkie treści bazy danych dotyczące zasobów wymienionych dla danego kraju, a także, w stosownych przypadkach, nomenklaturę Orphanet w zakresie chorób rzadkich w języku narodowym.

6. Uzupełnianie i aktualizacja

Niniejszy dokument został zaadoptowany z "Nazewnictwa Chorób w języku angielskim" i jest aktualizowany co najmniej raz w roku lub częściej, jeśli jest to konieczne, przez personel tłumaczy i zatwierdzany przez ONT. Najbardziej aktualna wersja jest dostępna na stronie Orphanet: www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/PL/Disease_naming_rules_in_Polish.pdf

II. METODOLOGIA

1. Diagram sekwencji działań



2. Opis

Dane pochodzące ze źródeł naukowych są analizowane przez informatora odpowiedzialnego za przeglądanie danych na temat rzadkich chorób w języku angielskim.

Zgodnie z angielskimi zasadami nazewnictwa, informator naukowy wprowadza modyfikacje angielskiego nazewnictwa rzadkich chorób do bazy danych Orphanet. Jeśli te modyfikacje są jedynie wynikiem formalnych reguł, nie przechodzą one weryfikacji naukowej.

W przeciwnym razie menedżer bazy danych o rzadkich chorobach (tj. gdy reguła semantyczna jest stosowana dla wewnętrznej spójności) lub ekspert (tj. gdy decyzja powinna zostać podjęta w odniesieniu do preferowanego terminu w porównaniu z synonimem), lub obaj, potwierdzają nową nomenklaturę.

Kontrola jakości jest ustalana przez informatora, który regularnie ocenia wdrażanie zasad formalnych i edytorskich.

Opracowywanie (tłumaczenie i adaptacja, kontrola jakości i zatwierdzenie) nomenklatury Orphanet dotyczącej rzadkich chorób w językach innych niż angielski może być wykonywane przez odpowiedni zespół krajowy Orphanet (ONT) lub osoby wyznaczone przez koordynatora kraju.

Zgodnie z poniższymi zasadami nazewnictwa, personel tłumaczeniowy w Polsce wdraża nowe i zmodyfikowane terminy dotyczące nomenklatury rzadkich chorób w języku polskim. Jeśli te modyfikacje są wynikiem jedynie formalnych zasad, nie przechodzą przez walidację medyczną.

W przeciwnym razie personel medyczny wyznaczony przez zespół Orphanet Polska powinien potwierdzić nowe zasady nazewnictwa.

Kontrola jakości jest ustalana przez zespół tłumaczy, który regularnie ocenia wdrażanie zasad formalnych i redakcyjnych.

Nazewnictwo rzadkich chorób Orphanet jest publikowane ze zmienną częstotliwością w zależności od sposobu rozpowszechniania (codziennie na stronie internetowej - www.orpha.net -, co miesiąc na platformie pobierania Orphanetu - www.orphadata.org – oraz na stronie Ontologii Orphanet – [ORDO](#) oraz dwa razy w roku w Serii Raportów Orphanet “[List of rare diseases](#)”).

III. Zasady nazewnictwa

1. Zasady formalne

a) Liczba gramatyczna

Ogólną zasadą jest tworzenie każdej nazwy w liczbie pojedynczej, nawet dla grup chorób.

Np. ORPHA93665 *Zespół autozapalenia*

Wyjątki są stosowane, jeśli użycie liczby pojedynczej spowoduje nieścisłość lub jeśli użycie liczby pojedynczej jest gramatycznie niemożliwe.

Np. ORPHA1200 *Zespół atrezji nozdrzy, głuchoty, wad serca i dysmorfii*

W przypadku wielokrotności używane są nazwy w liczbie gramatycznej mnogiej.

Np. ORPHA2505 *Mnogie łagodne obręcze-bruzdy na kończynach*

b) Znaki diakrytyczne i litery specjalne

Występują dość często w eponimiach. Ogólną zasadą jest zachowanie znaków diakrytycznych w języku oryginalnym.

Np. ORPHA117 *Choroba Behçeta (cedylla - turecki)*

ORPHA1532 *Zespół López-Hernándeza (akcent ostry - hiszpański)*

ORPHA99873 *Choroba Handa, Schüllera i Christiana (umlaut - niemiecki)*

Jednak zastosowanie tej reguły jest obecnie ograniczone przez brak obsługi systemu dla niektórych dodatkowych liter.

c) Greckie litery

Litery greckie wymieniane są przez ich nazwę zapisaną w alfabecie łacińskim, a nie przez ich kształt w greckim alfabecie.

Np. ORPHA60 *Niedobór alpha-1-antytrypsyny*

ORPHA100024 *Choroba łańcuchów ciężkich Mu*

d) Wielkie litery

Pierwsza litera każdej nazwy choroby jest wielka. Pierwsza litera każdego imienia jest wielka.

Gdy zarówno akronim, jak i jego rozwinięte formy podane są jako możliwe nazwy choroby, litery rozwiniętego formularza nie są pisane wielkimi literami.

Np. ORPHA2576 *Niskorosłość MULIBREY jako synonim pochodzący od Muscle-liver-brain-eye nanism, nie MUScle-LIver-BRAIN-EYE nanism.*

Gdy nazwa choroby składa się z listy objawów, poszczególne wyrazy nie są pisane wielką literą.

Np. ORPHA964 *Zespół akromegalii, skóry krętej ciemienia i bielma rogówki*

e) Angielskie warianty ortograficzne

Ogólną zasadą jest używanie w nomenklaturze raczej pisowni amerykańskiej, niż brytyjskiej. Racjonalnym

uzasadnieniem jest ułatwienie robienia kopiowania i wklejania „z i do” Pubmedu, ponieważ pisownia amerykańska dominuje w literaturze naukowej.

f) Łączniki

i. Przedrostki

Niektóre przedrostki (*co-*, *pre-*, *post-*, *mid-*, *de-*, *non-*, *anty-*, *auto-* etc.) mogły zostać połączone z wyrazami lub są połączone łącznikiem. Wiele słów istniejących od dłuższego czasu nie wymaga stosowania łącznika, ponieważ przedrostki są trwale połączone z wyrazami.

Orphanet stosuje następujące zasady redakcyjne:

- Łączniki przed odpowiednimi rzeczownikami i skrótami;
- Łączniki kiedy przedrostek dotyczy wyrażenia a nie pojedynczego słowa;
- Łączniki we wszystkich innych przypadkach.

Przykłady dla rzeczowników i skrótów::

ORPHA1229 *Zespół pseudo-TORCH*
ORPHA2981 *Zespół pseudo-Zellwegera*

Przykłady połączeń:

ORPHA758 *Pseudoxanthoma elasticum*

Połączenie jest stosowane nawet jeśli wymaga zastosowania samogłoski:

ORPHA98375 *Autoimmunologiczna niedokrwistość hemolityczna*

ii. Myślniki zawieszane

Myślniki zawieszane stosowane są kiedy przedrostek lub pierwszy element wyrazu złożonego występuje razem z kilkoma kolejnymi elementami.

E.g. ORPHA280628 *Rodzinna postępująca hiper- i hipopigmentacja*

g) Nazewnictwo chemiczne

Nazwy chemiczne stosowane w nazwach rzadkich chorób bazują na powiązanych ze sobą nazwach [IUPAC](#) i [IUBMB](#).

h) Nazewnictwo genów

Nazwy genów stosowane w nazwach chorób są zgodne z międzynarodową nomenklaturą HGNC. "Zatwierdzony symbol genu" jest używany w preferowanym terminie, podczas gdy "zatwierdzona nazwa genu" jest używana w synonimach.

i) Nazewnictwo białek

Nazwa białka stosowana w nazwach chorób jest zgodna z zaleceniami UniProt-KB. Kiedy jest dostępna, "krótka nazwa" jest używana w preferowanym terminie, a rozwinięcie jest używane w synonimach. W przeciwnym razie używana jest "Zalecana nazwa". "Alternatywna nazwa" nie jest używana, chyba że jest szeroko stosowana w literaturze biomedycznej.

2. Ogólne zasady redakcyjne

Wymienione zasady obowiązują w każdym przypadku opracowanym poniżej:

- Powszechnie używana nazwa w literaturze biomedycznej jest używana jako preferowane określenie bez względu na wszystko.
- Rzeczywista, dobrze ugruntowana praktyka przebija każdą inną zasadę redakcyjną.
- Kiedy występuje kilka konkurujących ze sobą nominałów, ich zgodność z wewnętrznymi zasadami redakcyjnymi ocenia się tak, aby przyjąć najbardziej odpowiedni preferowany termin.
- Kiedy nie ma nazwy dostępnej w literaturze, jest ona przypisywana przez Orphanet zgodnie z zasadami redakcyjnymi.

a) Priorytet praktyki klinicznej

Choroby w bazie danych Orphanet określane są przede wszystkim na podstawie klinicznej. Nomenklatura jest przede wszystkim zgodna z logiką kliniczną. Uwarunkowania genetyczne lub etiologiczne mogą być używane wtórnie, zgodnie z innymi wytycznymi.

Choroby, o ile to możliwe, są wymieniane konsekwentnie w grupach chorób, do których należą.

b) Kolejność słów

Ogólna zasada mówi, że nazwy chorób mają tę samą kolejność słów, co w normalnej mowie. Wyrazy zazwyczaj pozostają tam, gdzie są gramatycznie odpowiednie.

Jeżeli normalny porządek słowny musi zostać złamany grupa wyrazów zostaje przesunięta na koniec i pisana jest po przecinku. Jest to najczęściej stosowane do wprowadzania podtypów chorób (sprawdź niżej Paragrafie G).

c) Wyrażenia łacińskie

Słownictwo medyczne zawiera pewne łacińskie wyrażenia używane jako cytaty, często równoległe z angielskimi adaptacjami. Wybór jednej lub drugiej możliwości jest kwestią użycia, ale jest spójny dla jednej grupy chorób. Druga możliwość to użycie synonimu.

Łacińska pisownia i kolejność słów jest zachowana i nie jest łączona z polską adaptacją.

Np. *ORPHA1463 Serce trójprzedsionkowe Vs Cor triatriatum.*

d) Dawne nazewnictwo

Kiedy społeczność medyczna postanowi zmienić nazwę choroby lub grupy chorób, preferowany termin zmienia się na nową nazwę zgodnie z konsensusem. Dawne nazwy są jednak zachowane jako synonimy.

Np. *ORPHA2982 termin preferowany: Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XX i synonim: Pseudohermafrodytyzm żeński*

e) Porównawcze użycie niektórych słów

i. Choroba vs. zespół

Ściśle mówiąc, słowo zespół odnosi się do rozpoznawalnej i powtarzającej się konstelacji objawów, cech i innych charakterystycznych nieprawidłowości. Słowo "choroba" oznacza, że znana jest przyczyna tej konstelacji.

Niestety, nomenklatura medyczna nie używa konsekwentnie słowa zespół i choroba.

W nomenklaturze Orphanet, prawidłowe użycie tych słów jest kontynuowane w miarę możliwości, ale faktyczne użycie w medycynie ma pierwszeństwo, nawet jeśli jest technicznie niepoprawne.

ii. Słowa dotyczące dziedziczenia lub nabycia

Aby odnieść się do choroby genetycznie uwarunkowanej, słowa rodzinne, dziedziczne, genetyczne, konstytucyjne, nie-nabyte są bezkrytycznie w nazwach chorób stosowane. Podczas gdy użycie kilku z nich może być odpowiednie dla tej samej sytuacji, każda ma określone znaczenie i nie są one uważane za równoważne.

Dziedziczny jest zwykle używany jako preferowany termin. Pozostałe są dodawane jako synonimy tylko wtedy, gdy są używane w literaturze biomedycznej. *Wrodzony (nie-nabyty)* ogólnie powinien być unikany, ponieważ jest to tylko negatywna charakterystyka.

Aby odnieść się do braku transmisji rodzinnej, można użyć słowa *nabyte, sporadyczne, niegenetyczne*. *Nabyty* jest używane domyślnie. *Sporadyczny* powinno być raczej nieużywane, dlatego że właściwie odnosi się do przypadku nie choroby. *Nie-genetyczny* ogólnie powinien być unikany, ponieważ jest to tylko negatywna charakterystyka.

Kiedy dwie formy choroby różnią się obecnością lub brakiem transmisji rodzinnej, przeciwstawne określenia są stosowane domyślnie *dziedziczne vs. nabyte* lub *genetyczne vs. nabyte*. Jednakże, idiosynkrazje (wyjątki) dla niektórych specjalności medycznych są respektowane:

- *Nabyty vs. nie-nabyty* w endokrynologii;
- *Konstytucjonalny vs. nabyty* w hematologii.

iii. Wrodzony

Choroba jest opisana jako wrodzona, gdy pacjenci rodzą się z chorobą lub wykazują oznaki tej choroby przy urodzeniu. Słowa nie używa się, gdy dana osoba urodziła się z chorobą, która może nie być wykrywalna klinicznie od razu po urodzeniu.

iv. Pierwotny i idiopatyczny

Ściśle mówiąc, słowa pierwotny i idiopatyczny odnoszą się do jednostek chorobowych bez znanej etiologii, tj. dla których nie znaleziono przyczyny. Ze względów historycznych są one często używane nieprawidłowo, ponieważ wyraz określający ma tendencję do utrzymywania się nawet po odkryciu etiologii choroby wcześniej opisanej jako idiopatyczna.

Dla przykładu, *ORPHA656* to *Rodzinny idiopatyczny zespół nerczycowy oporny na steroidy*, nawet jeśli "rodzinny" jest wybitnie niezgodny z "idiopatycznym", a geny przyczynowo-skutkowe są znane.

O ile pozwala na to użycie, słowa te są używane we właściwym znaczeniu.

v. Klasyczny i typowy

Powyższe wyrazy używane są do odróżnienia podobnych chorób, z których jedna (oznaczona jako klasyczna lub typowa) jest wykorzystywana jako prototyp, ponieważ jest bardziej powszechna, lepiej poznana lub została opisana jako pierwsza. Użycie wyrażen *klasyczny* lub *typowy* wynika z ich wykorzystania w literaturze biomedycznej.

Jeżeli sprzeczność dotyczy pary chorób, druga najczęściej oznaczana jest jako *nieklasyczna* lub *atypowa*.

Np. <i>ORPHA325524</i>	<i>Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru STAR</i>
<i>ORPHA325529</i>	<i>Nieklasyczny wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru STAR</i>
Np. <i>ORPHA90038</i>	<i>Typowy zespół hemolityczno-mocznicowy</i>
<i>ORPHA2134</i>	<i>Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy</i>

vi. Izolowany i syndromiczny

Słowo „izolowany” używane jest w nazwie chorób, gdy konieczne jest precyzyjne określenie, że nie jest to część szerszego zespołu. Słowo to dodaje się nawet gdy nie ma to miejsca w mówionym języku angielskim: tutaj potrzeba uniknięcia niejednoznaczności przeważa nad zgodnością z rzeczywistym użyciem.

Np. ORPHA2345 *Izolowany zespół Klippela i Feila*

Czasami jest użyteczne przeciwstawianie określeń izolowany a syndromiczny (zespołowy), drugie zwykle odnosi się do grupy chorób. Są to słowa używane domyślnie.

Np. ORPHA718 *Izolowany zespół Pierre’a Robina*
ORPHA138044 *Syndromiczny zespół Pierre’a Robina*

Jednakże, *niesyndromiczny* vs. *syndromiczny* może być również stosowane, jeżeli jest to uzasadnione przez faktycznie dominujące użycie.

Np. ORPHA87884 *Niesyndromiczna głuchota genetyczna*
ORPHA90642 *Syndromiczna głuchota genetyczna*

vii. Anomalia, nieprawidłowość i malformacja

W nomenklaturze Orphanetu preferowana jest *anomalia* przed *nieprawidłowością*. Generalnie unika się wyrażenia *malformacja*

viii. Wada, niedobór i niepełnosprawność

Poniższe definicje znajdują zastosowanie w nomenklaturze Orphanetu:

- *Wada* odnosi się do wady rozwojowej, procesu patologicznego lub zaburzonego.
- *Niedobór* odnosi się do braku lub niewystarczającej ilości jednostki funkcjonalnej, najczęściej składników odżywczych lub endogennych białek (często enzymów).
- *Niepełnosprawność* odnosi się do konsekwencji funkcjonalnych upośledzenia: wzroku, słuchu, intelektualnego itp.

ix. Predyspozycje i podatność

W nomenklaturze Orphanetu stosuje się wyrażenia *predyspozycje* i *podatność* zgodnie z przeważającym użyciem w literaturze, spójnie wewnątrz grup chorób. Zaobserwowano wyraźne tendencje:

- *Podatność* w genetyce;
- *Podatność na infekcje* w immunologii;
- *Predyspozycje do nowotworów* w onkologii.

x. Niskorosłość i niedobór wzrostu

Niskorosłość (synonim *karłowatość*) i *niski wzrost* mają dwie różne definicje i nie są używane wymiennie. Za Fima Lifshitz (ed.), *Pediatric Endocrinology*, New York: Informa Healthcare, cop. 2007, vol. 2, ISBN 978-1-420-04270-2. Ch. 1 “Worrisome Growth”, p.1:

Normy w medycynie są często określane jako ± 2 odchylenia standardowe (standard deviations-SDs). Dlatego też niedobór wzrostu może być definiowany jako: (i) wzrost poniżej -2 SD od średniej dla wieku i płci w populacji lub (ii) wzrost poniżej -2 SD średniego wzrostu rodziców. Niskorosłość odnosi się do cięższej postaci niskiego wzrostu określanego jako wzrost poniżej -3 SD od normy dla wieku i płci.

W nomenklaturze Orphanetu stosuje się powyższe definicje.

xi. Zatrucie i odurzenie

Zatrucie odnosi się do objawów, choroby lub śmierci spowodowanych toksyczną substancją w organizmie. *Odurzenie* może odnosić się do zatrucia, ale także do stanu obniżonej stymulacji, pobudzenia lub oszołomienia wywołanego substancjami psychoaktywnymi. W takim przypadku jest używane w kontraście do *zatrucia*, aby wykazać mniejsze nasilenie zaburzeń (np. *odurzenie alkoholem* vs. *ostre zatrucie alkoholem*)

W nomenklaturze Orphanetu preferowany jest termin *zatrucie*.

f) Typowe sposoby nazywania chorób

i. Nazwiskami autorów

Nazwy od autorów (eponimy) są powszechnie używane w literaturze, ale dają mniej informacji, niż nazywanie po cechach klinicznych. Dlatego unika się ich jako preferowanych terminów, chyba że faktyczne użycie w przeważającej mierze preferuje eponimy (np. *ORPHA881 zespół Turnera*). Nazwiska autorów pozostają synonimami:

E.g. ORPHA1200 Zespół atrezji nozdrzy, głuchoty, wad serca i dysmorfii

Synonym: *Zespół Burna i McKeowna*

Gdy kliniczna nazwa choroby nie jest wystarczająco charakterystyczna, dodaje się eponim, aby zapewnić jednoznaczność.

Ex: ORPHA2316 Zespół neuroektodermalny Johnsona

Obowiązują następujące zasady formatowania:

- W przypadku istnienia kilku eponimów są one oddzielone łącznikiem koordynującym (w języku angielskim), w języku polskim, jeżeli dotyczą nazwisk, powinny być oddzielone przecinkami i odmienione gramatycznie zgodnie z płcią autora;
- W przypadku chorób nazwanych po opublikowaniu choroby przez trzech lub mniej autorów, wymienieni są wszyscy autorzy;
- W przypadku chorób nazwanych po opublikowaniu choroby przez więcej niż trzech autorów, tylko pierwszy i ostatni autor są wymienieni w nazwie choroby.

ii. Zgodnie z objawami

Stosowane są następujące zasady:

- Objawy i symptomy są oddzielone przez łączniki koordynujące;
- Wyrazy *zespół* lub *choroba*, w zależności od zaburzenia, są umieszczone na początku.

Np. ORPHA588 Choroba mięsień-oko-mózg

ORPHA178377 Zespół osteosklerozy, opóźnienia w rozwoju i kraniosynostozy

Łączenie przez "i" i "z" jest zasadniczo unikane, chyba że znajduje się w powszechnie akceptowanej nazwie choroby.

Np. ORPHA257 Pęcherzowe oddzielanie się naskórka z dystrofią mięśniową

ORPHA2785 Osteopetroza z kwasicą kanalików nerkowych

iii. Według procesu patologicznego

Nazwa choroby rozpoczyna się od objawów klinicznych, po których następuje “z powodu” a potem proces.

Np. *ORPHA34587 Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru LAMP-2*
ORPHA169090 Złożony niedobór odporności z powodu dysfunkcji kanału CRAC

iv. Z białkiem lub genem – bez określania patofizjologii

W nazwie choroby uwzględniona jest nazwa białka lub genu. Zastosowano format: *Choroba zależna od [genu/białka]*.

Np. *ORPHA85451 Rodzinna kardiomiopatia amyloidowa zależna od transtyretyny*
ORPHA263463 Dysplazja szkieletowa zależna od CHST3

v. Od nazwy innej choroby (“plus”, “podobny”, “pseudo”)

O ile to możliwe, w preferowanej terminologii unika się tej praktyki.

Zgodnie z formalnymi zasadami do połączenia prefiksu *pseudo-* z nazwą właściwą lub akronimem używany jest myślnik.

Np. *ORPHA1229 Zespół pseudo-TORCH*

Do połączenia *plus* z poprzedzającą nazwą nie stosuje się myślnika.

Np. *ORPHA709 Zespół Peters plus*

g) Zapewnienie odrębności między podobnymi chorobami

Poniższe zasady odnoszą się szczególnie do chorób o podobnej nazwie, różnicowanych przez dodatkowe oznaczenia, zazwyczaj liczby, litery, eponimy, specyfikę kliniczną, dziedziczenie.

Lokalizacja uściśleń zależy od ich liczby oraz czy mają definiować chorobę jako całość czy kilka jej podtypów.

Uściślenie niezbędne do zdefiniowania choroby jest umieszczane na końcu nazwy.

Np. *ORPHA70590 Bezdech niemowlęcy*
ORPHA99826 Gorączka krwotoczna Marburg

Uściślenia stosowane do zróżnicowania kilku podtypów tej samej choroby są umiejscawiane na początku nazwy choroby.

Np. *ORPHA314918 Łagodna choroba Canavan*
ORPHA314911 Ciężka choroba Canavan

Uściślenia są zlokalizowane na końcu jeżeli poprzedzone są przez wybrane słowa („typ”, „postać” itp.) lub wyrażenia („z powodu”, „bez” itp.).

Jeżeli dodawanych jest kilka uściśleń są one zlokalizowane na końcu.

Np. *ORPHA308552 Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kwaśnej maltazy, postać niemowlęca*
ORPHA308573 Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kwaśnej maltazy, postać młodzieńcza

i. Identyfikacja według numerów lub liter

Zastosowany format to *Choroba typu [liczba/litera]*.

W przypadku chorób zawierających w nazwie liczby, jest preferowana raczej pisownia arabska niż rzymska.

Np. ORPHA636	<i>Neurofibromatoza typu 1</i>
ORPHA895	<i>Zespół Waardenburga typu 2</i>
ORPHA2295	<i>Zespół Ehlersa i Danlosa typu 11</i>

Jeśli liczby rzymskie są przytłaczająco częściej używane w praktyce, wariant z cyframi arabskimi jest synonimem.

Np. ORPHA1136	<i>Malformacja Arnolda i Chiariego typu II</i>
ORPHA1136	<i>Malformacja Arnolda i Chiariego typu 2 (synonim)</i>

W przypadku nazw związanych z literami, litery te są pisane wielką literą.

Np. ORPHA77292	<i>Choroba Niemann i Picka typu A</i>
----------------	---------------------------------------

W przypadku nazw powiązanych z kombinacją liter i cyfr nie wprowadza się spacji: cały identyfikator typu jest traktowany jak akronim.

Np. ORPHA93389	<i>Brachydaktylia typu A5</i>
----------------	-------------------------------

Liczby dodane do skrótów (np. CMT1A, LGMD2B itp.) są pisane „z lub bez” spacji, z łącznikiem lub bez łącznika, zgodnie z dominującym w literaturze stosowaniem, ale jest to spójne w tej samej grupie chorób.

ii. Identyfikacja przez eponimy

Typy choroby są często identyfikowane przez eponimy, które są nazwami własnymi, różnie odnoszącymi się do autorów pierwszego opisu, charakterystycznego położenia geograficznego, określonej populacji dotkniętej chorobą.

Eponimy wykorzystywane do różnicowania typów znajdują się na końcu nazwy choroby. Zastosowany format to: *Choroba, typ [Eponim]*.

Np. ORPHA93302	<i>Brachyolmia, typ Maroteaux</i>
ORPHA85448	<i>Amyloidoza rodzinna, typ fiński</i>
ORPHA275	<i>Ciężki złożony niedobór odporności, typ atabaskański</i>

iii. Identyfikacja przez lokalizację

Zastosowany format to: *Choroba, typ [cecha]* lub *Choroba, postać [cecha]*, w zależności od dominującego użycia.

Np. ORPHA286	<i>Zespół Ehlersa i Danlosa, typ naczyniowy</i>
ORPHA254871	<i>Zespół deplekcji mitochondrialnego DNA, postać wątrobowo-mózgowa</i>

iv. Identyfikacja przez wiek lub stopień zaawansowania choroby

Dla typów wyszczególnionych według wieku lub zaawansowania objawów zastosowano jeden z formatów:

- *Choroba [wiek/zaawansowanie]*

Np. ORPHA206436	<i>Niemowlęca choroba Krabbego</i>
ORPHA79253	<i>Łagodna fenyloketonuria</i>

- [wiek/typ]-początek choroby

Np	ORPHA71517	Dystonia-parkinsonizm o nagłym początku
	ORPHA247573	Cytrulinemia typu I o początku w wieku dorosłym

v. Identyfikacje przez lateralizację

Wiele zaburzeń rozwojowych występuje jako podtypy jednostronne lub obustronne. Terminy dla podtypów powielają termin główny z dodatkowym kwalifikatorem/wyrazem określającym lateralizację na końcu nazwy choroby. Zastosowany format to: *Anomalia, [jednostronna/obustronna]*.

Np.	ORPHA295036	Wrodzone zwicnięcie rzepki
	ORPHA295234	Wrodzone zwicnięcie rzepki, jednostronne
	ORPHA295237	Wrodzone zwicnięcie rzepki, obustronne

vi. Identyfikacja na podstawie dziedziczenia

Wzmianki o sposobie dziedziczenia umieszczane są na początku nazwy choroby..

Np.	ORPHA99	Autosomalna dominująca ataksja mózdkowa
	ORPHA248	Autosomalna recesywna dysplazja ektodermalna hipohydrotyczna

Dominujące i *recesywne* są zawsze poprzedzone *autosomalnym* lub *sprzężonym z X*.
Sprzężony z chromosomem X jest uważany za *recesywny*, o ile nie podano inaczej.

vii. Ofensywne lub szokujące nazwy

Niektóre nazwy chorób, zespołów, objawów lub symptomów używanych w przeszłości są teraz uważane za obraźliwe. Niektóre mogą być również szokujące. Takie nazwy nie są zawarte w nomenklaturze Orphanet.

Np.	ORPHA870	Mongolizm nie jest używany dla Zespołu Downa
	ORPHA1002	Ból głowy samobójców nie jest używany dla Klasterowego bólu głowy
	ORPHA2440	Deformacja typu "szczypcy homara" nie jest używana dla Rozszczepu dłoni i stóp

Szczególny przypadek: wyrażenie *upośledzenie umysłowe* jeszcze nie zniknęło i jest wpisane w słowach kluczowych. Obecna nazwa w użyciu to *niepełnosprawność intelektualna*.

h) Akronimy jako terminy preferowane

Akronimów jako preferowanych terminów się unika.

Jeśli istnieją przekonujące dowody na to, że rozwinięta forma jest mało używana w literaturze, nazwa ta jest zawsze podawana jako synonim.

Np.	ORPHA136	CADASIL (termin preferowany)
	ORPHA136	Mózgowa autosomalna dominująca arteriopatía z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią (synonim)

3. Szczegółowe zasady edytorskie

a) Delecje i duplikacja chromosomów

Jeśli nieprawidłowość jest widoczna w kariotypie, format jest następujący:

- Termin preferowany : *Monosomia Nnn* lub *Trisomia Nnn*

- Synonimy : *Delecja Nnn* lub *Duplikacja Nnn*

Jeśli anomalia jest widoczna tylko w badaniu aCGH, format jest następujący:

- Termin preferowany : *Zespół mikrodelecji Nnn* lub *Zespół mikroduplikacji Nnn*

We wszystkich przypadkach skróty są dodawane jako synonimy, np. *Del (4) (p16.3)*, *Dup (22) (q11.2)*
Kiedy zaangażowanych jest kilka punktów złamań, nie ma łącznika.

<i>Np. ORPHA96123</i>	<i>Monosomia 22 (termin preferowany)</i>
<i>ORPHA96123</i>	<i>Deletion 22 (synonim)</i>
<i>ORPHA96123</i>	<i>Del(22) (synonim)</i>
<i>ORPHA250999</i>	<i>Zespół mikrodelecji 2p15p16.1 (termin preferowany)</i>
<i>ORPHA250999</i>	<i>Del(2)(p15p16.1) (synonim)</i>

b) Choroby metaboliczne

i. Deficyty enzymów

W przypadku chorób metabolicznych definiowanych objawami klinicznymi lub niedoborem enzymu lub defektem szlaku metabolicznego, preferowanym terminem jest ten najczęściej stosowany, niezależnie od tego, czy jest on kliniczny, czy metaboliczny.

<i>Np. ORPHA818</i>	<i>Zespół Smitha, Lemlego i Opitza (synonim: niedobór reduktazy 7-dehydrocholesterolu)</i>
<i>ORPHA368</i>	<i>Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem mięśniowej fosforylasy glikogenu (synonim: choroba McArdle'a)</i>

ii. Użycie przyrostka -emia i -uria

Wiele chorób metabolicznych ma nazwy odnoszące się do podwyższonego poziomu we krwi lub moczu charakterystycznego metabolitu, odpowiednio kończące się na –emia lub -uria. Kiedy oba są możliwe, końcówka -emia jest umieszczana jako preferowany termin, a -uria jako synonim.

iii. Choroby związane ze spichrzaniem glikogenu

Choroby te są powszechnie rozpoznawane poprzez:

- Według liczb - ale wystąpiło kilka sprzecznych wzorów numerowania;
- Według eponimów – ale nie wszystkie nazwy je posiadają.

W nomenklaturze Orphanet zdecydowano:

- Używać odniesienia do niedoboru enzymu w preferowanym terminie;
- Podać wszystkie nazwy alternatywne jako synonimy

Choroba związana ze spichrzaniem glikogenu jest zawsze zalecana w stosunku do glikogenozy w preferowanych terminach. Glikogenoza jest używana jako synonim.

iv. Kwas karboksylowy lub karboksylany

Niektóre kwasy karboksylowe są często wymieniane w fizjologii pod postacią anionów karboksylowych: dlatego *asparaginian*, *glutaminian*, *pirogronian* są preferowane względem kwasu asparaginowego, kwasu glutaminowego, kwasu pirogronowego. Kiedy mamy obie formy następuje użycie dominującej, a alternatywą jest synonim.

c) Endokrynologia

Nazywanie stymulantów i czynników stymulujących nie mieści się czasami w zakresie zakończeń *-tropic* i *-tropin* z jednej strony (z τρόπος «odwrócenie, obejście, zmiana») i *-trofik* i *-trofin* z drugiej strony (z τροφός «odżywczy, pielęgnujący»). Nomenklatura Orphanet preferuje formy *p*, a nie formy *ph*.

Np. *ORPHA759* *Przedwczesne dojrzewanie płciowe zależne od gonadotropiny*

d) Choroby zakaźne-parazytologia

Nazwy zakażeń pasożytniczych i grzybiczych mogą kończyć się na *-ioza* lub *-oza*. Teoretycznie zakończenia *-ioza* stosowane są dla chorób pasożytniczych, a *-oza* w innych infekcjach. Ta zasada jest stosowana, a inne warianty umieszczane są jako synonimy.

W razie pytań lub komentarzy prosimy o kontakt: contact.orphanet@inserm.fr

Editor of this procedural document: Aleksandra Jezela-Stanek- This procedural document has been approved by: Małgorzata Krajewska-Walasek- Quality control : Małgorzata Krajewska-Walasek

Poprawna forma cytowania tego dokumentu to :

« Dokument proceduralny dotyczący nomenklatury chorób rzadkich w języku polskim, Orphanet, Listopad 2017, Numer 01: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Disease_naming_rules_in_Polish.pdf