



# Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

## Recursos informativos en ER: Orphanet

Virginia Corrochano

Gestora del proyecto Orphanet

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras





# Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022



## Introducción a Orphanet



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



# Origen y desarrollo

- **1997:** Creación de Orphanet a petición del Ministerio de Sanidad francés
  - ✓ **En respuesta a la necesidad de información en el campo de las enfermedades raras (ER) y los medicamentos huérfanos (MH)**
- **2000:** El proyecto se amplía a unos pocos países de **Europa**
- **2002:** Orphanet inicia su actividad en **España**
- **2010:** CIBERER asume la coordinación nacional
- **2017:** Consorcio formado por **40 países**



## Portal de referencia para las ER de acceso libre

Es el sitio web **más completo** en cuanto a documentos de referencia

Web disponible en **9 idiomas**:

- ✓ inglés, francés, español, alemán, italiano, portugués, holandés, polaco y checo.

**Genera un millón de páginas visitadas al mes**



# Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022



## Orphanet: en torno a las ER



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



Acceso al menú extendido

Web en 9 idiomas

## El portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos

«Ninguna enfermedad es tan *rara* como para no merecer nuestra atención»

### Nuestros servicios

-  **Enfermedades raras**
- > Búsqueda
  - > Búsqueda por signo
  - > Clasificaciones
  - > Genes
  - > Discapacidad
  - > Enciclopedia para el público en general
  - > Enciclopedia para profesionales
  - > Guías de urgencias



# Orphanet en cifras

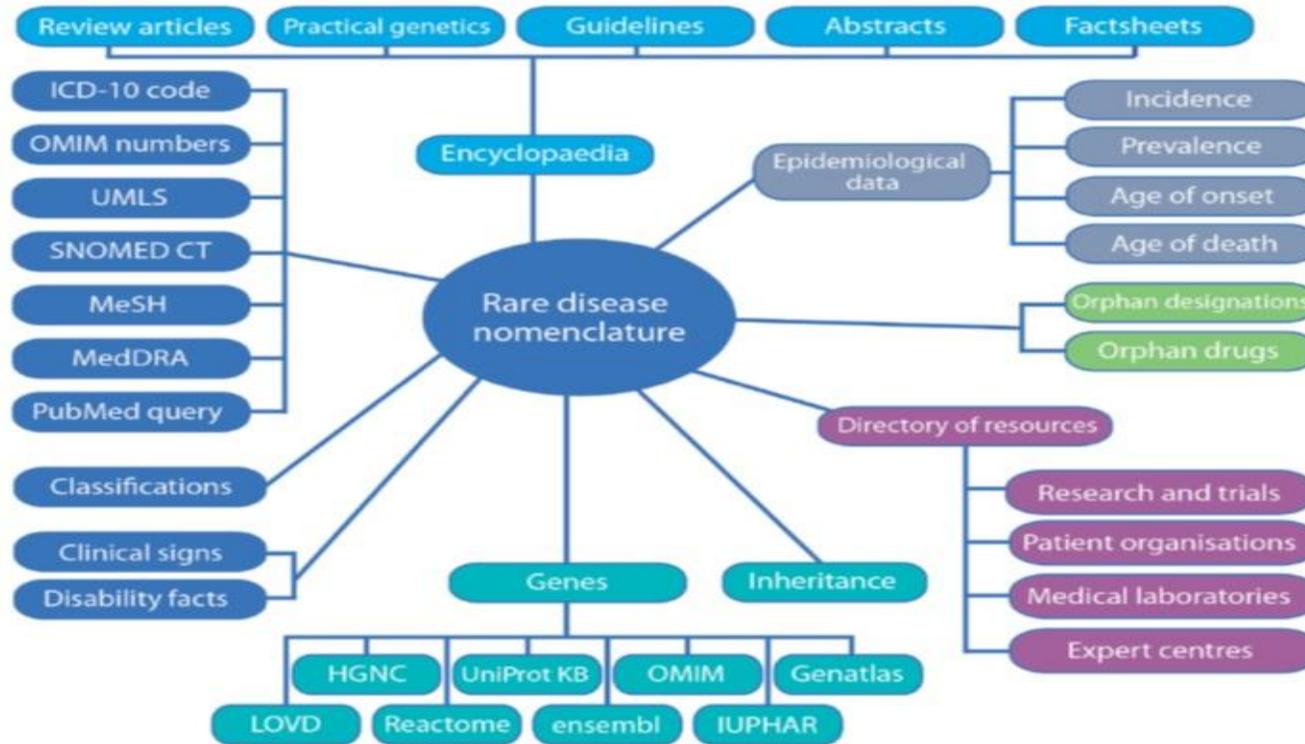
## Enciclopedia:

2.181 en inglés  
315 en castellano

## Resúmenes:

6.675 en inglés  
6.011 en castellano

**10.832 ER**



**Epidemiología: 5.821 ER**

**Medicamentos: 789 (UE) para 683 ER**

**Recursos de los países del Consorcio**

**Signos clínicos: 4.249 ER (HPO)**

**4.200 genes**



# Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022



## Información sobre una ER

# El código ORPHA

El código ORPHA está compuesto por un número ORPHA único y estable para cada enfermedad del inventario

- Desarrollado por Orphanet con el fin de mejorar la **trazabilidad de las ER en los sistemas de información sanitaria** e incrementar el **reconocimiento de cada ER en los sistemas de salud** públicos y privados.
  - ✓ Correspondencia CIE-10 con el código ORPHA: [ICD-10 coding rules for rare diseases](#) [PDF]
  - ✓ [Orphanet nomenclature files for coding](#)
- Proceso de **implementación de los códigos ORPHA** en los sistemas nacionales de información sanitaria:
  - ✓ Implementación en progreso en **Francia** (desde 2012) y **Alemania** (desde 2013) .
  - ✓ Experiencias piloto en **Hungría, Letonia y Noruega** y en centros expertos de **Países Bajos y Eslovenia**.
  - ✓ **España:** Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del ISCIII, Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana, Registro de Enfermedades Raras de Euskadi, Hospital Sant Joan de Deu...

**Proyecto [RD-CODE](#)** para la implementación de códigos ORPHA en 4 países europeos: República Checa, Malta, Rumanía y España (2019-2021). **Video:** <http://www.rd-code.eu/wp-content/uploads/2022/03/ORPHAcodes-Spanish.mp4>

**Proyecto [OD4RD](#)** para la implementación de códigos ORPHA en los nodos hospitalarios vinculados a ERNs

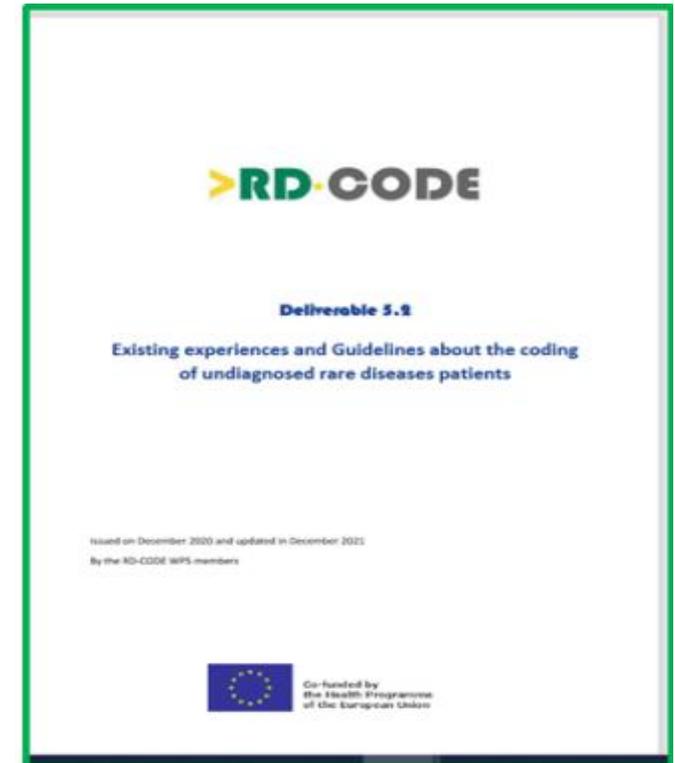
# El código ORPHA: ER no diagnosticadas

## Directrices\_ER no diagnosticadas

Para abordar el problema de la codificación de los datos de pacientes no diagnosticados, el proyecto RD-CODE constituyó un grupo de trabajo (incluyendo miembros de SOLVE-RD, X-eHealth y representantes de las ERNs) responsable de la elaboración de:



- > Un informe que recoge las experiencias existentes de codificación de pacientes con ER no diagnosticados
- > Una propuesta de alineamientos
- > Un documento de consenso sobre la codificación de enfermedades raras no diagnosticadas



[http://www.rd-code.eu/wp-content/uploads/2022/02/D5.2\\_RDCODE\\_VF2021\\_FV.pdf](http://www.rd-code.eu/wp-content/uploads/2022/02/D5.2_RDCODE_VF2021_FV.pdf)

# El código ORPHA: ER no diagnosticadas

## Búsqueda de una enfermedad rara

Los 3 años de proyecto trabajando juntos en la mejor forma de **dar visibilidad a los pacientes con enfermedades raras no diagnosticadas** en los sistemas de información sanitaria desembocaron en la creación de un nuevo ORPHAcode

616874 \*

(\*) Campo obligatorio

Enfermedad     OMIM     Gen / símbolo

código ORPHA     CIE-10

Otra(s) opcion(es) de búsqueda ▼

## 1 Resultado(s)

ORPHA:616874 [Trastorno raro sin un diagnóstico determinado tras una investigación completa](#)

*Sinónimo(s):* Trastorno raro completamente investigado sin un diagnóstico determinado

# Ficha descriptiva

## Enfermedad de Gaucher tipo 2

 Aportaciones

### Definición de la enfermedad

La enfermedad de Gaucher tipo 2 es la forma neurológica aguda de la enfermedad de Gaucher (EG). Está caracterizada por un inicio temprano de grave afectación neurológica del tronco encefálico, asociada con organomegalia y que generalmente conduce a la muerte antes de los 2 años.

**ORPHA:77260**

[Nivel de clasificación: Subtipo de trastorno](#)

*Sinónimos:*

Enfermedad de Gaucher aguda  
neuronopática

Enfermedad de Gaucher cerebral  
infantil

*Prevalencia:* <1 / 1 000 000

*Herencia:* Autosómico recesivo

*Edad de inicio o aparición:* Infancia

*CIE-10:* E75.2

*OMIM:* [230900](#)

*UMLS:* C0268250

*MeSH:* -

*GARD:* [2442](#)

*MedDRA:* -

- Nombre preferente de la ER
- Código ORPHA
- Sinónimos
- Datos epidemiológicos:
  - > Orphanet hace un seguimiento constante de los datos publicados en la literatura científica
- Referencias cruzadas

# Deficiencia de succinil-CoA:3-cetoácido-CoA transferasa

Resúmenes elaborados por expertos y sometidos a "revisión por pares"

6.675 en inglés  
6.011 en castellano

## Resumen

### Epidemiología

Hasta la fecha se han descrito poco más de 30 casos.

### Descripción clínica

En la mitad de los pacientes, la enfermedad debuta en el periodo neonatal con un primer ataque cetoacidótico 2-4 días después del nacimiento. Los pacientes de inicio tardío se presentan con un episodio inicial de cetoacidosis entre los 6 y los 20 meses de edad. Los episodios iniciales suelen ser graves y los posteriores pueden estar desencadenados por estrés metabólico, infecciones o períodos prolongados de ayuno. Los síntomas incluyen taquipnea, vómitos, letargia, hipotonía y, en casos graves, coma. La intensidad y frecuencia de los episodios es variable y los ataques graves son potencialmente fatales. Por lo general, los pacientes están sanos y su desarrollo entre los episodios es normal, aunque los lactantes pueden presentar fallo de medro y alimentación deficiente antes del diagnóstico. Dos de los casos descritos han desarrollado cardiomegalia, que puede derivar en insuficiencia cardíaca congestiva.

### Etiología

La enfermedad está causada por mutaciones en el gen *SUCC2* (5p13) que codifica para el enzima mitocondrial succinil CoA:3-cetoácido CoA-transferasa, esencial para el metabolismo de los cuerpos cetónicos en todos los tejidos extrahepáticos. Se han descrito más de 30 mutaciones diferentes en el gen *SUCC2*, que provocan la acumulación de cuerpos cetónicos y cetoacidosis en los periodos de estrés catabólico. También se han identificado mutaciones de pérdida parcial de la actividad que también resultan en una cetoacidosis grave, aunque sin cetosis permanente.

### Métodos diagnósticos

La cetosis permanente y la cetonuria persistente son características patognomónicas. No obstante, algunos casos leves pueden no presentar estos signos. Los pacientes muestran acidosis metabólica durante las crisis y tanto los análisis de suero como los de orina ponen de manifiesto un elevado nivel de cetonas. Se pueden observar valores de pH entre 6,8 y 7,2, y concentraciones de HCO<sub>3</sub> entre 3 y 8 mmol/L. No existe un perfil característico de ácidos orgánicos o de acilcarnitinas. Cuando la proporción de ácidos grasos libres respecto a los cuerpos cetónicos totales es inferior a 0,3 durante un ayuno breve, permite sospechar la existencia de la enfermedad. Los ensayos de actividad enzimática con fibroblastos, linfocitos o plaquetas revelan la ausencia o una gran disminución de succinil CoA:3-cetoácido CoA-transferasa.

### Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial incluye cetosis fisiológica (p. ej., cetoacidosis causada por un catabolismo significativo debido a la infección por rotavirus) y cetoacidosis debido a la deficiencia de beta-cetotilasa o deficiencia del transportador 1 de monocarboxilato.

### Diagnóstico prenatal

Es posible realizar un diagnóstico prenatal mediante ensayos de actividad enzimática en cultivo de amniocitos.

### Consejo genético

El patrón de herencia es autosómico recesivo y se debe ofrecer asesoramiento genético a las familias afectadas. El riesgo de transmisión de la enfermedad a la descendencia es del 25% cuando ambos progenitores son portadores no afectados.

### Manejo y tratamiento

Las crisis cetoacidóticas deben tratarse inmediatamente con fluidoterapia intravenosa con suficiente glucosa, incluso cuando los pacientes presentan normo- o hiperglucemia, para suprimir la cetogénesis. El tratamiento de la acidosis metabólica con bicarbonato sódico resulta controvertido y se recomienda utilizarlo lo mínimo posible. Los pacientes deben evitar los ayunos prolongados, así como las dietas ricas en grasas que provocan cetogénesis. La restricción proteica puede no ser necesaria porque no se ha demostrado su eficacia en la prevención de la cetoacidosis. El control domiciliario de la concentración de cetonas en la orina permite a los padres controlar el estado del paciente. Si los niveles de cetonas son más elevados de lo habitual se deben ingerir inmediatamente alimentos o bebidas ricos en carbohidratos. Si los pacientes se debilitan o vomitan, se debe considerar la administración de glucosa intravenosa. No existe ningún medicamento recomendado para la fase crónica. El uso oral del bicarbonato sódico y la L-carnitina se ha descrito en la literatura, aunque no se ha demostrado su eficacia en la prevención de los ataques cetoacidóticos. Las mujeres afectas deben ser estrechamente monitorizadas durante el embarazo y el parto.

### Pronóstico

El riesgo de muerte prematura es mayor durante el periodo neonatal y la lactancia debido a los graves episodios de cetoacidosis. Sin embargo, la frecuencia y gravedad de la cetoacidosis disminuye después de los 10 años de edad; pasado este periodo, la esperanza de vida es similar a la de la población general. Se aconseja un seguimiento y diagnóstico prenatal cuando se sigue una dieta y un tratamiento adecuados.



## Información detallada

### Artículo para público en general

[Svenska \(2015\)](#)

[Français \(2010, pdf\)](#)

Documentación complementaria de elaboración propia o ajena

### Artículo para profesionales

> [Resumen](#)

[Slovak \(2008, pdf\)](#)

> [Guías de urgencias](#)

[Polski \(2008, pdf\)](#)

[Deutsch \(2008, pdf\)](#)

[English \(2008, pdf\)](#)

[Español \(2008, pdf\)](#)

[Italiano \(2008, pdf\)](#)

[Português \(2008, pdf\)](#)

[Français \(2016, pdf\)](#)

> [Guías para la anestesia](#)

[English \(2015, pdf\)](#)

> [Artículo de revisión](#)

[Deutsch \(2015\)](#)

[English \(2012\)](#)

[Français \(2010, pdf\)](#)

> [Guías para la práctica clínica](#)

[Français \(2019, pdf\)](#)



## Información adicional

### Más información sobre esta enfermedad

> [Clasificaciones \(4\)](#)

> [Genes \(1\)](#)

> [Discapacidad](#)

> [Signos y síntomas clínicos](#)

> [Publicaciones en Pubmed](#)

> [Páginas Web \(6\)](#)

### Recursos sanitarios para esta enfermedad

> [Centros expertos \(296\)](#)

> [Test diagnósticos \(52\)](#)

> [Asociaciones de pacientes \(55\)](#)

> [Medicamentos huérfanos \(10\)](#)

### Servicios sociales especializados

> [Directorio de Eurordis](#)

### Investigación sobre esta enfermedad

> [Proyectos de investigación \(47\)](#)

> [Ensayos clínicos \(23\)](#)

> [Registros y biobancos \(26\)](#)

> [Red de expertos \(0\)](#)

# Recursos por enfermedad

## Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida



ORPHA:365

Nivel de clasificación: Trastorno

Sinónimos:

Deficiencia de alfa-1,4-glucosidasa ácida

Enfermedad de Pompe

Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 2

Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II

GSD tipo II

Glucogenosis por deficiencia de maltasa ácida

Glucogenosis tipo 2

Glucogenosis tipo II

Prevalencia: 1-9 / 100 000

Edad de inicio: Neonatal / edad adulta

CIE-10:

OMIM:

UMLS:

MeSH:

Centros/consultas expertos y redes

Búsqueda de un centro/consulta experto

Buscar una red

Redes europeas de referencia

Página principal > Centros/consultas expertos y redes > Búsqueda de un centro/consulta experto

### Búsqueda de un centro/consulta experto

Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida

(\*) Campo obligatorio

Atención médica

Consejo genético

Ambos tipos

Consulta para adultos

Consulta pediátrica

Todos

España

Centro de referencia oficial

Otra(s) opción(es) de búsqueda

### Información adicional

Más información sobre esta enfermedad

- > [Clasificaciones \(5\)](#)
- > [Genes \(1\)](#)
- > [Signos y síntomas clínicos](#)
- > [Publicaciones en Pubmed](#)
- > [Páginas Web \(18\)](#)

Recursos centrados en el paciente para esta enfermedad

- > [Centros expertos \(530\)](#)
- > [Redes de centros expertos \(14\)](#)
- > [Test diagnósticos \(143\)](#)
- > [Asociaciones de pacientes \(97\)](#)
- > [Designaciones y medicamentos huérfanos \(13\)](#)

Investigación sobre esta enfermedad

- > [Proyectos de investigación \(62\)](#)
- > [Ensayos clínicos \(48\)](#)
- > [Registros y biobancos \(56\)](#)
- > [Red de expertos \(5\)](#)

Servicios sociales especializados

- > [Directorio de Eurordis](#)

Legenda: Centro de referencia oficial = Miembro de una ERN =

ESPAÑA Andalucía SEVILLA	<a href="#">Expert Center on Hereditary Metabolic Disorders Sevilla</a>	<a href="#">Información adicional</a>
Hospital Universitario Virgen del Rocío		
ESPAÑA Andalucía SEVILLA	<a href="#">Expert center on Rare Hereditary Metabolic Disorders VDR</a>	<a href="#">Información adicional</a>
Hospital Universitario Virgen del Rocío		
ESPAÑA Asturias OVIEDO	<a href="#">CSUR - Unidad de referencia nacional en cardiopatías familiares</a>	<a href="#">Información adicional</a>
Hospital Universitario Central de Asturias		



# Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022



## Otros productos de Orphanet

# Informes de Orphanet

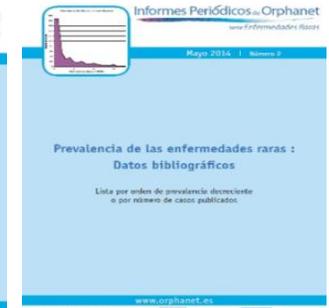
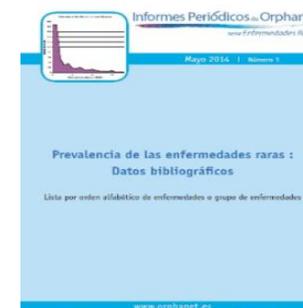
Engloban una serie de textos que tratan temas relevantes para el conjunto de todas las ER



Medicamentos para ER en la UE



Enfermedades raras



Actividades sobre ER recogidas en Orphanet



Actividades de Orphanet



# Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022



## Recursos adicionales de apoyo a la valoración de la discapacidad

# ER y discapacidad

de Chalendar et al. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2014, **9**(Suppl 1):O31  
<http://www.orphandb.com/content/9/S1/O31>



ORAL PRESENTATION

Open Access

## Rare diseases and disabilities: improving the information available with three Orphanet projects

Myriam de Chalendar\*, Marie Daniel, Annie Olry, Ana Rath

From 7th European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD 2014)

There is currently very little information available about the disabilities encountered by rare disease (RD) patients. Orphanet [<http://www.orpha.net>], the international database and portal on RDs and orphan drugs, has developed various projects to improve the knowledge and visibility of disabilities associated with RDs, and to provide tools to help the stakeholders.

First, we have added content to the texts of the Orphanet Encyclopaedia for the General Public (133 texts) about the daily difficulties associated with the disease and its management. This information is provided through three questions: "What disabilities result from the disease?", "What resources are available to limit and prevent the disability?" and "Living with: the disability on a daily basis". These texts are validated by medical experts, disability specialists and patient support groups.

Secondly, we have created a specialised collection of texts dedicated to professionals and social service providers, the Orphanet Disability Encyclopaedia. It focuses on the disabilities associated with a specific RD. These disability factsheets provide a brief overview of the medical aspects of the disease, validated by medical experts, and include a description of the disabilities experienced by patients and their management. Fifteen texts are currently available in French.

Finally, with the Orphanet Disability Project, we index the functional consequences of each RD with the Orphanet Functioning Thesaurus, adapted from the "Activities and participation" and "Environmental factors" domains of the International Classification of Functioning, Disability and Health-Children & Youth version (ICF-CY [1]), as well as additional terms to describe cognitive abilities, sleep, temperament and behaviour. Through a questionnaire sent to medical experts, disability specialists and

patient organisations, we collect data for each RD: the activity limitations and participation restrictions, their temporality during the course of the disease (permanent or transient difficulty, delay, loss of abilities), their severity and respective frequency in the patient population with current standard management, and important environmental factors. The collected data is analysed and standardised to constitute the Orphanet Functioning Database. 857 RDs are already indexed and 540 more are in progress, thanks to the contribution of hundreds of people and organisations from 43 countries. These RD disability core sets, which can be integrated into information systems, will be freely available in 7 languages. In addition, we will map the "Body structures" and the "Body functions" domains of the ICF-CY to the Human Phenotype Ontology [2], enabling us to list the anatomical structures and physiological functions impaired for each RD.

This information will increase knowledge and aid in better evaluating and managing the daily difficulties and needs experienced by RD patients. It can also help social agencies in distributing appropriate disability compensation measures with equity and equality. Finally, it will enable decision makers to assess the social burden of RDs and can be utilised in the set-up of measures that will allow for the better social integration of disabled people with RDs.

### Acknowledgments

These projects are funded by the Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie.

Published: 11 November 2014

### References

1. World Health Organization: *International classification of functioning, disability and health for children and youth*. Geneva, 2007.
2. The Human Phenotype Ontology [<http://www.human-phenotype-ontology.org>].

\* Correspondence: [disability.orphandb@inserm.fr](mailto:disability.orphandb@inserm.fr)  
Orphanet, Inserm US14, Paris, France



© 2014 de Chalendar et al; licensee BioMed Central Ltd. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited. The Creative Commons Public Domain Dedication waiver (<http://creativecommons.org/publicdomain/zero/1.0/>) applies to the data made available in this article, unless otherwise stated.

- > Enciclopedia para el público en general
- > Fichas de discapacidad
- > “Proyecto de discapacidad”
  - Consecuencias funcionales
  - Búsqueda por signos y síntomas clínicos



# Enciclopedia de Orphanet



Página principal > Enfermedades raras > Enciclopedia para el público en general

## Búsqueda de un artículo para el público en general

### Enciclopedia para pacientes o público en general:

**Fichas informativas**, producidas por Orphanet-Francia o de producción externa que cumplen ciertos criterios de calidad.

### Enciclopedia para profesionales (mayoritariamente en francés o inglés):

- **Fichas de discapacidad**, producidas por Orphanet-Francia (traducción al ES)
- **Guías de actuación de emergencia**, producidas por Orphanet-Francia (traducción)
- **Artículos de revisión**
- **Artículos de genética práctica**
- **Guías de buenas prácticas**
- **Criterios de diagnóstico**, *European Journal of Human Genetics*
- **Guías para la anestesia**, *OrphanAnesthesia*

- > Secciones específicas
  - “¿Qué discapacidades resultan de la enfermedad?”
  - “¿De qué recursos se dispone para limitar y prevenir la discapacidad?”
  - “Vivir con: la discapacidad en el día a día”.
- > Textos validados por expertos médicos, especialistas en discapacidad y grupos de apoyo a pacientes.

Búsqueda

Signos y síntomas clínicos

Clasificaciones

Genes

Discapacidad

Enciclopedia para el público en general

Enciclopedia para profesionales

Guías de urgencias

Fuentes/  
Procedimientos

# Fichas de discapacidad

## Información adicional

### Más información

> [Enfermedad\(es\)/grupo de enfermedades](#)

> [Artículo para público en general](#)

> [Ficha de discapacidad](#)

> [Signos y síntomas clínicos](#)

### Servicios sociales especializados

> [Directorio de Eurordis](#)



Enciclopedia Orphanet  
de la Discapacidad

## Esclerosis lateral amiotrófica

ELA / Enfermedad de Charcot / Enfermedad de Lou Gherig /  
Enfermedad de la motoneurona

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

### Breve descripción de la esclerosis lateral amiotrófica

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una **enfermedad degenerativa poco frecuente** debida a la muerte **progresiva de las motoneuronas superiores** (desde la corteza motora a la médula espinal o al tronco cerebral) y de las **inferiores** (desde la médula espinal o del tronco cerebral al músculo). Se caracteriza por diversos grados de **parálisis progresiva de las extremidades, alteración de la función bulbar (disartria, disfagia) e insuficiencia respiratoria restrictiva** por afectación de los músculos respiratorios.

# ”Proyecto de discapacidad”

Proporciona información a los profesionales sociosanitarios, a los pacientes y a sus familiares, acerca del impacto de las enfermedades en su vida diaria.

Involucra a cientos de colaboradores de 46 países y recoge información para más de 1000 enfermedades raras en 7 idiomas.

orphanet  
Disability Project

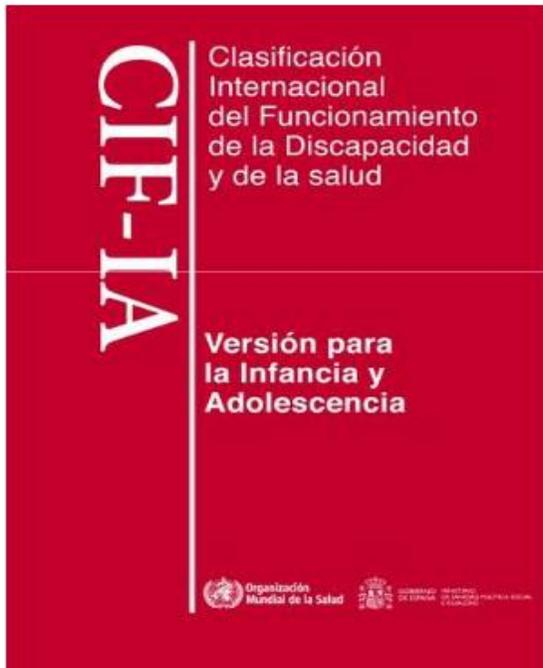
Desarrolla herramientas específicas:

- Tesoro de funcionamiento de Orphanet
- Búsqueda por signos y síntomas

Evaluación de la discapacidad basada en la limitación promedio de todos los pacientes que reciban unos cuidados y manejo estándar.

# ”Proyecto de discapacidad”

Tesoro del [Funcionamiento de Orphanet](#), derivado y adaptado de la “Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud para la Infancia y la Adolescencia” (CIF-IA, OMS 2007)



- > Comprensión
- > Comunicación
- > Habilidades motoras
- > Autocuidado
- > Sueño/Vigilia
- > Personalidad y patrones conductuales
- > Movilidad
- > Habilidades interpersonales
- > Actividades diarias
- > Vida social

# ”Proyecto de discapacidad”

- > La evaluación de cada discapacidad comprende tres entradas: **temporalidad** de la limitación, **gravedad** y **frecuencia** en la población.

**Temporality**

**Frequency**

**Severity**

**Check**

**Permanent limitation (activity limitation)**

degree of severity  
(L: low, M: moderate, S: severe, C: complete, U: unspecified)

frequency  
(VF: very frequent: >80%, F: frequent: 30-80%, O: occasional: <30%)

**Delay in acquisition of a skill**

degree of severity  
(L: low, M: moderate, S: severe, U: unspecified)

frequency  
(VF: very frequent: >80%, F: frequent: 30-80%, O: occasional: <30%)

**Transient limitation (acute episodes, ...)**

degree of severity  
(L: low, M: moderate, S: severe, C: complete, U: unspecified)

frequency  
(VF: very frequent: >80%, F: frequent: 30-80%, O: occasional: <30%)

**Loss of an ability limiting the activity**  
(e.g. degenerative disease)

**Check**

**4 – Are the patients affected in their self-care abilities?**

*if your answer is « Yes », please reply to the questions below*  
*if your answer is « No », please go directly to question 5*

	Yes	No				Yes	No
Do they have difficulties washing themselves?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	L F			<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Do they have difficulties with skin, tooth, nail, hair or genital hygiene?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		MO		<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Do they have difficulties urinating/regulating urination?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Do they have difficulties defecating/regulating defecation?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Do they have difficulties dressing/undressing?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

One value

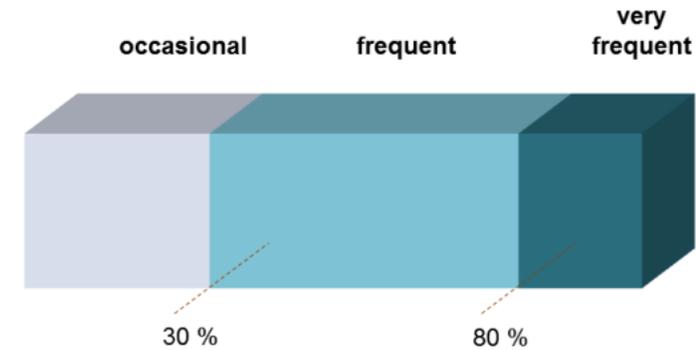
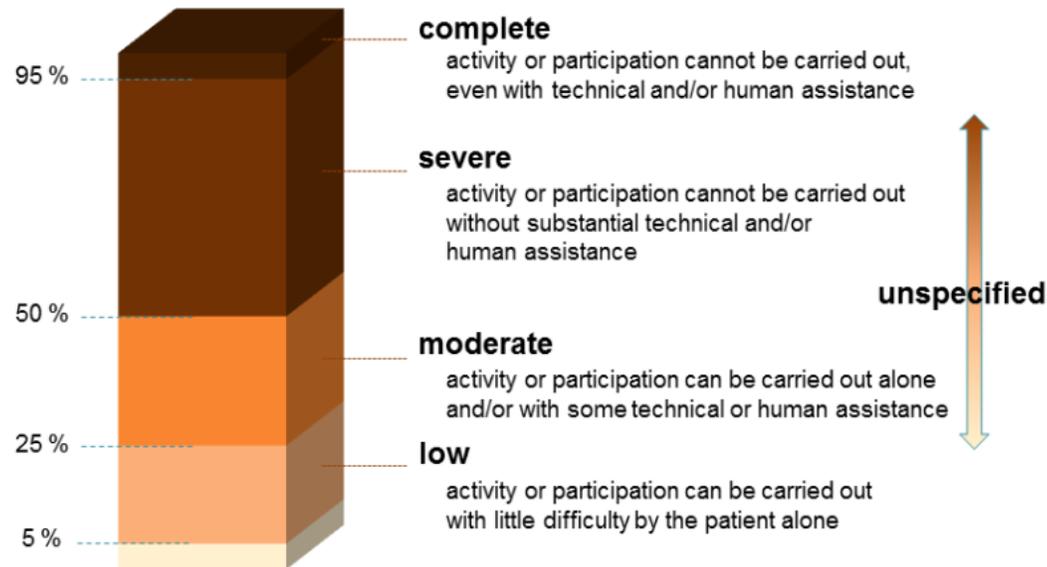
Para cada una de las preguntas se recomienda a los expertos que proporcionen un único valor (temporalidad + gravedad + frecuencia)

# ”Proyecto de discapacidad”

1. La **temporalidad** de las limitaciones funcionales puede ser de diferentes tipos:

- > Permanente
- > Transitoria
- > Pérdida de habilidad
- > Retraso en la adquisición

2. En función de la **gravedad**, se han establecido 4 grados: completa, grave, moderada y leve.



3. De acuerdo a la **frecuencia**, se han definido 3 categorías: ocasional, frecuente y muy frecuente

# Descripción de la discapacidad



- Búsqueda
- Búsqueda por signo
- Clasificaciones
- Genes
- Discapacidad
- Enciclopedia para el público en general
- Enciclopedia para profesionales
- Guías de urgencias
- Fuentes/Procedimientos

Página principal > Enfermedades raras > Discapacidad

## Búsqueda de una enfermedad y sus consecuencias funcionales

(\*) Campo obligatorio

Enfermedad  
 Número ORPHA

### ORPHA:892 Enfermedad de Von Hippel-Lindau

:: Las limitaciones de la actividad y restricciones en la participación en la vida social se describen en el [Funcionamiento de Orphanet](#), procedente y adaptado de la [Enciclopedia de la Discapacidad y de la Salud en su versión para la infancia y adolescencia](#). La información proporcionada se determina para toda la población que recibe el abordaje y cuidados estándar (abordaje especializado, dispositivos y ayudas, cuidado y asistencia). Las consecuencias funcionales se enumeran según su gravedad. La información de carácter general puede no ser aplicable a todos los casos. Las consecuencias descritas aquí pueden presentarse con un grado distinto de gravedad que no están enumeradas aquí podrían manifestarse.

Última actualización: 28/11/2014

Frecuente			Temporalidad	Gravedad
Vista	✓	Limitación permanente	Moderado	
Ponerse de pie	✓	Limitación transitoria	No especificado	
Sentarse	✓	Limitación transitoria	No especificado	
Inclinarse	✓	Limitación transitoria	No especificado	
Mantenerse erguido	✓	Limitación transitoria	No especificado	
Alcanzar y coger objetos	✓	Limitación transitoria	No especificado	
Caminar distancias cortas	✓	Limitación transitoria	Grave	
Caminar distancias largas	✓	Limitación transitoria	Grave	
Realización de actividades vigorosas (trepar, correr, saltar, nadar, ...)	✓	Limitación transitoria	Grave	
Control de la defecación	✓	Limitación transitoria	Grave	
Manejo del estrés, las responsabilidades, las emergencias y garantizar su propia seguridad	✓	Limitación transitoria	Grave	
Manejo de las emociones y el estado de ánimo		Limitación transitoria	Moderado	

- ✓ Frecuencia en la población de pacientes
- ✓ Temporalidad
- ✓ Gravedad

# Descripción de la discapacidad

✓ Pérdida de habilidad

## Frecuente

### Temporalidad

### Gravedad

Lectura



Limitación permanente

Completo

Lectura

Lectura

## Ocasional

### Temporalidad

### Gravedad

Escritura

Cálculo



Limitación permanente

Leve

Escritura

Cálculo

## No definido

Fijación de la atención

Cálculo

Control de la micción

Fijación de la atención

Orientación temporal

Control de la defecación

Fijación de la atención

Orientación espacial

Dormirse

Permanecer dormido

Memorización y recordatorios



Memorización y recordatorios



Memorización y recordatorios



Pensamiento y razonamiento



## Factores ambientales

:: A continuación se enumeran los factores ambientales que deberían ser abordados con el fin de mejorar el funcionamiento o limitar las restricciones derivadas de esta enfermedad.

Alimentos

Fuente de información: Pr Eneida MIOSHI[Expert]  
Última actualización: 31/05/2018

## Aviso

La información proporcionada es el resultado de la recopilación del punto de vista de expertos médicos, profesionales en discapacidad y grupos de apoyo/representantes de pacientes cuando han estado disponibles, emitidos desde su conocimiento y experiencia, junto con una revisión de la literatura científica. Describe las dificultades de toda la población de pacientes afectados por la enfermedad que reciben un abordaje y cuidados estándar y óptimos (abordaje específico y/o sintomático, prevención y profilaxis, dispositivos y ayudas, cuidado y asistencia). Esta información general puede no ser aplicable a casos específicos. Algunas dificultades no enumeradas aquí podrían ser descritas, o presentarse con un grado distinto de gravedad o temporalidad. Por tanto, es de máxima importancia comprobar si la información proporcionada es relevante o no para un caso específico.

Actualmente, no todas las enfermedades raras están descritas con sus consecuencias funcionales; la fase de recopilación de datos está en curso.

Esta información está restringida a las consecuencias de la enfermedad y su abordaje en relación al funcionamiento y la vida diaria. Los aspectos clínicos (incluyendo fatiga, dolor, impacto de la enfermedad en el estado psicológico del paciente) están descritos en otros documentos (p.ej., Fichas de discapacidad).

Alguna información puede resultar impactante. Su consulta puede requerir cierto apoyo.

Orphanet trata de proporcionar información sobre enfermedades raras a los profesionales de la salud, a los proveedores de asistencia social, a los pacientes y a sus familiares, con el fin de contribuir a mejorar el diagnóstico, el abordaje y el cuidado de estas enfermedades.

La información proporcionada por Orphanet no pretende reemplazar una evaluación individualizada de las dificultades y necesidades de cada persona por parte de un profesional.

Orphanet no se responsabiliza del uso perjudicial, parcial o erróneo de cualquier información encontrada en la base de datos de Orphanet.

# Búsqueda por signos y síntomas

Página principal > Enfermedades raras > Signos y síntomas clínicos

## Signos y síntomas clínicos



### Signos y síntomas clínicos

Steinert

(\*) Campo obligatorio

Enfermedad

código ORPHA

### ORPHA:273 Distrofia miotónica de Steinert

La descripción fenotípica de esta enfermedad se basa en un análisis de la literatura científica y utiliza los términos de la Ontología del Fenotipo Humano (HPO) de acuerdo a su frecuencia de ocurrencia en la población de países de habla hispana.

#### Siempre presente

Muscle weakness [HP:0001324](#)

#### Muy frecuente

Cardiac conduction abnormality [HP:0031546](#)

Distal muscle weakness [HP:0002460](#)

EMG: myotonic discharges [HP:0100284](#)

Excessive daytime somnolence [HP:0001262](#)

Myotonia with warm-up phenomenon [HP:0003740](#)

Posterior subcapsular cataract [HP:0007787](#)

#### Frecuente

Abnormal rapid eye movement sleep [HP:0002494](#)

- La descripción fenotípica de esta enfermedad se basa en un análisis de la literatura científica y **utiliza los términos de la Ontología del Fenotipo Humano (HPO).**
- Las **anomalías fenotípicas** se presentan **por orden de frecuencia** de ocurrencia y por orden alfabético dentro de cada grupo de frecuencias.

Enfermedades raras

Búsqueda

Signos y síntomas clínicos

Clasificaciones

Genes

Discapacidad

Enciclopedia para el público en general

Enciclopedia para profesionales

Guías de urgencias

Fuentes/ Procedimientos

Descargar conjunto de datos

# Orphadata

WELCOME TO ORPHADATA  
ACCESS TO AGGREGATED DATA FROM  
orphanet

UPDATED MONTHLY



9368

Clinical entities



7877

Disease-gene relationships



95067

Phenotypic annotations



15465

Epidemiological data



4155

Orphan designations and drugs



44096

Diagnostic tests

## FREE DATASETS POWERED BY orphanet

These data sets are a partial extraction of the Orphanet data base, freely accessible at [www.orpha.net](http://www.orpha.net) (for consultation purposes only).  
The data sets are available in nine languages: **English, French, German, Italian, Portuguese, Spanish, Dutch, Polish and Czech.**  
A description of these datasets with annotated samples is available.



Nomenclature and classification of rare diseases



Genes associated with rare diseases



Clinical signs and symptoms in rare diseases



Epidemiological data



Rare diseases and functional consequences

# Orphadata

Product 1 Inventory of rare diseases with annotations: No cost – free access CC BY 4.0 licence

## Rare Diseases and cross-references

List including preferred name, synonyms in English, French, German, Italian, Portuguese, Spanish, Dutch, Czech, or Polish, ORPHA code, type of entries, short definition of the disease. Entries are cross-referenced with ICD-10, OMIM, UMLS, MeSH, MedDRA and the alignments are characterized in order to indicate if the terms are perfectly equivalent (exact mapping) or not.

## Clinical classifications of rare diseases (poly-hierarchy)

- Rare Cardiac Diseases
- Rare Developmental Anomalies During Embryogenesis
- Rare Cardiac Malformations
- Rare Sucking Swallowing Diseases
- Rare Inborn Errors of Metabolism
- Rare Gastroenterological Diseases
- Rare Genetic Diseases
- Rare Neurological Diseases
- Rare Abdominal Surgical Diseases
- Rare Hepatic Diseases
- Rare Respiratory Diseases
- Rare Urogenital Diseases
- Rare Surgical Thoracic Diseases
- Rare Skin Diseases
- Rare Renal Diseases
- Rare Ophthalmic Diseases
- Rare Endocrine Diseases
- Rare Haematological Diseases
- Rare Immunological Diseases

## Rare diseases with their associated genes

Table with ORPHA code of the disease linked to the associated genes, with a characterisation of the relationship between gene and disease (causative, modifier, susceptibility, or playing a role in the phenotype) and the kind of mutation germline or somatic. In addition, the table includes the name of the gene in English, its ORPHA code, chromosomal location, symbol and synonyms and cross-referenced with UniProtKB, HGNC, OMIM, GenAtlas, ensembl, Reactome and IUPHAR-DB.

## Phenotypes associated with rare diseases

Table with diseases listed in Orphanet annotated with HPO phenotypes. The alignment is characterised by frequency (obligatory, very frequent, frequent, occasional, very rare or excluded) and whether the annotated HPO term is a major diagnostic criterion or a pathognomonic sign of the rare disease.

Table with the source, the date and the validation status of the association between the rare disease and HPO terms.

## Diseases with epidemiological data

Table with preferred name and ORPHA code of the diseases, groups of diseases or sub types: point prevalence, birth prevalence, lifelong prevalence and incidence, or the number of families reported together with their respective intervals per geographical area.

Table with preferred name and ORPHA code of the diseases, their type of inheritance, interval average age of onset and age of death.

## Rare diseases and functional consequences

Table with diseases listed in Orphanet annotated with with functional consequences or environmental factors leading to limitation of activity or restriction of participation. The alignment is characterised by frequency, temporality, degree of severity.

# Resumen de la enfermedad

## Descripción clínica

La edad de aparición es muy variable, desde la etapa prenatal hasta la edad adulta. Las manifestaciones clínicas también cubren una amplia gama y pueden diferir entre familiares y entre familias afectas. Actualmente se reconocen cinco formas: congénita, de la primera infancia, juvenil, de inicio en la edad adulta y de inicio tardío. La enfermedad congénita (15% de los casos) es la forma más grave e incluye debilidad grave generalizada al nacimiento con dificultad respiratoria, hipotonía y problemas para alimentarse. Posteriormente, los pacientes desarrollan retraso cognitivo y motor, discapacidad intelectual y trastornos del espectro autista. El curso puede ser fatal en la forma congénita (30-40%). En los casos de inicio en la infancia (1-10 años de edad), las principales manifestaciones clínicas implican debilidad muscular (incluyendo grupos musculares tanto proximales como distales, debilidad facial, complicaciones respiratorias y gastrointestinales, como dificultad respiratoria, aspiración, disfagia), estreñimiento y trastornos del habla), miotonía, trastornos respiratorios de depresión, ansiedad, déficit de atención (en algunos casos), que se desarrolla en la infancia (distal, dolor, miotonía y afectación de los miembros inferiores), trastornos cardíacos, cataratas y bocio (en algunos casos tiroidea). El déficit intelectual es más leve en los varones que en las mujeres y puede estar ausente. La enfermedad incluye miotonía leve y debilidad en los miembros inferiores en los pacientes afectados.

## Manejo y tratamiento

Actualmente no se dispone de un tratamiento específico. El manejo incluye principalmente la monitorización de posibles complicaciones y los cuidados de apoyo (dispositivos de asistencia, terapia hormonal, analgésicos).

## Pronóstico

Algunos casos son graves y pueden tener un impacto en la esperanza de vida, en particular los casos de aparición temprana causados por expansiones genéticas masivas. El pronóstico en los casos de inicio en la edad adulta depende principalmente de la gravedad de las manifestaciones cardíacas. Las causas de muerte incluyen insuficiencia respiratoria, enfermedades cardiovasculares, arritmias y neoplasias.



# Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

## Agradecimientos

Francesc Palau  
*Coordinador Nacional*

M<sup>a</sup> Elena Mateo  
*Documentalista científica*

### Comité Científico de Orphanet-España



[Comité de expertos en enfermedades raras \[PDF\]](#)  
(66 expertos, 32 áreas médicas)



MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030





# Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

## Muchas gracias por vuestra atención

Virginia Corrochano

Gestora de Orphanet-España

[vcorrochano@ciberer.es](mailto:vcorrochano@ciberer.es)

M<sup>a</sup> Elena Mateo y Noelia Millán

Documentalistas científicas

[memateo@ciberer.es](mailto:memateo@ciberer.es) [noelia.millan@ciberer.es](mailto:noelia.millan@ciberer.es)

[orphanet@ciberer.es](mailto:orphanet@ciberer.es)



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



3 SALUD  
Y BIENESTAR

