

# Visibilizar las enfermedades raras: una tarea común

Soledad Díaz Alarcón \*

Elena Sánchez Trigo y Tamara Varela Vila (2018):

*RERCOR*. Recursos sobre enfermedades raras.

<https://www.rercor.org>. Vigo: Universidade de Vigo.

ISSN: 2659-9058.

Aunque caigamos en el tópico al afirmar que Internet ha transformado nuestro modelo social en una sociedad de la información, no por ello es menos cierto; de hecho, es una certeza manifiesta que la red se ha convertido en una herramienta fundamental para la transmisión de conocimiento al poner a nuestro alcance, en tiempo récord, datos, explicaciones, referencias, etc., en definitiva, saber, cultura o ciencia. Con respecto a esta última, la necesidad de compartir y transmitir los avances científicos ha propiciado la creación de portales, plataformas y herramientas web que permiten un flujo de información continuo y una comunicación inmediata, y refuerzan, al tiempo que facilitan, los mecanismos de coordinación de instituciones y profesionales. Y es que la sociedad de la comunicación y, en particular, su digitalización han dejado constancia de su eficacia como vías de consulta y colaboración interpersonal.

Desde el punto de vista de la salud, este espacio común ha favorecido la proliferación de servicios de información tanto a nivel nacional como internacional. Sin embargo, si bien la salud en línea se ha desarrollado profusamente, no han seguido esta orientación la producción y los servicios electrónicos en lo que a enfermedades raras (ER) se refiere, siendo escasos y no siempre de fácil acceso, tal vez por la baja prevalencia de estas dolencias y por la escasez de conocimientos y especialización. En concreto, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (Comisión de las Comunidades Europeas, 2008) define como enfermedad rara aquella cuya prevalencia no supera el 5 por 10 000 en la Unión Europea. La Organización Europea para las Enfermedades Raras, EURORDIS, estima la existencia de entre 6000 y 8000 enfermedades raras que en general son de tipo crónico e invalidantes y pueden llegar a afectar, aproximadamente, a 29 millones de personas en la Unión Europea (EURORDIS, 2012).

Desde diferentes organismos<sup>1</sup>, tanto nacionales como internacionales, públicos o privados, se procura promover e incenti-

var el acceso a la información relacionada con las enfermedades raras a través de la web, mediante iniciativas que presentan diferentes grados de especialización y van dirigidas a públicos dispares, tales como EURORDIS (European Organization for Rare Diseases), Orphanet, NORD (National Organization for Rare Diseases), DG-SANCO (Dirección general de sanidad y protección de los consumidores de la Unión Europea), RDTF (Rare Diseases Task Force), ERARE (European Research Projects on Rare Diseases), ORD (NIH Office for Rare Diseases), CORD (Canadian Organization for Rare Diseases), London Dysmorphology Database, FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III) o proyectos gubernamentales como la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud español (2014) o el 3º Plan nacional de maladies rares (2018-2022) francés. No obs-

tante, sigue siendo crucial la colaboración y coordinación de todos los agentes implicados (profesionales y especialistas, pacientes, instituciones y asociaciones, servicios sociales y administraciones, entre otros) para desarrollar y visibilizar la información disponible sobre enfermedades raras.

Amén de los agentes anteriormente mencionados, es esencial incluir un sector profesional cuya vinculación con el ámbito de la biomedicina es muy estrecha; nos referimos a traductores, intérpretes, redactores científicos y docentes universitarios, cuya aportación multilingüe e intervención a nivel terminológico y temático se prefiguran ineludibles en la difusión del conocimiento científico, la colaboración de redes de investigadores o la comunicación médico-paciente.

En su labor diaria, estos profesionales requieren herramientas y recursos actualizados de carácter especializado, entre los que destacan muy especialmente los recursos terminológicos (diccionarios especializados, corpus, tesauros, enciclopedias, etc.). De hecho, los conocimientos temáticos y terminológicos son competencias destacadas para un traductor de textos biomédicos (Van Hoof, 1999; Rouleau, 2003), de ahí la oportunidad y necesidad del portal *RERCOR*, creado por las doctoras Elena Sánchez Trigo (Catedrática de Traducción e Interpretación) y Tamara Varela Vila (investigadora, doctora en Traducción e Interpretación) de la Universidade de Vigo, que pertenecen al grupo *COLE* (*Compilers and Languages*). Este recurso se ha llevado a cabo en el marco de varios proyectos

**La Organización Europea para las Enfermedades Raras estima la existencia de entre seis mil y ocho mil enfermedades raras que, en general, son de tipo crónico e invalidantes**

\* Universidad de Córdoba (España). Dirección para correspondencia: [lr2dials@uco.es](mailto:lr2dials@uco.es).



UNIVERSIDADE DE VIGO

Universidade de Vigo

RERCOR Información Corpus Glosarios Equipo Contacto

**RERCOR (Recursos sobre enfermedades raras)** es un portal de recursos lingüísticos del ámbito biomédico sobre un amplio grupo de enfermedades que buscan mayor visibilidad y prioridad en las políticas de salud pública: las **enfermedades raras (ER)**, también denominadas enfermedades minoritarias o huérfanas.

RERCOR tiene como objetivo proporcionar herramientas multilingües que permitan conocer mejor los usos lingüísticos propios del subdominio médico de las ER, especialmente su terminología. Se dirige a traductores, intérpretes y redactores científicos, profesionales o en formación, así como a investigadores y docentes de estas áreas.

RERCOR incluye:

- **Aplicación de consulta de corpus:** MYOCOR 2.0 (corpus de enfermedades neuromusculares), EMCOR (corpus de enfermedades metabólicas) y ERCOR (corpus de guías de práctica clínica sobre ER). Se trata de corpus comparables y paralelos en francés y español, que incluyen textos publicados entre 1993 y 2017. La aplicación proporciona líneas de concordancia así como información morfosintáctica, colocacional y contextual. Asimismo, posibilita la recuperación selectiva de datos mediante la aplicación de diversos filtros extralingüísticos (fecha de publicación, género textual y grado de especialización). Los corpus pueden consultarse tanto de forma conjunta como individual.
- **Aplicación de consulta de glosarios:** permite acceder de forma unificada a un conjunto de glosarios y vocabularios (en francés, inglés y español) sobre enfermedades neuromusculares, errores innatos del metabolismo y productos de apoyo para ER.

Para facilitar las consultas se han elaborado varios tutoriales en vídeo que figuran en la pestaña Información.

ISSN: 2659-9058

**FIGURA 1.** *Entrada del portal RERCOR*

de investigación (FFI2014-51978-C2-1-R y TIN2017-85160-C2-2-R) y compilan herramientas producidas en proyectos previos.

En líneas generales, *RERCOR (Recursos sobre enfermedades raras)* es un portal de recursos lingüísticos del ámbito biomédico sobre un amplio número de enfermedades raras, cuyo principal objetivo es proporcionar herramientas multilingües para ampliar y divulgar el conocimiento sobre estas patologías desde un punto de vista terminológico, a partir de las aplicaciones de consulta de corpus, glosarios y vocabularios (en francés, inglés y español) sobre enfermedades neuromusculares, errores innatos del metabolismo y productos de apoyo para ER. Por ello, el público objetivo del portal son esencialmente traductores, intérpretes y redactores científicos, profesionales o en formación, así como investigadores y docentes de estas áreas.

El portal, ubicado en una interfaz web de libre acceso, está organizado mediante una estructura lógica y clara en seis bloques (*RERCOR*, *información*, *corpus*, *glosarios*, *equipo* y *contacto*). El primero presenta una visión genérica del recurso, que incluye su definición, objetivo, usuarios a los que se dirige y una explicación somera sobre las herramientas terminológicas que lo sustentan, los corpus y los glosarios. Con respecto a los primeros, tres corpus bilingües (francés-español) lo conforman: EMCOR, corpus de enfermedades metabólicas; ERCOR, corpus de guías de práctica clínica sobre enfermedades raras y MYOCOR 2.0, corpus de enfermedades neuromusculares. Son corpus de naturaleza comparable y paralela, están lematizados y etiquetados e integran textos publicados entre 1993 y 2017 que han sido producidos por diferentes tipos de sujetos e instituciones implicadas en el ámbito de las ER, tales como médicos o profesionales sanitarios con diversos niveles de especialización (lo que da lugar asimismo a diferentes niveles de especialización en los géneros textuales), asociaciones de enfermos reconocidas, empresas farmacéuticas, investigadores, etc., factores que favorecen su multidisciplinariedad. Los glosarios, por su

parte, son multilingües (francés, inglés y español) y engloban subcampos como las enfermedades neuromusculares, errores innatos del metabolismo y productos de apoyo para ER. Estos glosarios, que permiten su consulta de forma individual o unificada, reúnen más de 1700 entradas e incluyen, junto a los términos equivalentes en otra lengua, la categoría gramatical, otras denominaciones o notas de uso.

Tres tutoriales en vídeo detallan las características y explican las formas de búsqueda en las aplicaciones. Estos recursos multimedia se revelan muy útiles, ya que sirven de ayuda al usuario e incrementan la eficacia de las herramientas del portal.

Con respecto a la aplicación de los corpus, existen cuatro modos de consulta que se simplifican en consulta por palabra ortográfica o palabras ortográficas próximas y consulta por elemento gramatical o elementos gramaticales próximos, a las que se le pueden aplicar filtros, tales como género textual y subgénero (caso clínico, *abstract*, revisión, etc.), grado de especialización (divulgativo, semiespecializado o especializado), periodo temporal e idioma. Los resultados se muestran, por defecto, en forma de concordancias de las que se pueden consultar los contextos (tanto en francés como en español), aunque también se proporcionan por frecuencias (simple o completa), gracias a las cuales se obtienen el número de ocurrencias, la frecuencia normalizada, el número de documentos y datos estadísticos relativos a los géneros textuales, especialización o idioma. En el caso de búsqueda por elementos gramaticales, se pueden, además, precisar tanto el elemento gramatical, la etiqueta, el lema o la palabra ortográfica.

Esta aplicación de corpus permite el uso de distintos comodines (signos ?, \*, !, |) para sustituir caracteres o condicionar la presencia o ausencia de resultados. Por ejemplo, la búsqueda *gl?cogenesis* permite explorar tanto las ocurrencias de *glucogenesis* como de *glicogenesis*. Si incluimos *\*oide*, obtenemos todas las palabras que acaban con el sufijo *-oide*. Igualmente, se

FIGURA 2. Formulario de búsqueda del portal RERCOR

puede realizar la búsqueda por elementos gramaticales de los que se omiten varios caracteres, como por ejemplo la detección de adverbios cuya terminación es *-ment* mediante la búsqueda *\*ment*; incluso realizar una restricción de resultados: si incluimos *\*motor!motor*, obtendremos todas las palabras acabadas en *-motor* excepto *motor*. Sin obviar la búsqueda con alternativas: si introducimos, por ejemplo, *error\*innato\*|congénito\**, se obtienen todas las ocurrencias de *error(es) innato(s)* o *error(es) congénito(s)*.

La consulta de la aplicación de glosarios puede realizarse, además, tanto de forma conjunta como individual, y obtendremos, por defecto, todas las entradas del glosario seleccionado. No obstante, es posible realizar la búsqueda insertando el término en la caja de búsqueda o a través de una selección alfabética, y permite efectuarse en cualquiera de los idiomas que incluye: francés, inglés, español. Cada entrada está compuesta por distintos campos como el término en francés y su equivalente en español, sinónimos, otras denominaciones y el recurso de procedencia.

En definitiva, el portal RERCOR, que se inscribe en la investigación sobre traducción de textos divulgativos, semiespecializados o especializados cuya temática son las enfermedades raras, pone a disposición de la comunidad científica un recurso terminológico de gran utilidad, una herramienta de libre acceso muy necesaria que permite a usuarios como traductores, intérpretes o redactores científicos —pero también a otros posibles destinatarios, como profesionales del ámbito sanitario o los propios pacientes— el uso correcto de la terminología especializada del dominio de las enfermedades raras, así como acercar el conocimiento terminológico sobre estas patologías a un público no especialista. Este proyecto favorece, a su vez, la promoción de un trabajo científico sobre ER e incentiva el acceso a la información relacionada con dichas enfermedades a través de la web. Una finalidad crucial si queremos que las ER adquieran un

trato de igualdad con otras enfermedades, por ello no hay que cejar en el empeño de visibilizarlas a través de la promoción y divulgación de todos los recursos destinados a la investigación, a la sensibilización social y a la información sobre estas patologías, de modo que mantengan su nivel prioritario en las políticas de salud pública.

### Notas

1. L. Aldamiz-Echevarría, J. A. Prieto, M. L. Couce y D. González Lamuña (2008) compendian una significativa selección en su artículo «Recursos *on-line* en el manejo de enfermedades raras», *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, vol. 31, supl. 2. Pamplona.

### Referencias bibliográficas

Aldamiz-Echevarría, L., J. A. Prieto, M. L. Couce y D. González Lamuña (2008): «Recursos *on-line* en el manejo de enfermedades raras», *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* vol. 31 supl. 2 Pamplona. <http://cort.as/-MfHF>.  
Comisión de las Comunidades Europeas (2008): *Las enfermedades raras: un reto para Europa*. Bruselas, 11.11.2008 COM(2008) 679 final. <http://cort.as/-MfGX>.  
EURORDIS (2012): «¿Qué es una enfermedad rara?». <http://cort.as/-MfGi>.  
Rouleau, Maurice (2003): «La terminologie médicale et ses problèmes», *Panace@* 12 (4): 143-152. <http://cort.as/-MfGs>.  
Van Hoof, Henry (2001): «La traduction des éponymes médicaux banalisés de langue anglaise», *Meta*, 46 (1): 82-91. <http://cort.as/-MfH4>.