

Vocabulario francés-español de enfermedades raras: errores innatos del metabolismo

Tamara Varela Vila,* Elena Sánchez Trigo,** Verónica Alonso Ferreira*** y Ana Villaverde Hueso***

Resumen: En este trabajo presentamos un vocabulario bilingüe (francés-español) sobre un importante grupo de enfermedades raras (ER): los errores innatos del metabolismo (EIM). El vocabulario que hemos elaborado es uno de los resultados de la explotación del corpus EMCOR. En las páginas que siguen se presentan, en primer lugar, las principales características y el interés del subdominio seleccionado, la metodología utilizada y el sistema de consulta por parte del usuario. A continuación, se incluye el vocabulario.

Palabras clave: recursos traducción textos médicos, corpus, terminología, errores innatos del metabolismo (EIM), enfermedades raras (ER).

Vocabulary French-Spanish of rare diseases (RDs): Inborn errors of metabolism (IEMs)

Abstract: In this paper we present a bilingual vocabulary (FR-ES) for a large group of rare diseases (RDs): inborn errors of metabolism (IEMs). We have created this vocabulary list using the EMCOR corpus. First we present the main characteristics and the interest of the chosen sub-domain, then the methodology used and the user query system, followed by the vocabulary list.

Key words: translation resources, medical texts, corpus, terminology, inborn errors of metabolism (IEMs), rare diseases (RDs).

Panace@ 2010; 12 (33): 35-78

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son un conjunto de afecciones genéticas originadas por una alteración de una proteína o de una enzima que bloquea un proceso metabólico. Se trata de enfermedades monogénicas, generalmente de herencia autosómica recesiva y con alto riesgo de recurrencia. Son graves y afectan a diversos órganos, por lo que la expectativa de la calidad de vida se ven reducidas en gran parte de los casos. Los EIM constituyen un grupo importante dentro del conjunto de las enfermedades raras (ER) —un 30 % del total— y en estos momentos están recibiendo mucha atención por parte de la comunidad investigadora.¹

El vocabulario que hemos elaborado² se centra en un ámbito temático novedoso, de naturaleza multidisciplinar, dada la confluencia en el mismo de diversas especialidades médicas, y en el que existe una demanda social de difusión de la información. Actualmente el ámbito de las ER, en el que se integran los EIM, se ha convertido en una prioridad dentro las políticas de salud pública.³

Los afectados por estas enfermedades reclaman una mayor atención, tanto por parte de los profesionales del ámbito de la salud como por parte de la Administración y de la sociedad en general. Se quiere difundir el conocimiento sobre

ellas, la investigación en curso y la situación de los enfermos, así como las ayudas y prestaciones disponibles.

Para dar respuesta a estas necesidades, se están desarrollando una serie de iniciativas, llevadas a cabo fundamentalmente por las asociaciones y organizaciones de pacientes y familiares. La finalidad es visibilizar las ER y conseguir un trato de igualdad, desde el punto de vista investigador y sanitario, con otras enfermedades. Todas estas acciones han conseguido que en los últimos años exista una mayor sensibilización social en relación con los problemas que presentan las personas afectadas por estos trastornos.

1. Características del vocabulario y metodología

Este vocabulario bilingüe, que recoge más de 300 conceptos relativos a las denominaciones de las diferentes enfermedades que integran los EIM, es uno de los resultados de la explotación del corpus EMCOR. Un corpus que hemos compilado con el objetivo de realizar un estudio terminológico del ámbito de los EIM, pero teniendo siempre en cuenta las necesidades de los traductores de textos médicos. Se trata de un corpus comparable francés y español, constituido por textos escritos, completos, pertenecientes a diferentes géneros

* Licenciada en Traducción e Interpretación, doctoranda de la Universidad de Vigo (España) y traductora. Dirección para correspondencia: tvarela@uvigo.es.

** Catedrática de Traducción e Interpretación de la Universidad de Vigo (España).

*** Investigadora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid (España).

y representativos desde el punto de vista de la actualidad científica y social del subdominio de los EIM. EMCOR es un corpus de especialidad, con un tamaño acorde con los estándares de representatividad de este tipo de corpus y, por lo tanto, suficientemente extenso para permitirnos realizar un análisis terminológico representativo del ámbito de los EIM.⁴

En relación con las lenguas seleccionadas, el vocabulario elaborado constituye una aportación novedosa, dada la escasez de recursos disponibles en francés y español en el dominio de la biomedicina. Por este motivo, consideramos de especial interés el haber conseguido identificar una producción textual de calidad en ambas lenguas en un ámbito en el que el inglés es la lengua predominante.

Durante el proceso de elaboración del vocabulario sobre EIM nos hemos encontrado con diferentes problemas. Queremos destacar, entre ellos, las dificultades derivadas de la existencia de un gran número de sinónimos y cuasisinónimos y de variantes ortográficas y sintácticas, así como de la frecuente aparición de siglas. Desde nuestro punto de vista, esta realidad, constantemente presente en los textos compilados en el corpus EMCOR, debía recogerse en el vocabulario. Para ello fue necesaria una sistematización que permitiese organizar el ámbito y que facilitase las consultas. Por este motivo, realizamos una organización conceptual del ámbito de los EIM en cada una de las lenguas de trabajo.

En aquellos casos en los que se registraban diversas denominaciones para una misma enfermedad, se ha establecido un «término preferido» o «identificador único» para cada una. Se trata del término que se considera más apropiado para designar una enfermedad. Es a este al que se remite en cada una de las entradas de las diferentes denominaciones existentes para un mismo concepto (en el apartado siguiente se presentan algunos ejemplos).

Para establecer este término preferido se han seguido los siguientes criterios:

- frecuencia, manejabilidad, adecuación y motivación (Dubuc, 1992);
- coherencia intralingüística: en caso de que existiesen varias denominaciones diferentes para un grupo de enfermedades similares, se ha escogido como término preferido aquel que es común a todas ellas;
- coherencia interlingüística: se ha optado por utilizar como preferidos términos similares en francés y español, siempre que se adaptasen a los criterios indicados más arriba.

Si bien ya hemos indicado que en el vocabulario se incluyen las denominaciones que se han extraído del corpus EMCOR, debemos señalar, asimismo, que todas ellas han sido revisadas y validadas por expertos del ámbito.⁵

2. Consulta del vocabulario

Las entradas del vocabulario están ordenadas por orden alfabético. De manera general, se presenta en la columna de la izquierda la denominación en francés y en la columna de la derecha el término equivalente en español.

argininémie	argininemia
-------------	-------------

Figura 1. Ejemplo de una consulta

En aquellos casos en los que existen sinónimos, todos ellos tienen entrada en el vocabulario, pero, de acuerdo con lo indicado en el apartado precedente, se ha utilizado el sistema de remisión al término preferido.

De este modo, si un usuario busca un término en francés y este no se corresponde con el que se ha establecido como término preferido para designar dicha enfermedad, en la entrada de la denominación buscada encontrará una remisión al término preferido para ella en francés.

Será en esta nueva entrada a la que se le remite donde podrá encontrar la denominación preferida equivalente en español, así como otros términos utilizados para hacer referencia a dicha enfermedad.

Por ejemplo, si se busca en el vocabulario *déficit en arylsulfatase A*. Dado que este no es el establecido como término preferido en francés, en dicha entrada (columna derecha), se remite a *leucodystrophie métachromatique*, que es la denominación preferida para este concepto. Se presenta del siguiente modo:

déficit en arylsulfatase A	Cf. <i>leucodystrophie métachromatique</i>
----------------------------	--

Figura 2. Ejemplo de una consulta con remisión al término preferido

Al consultar la entrada *leucodystrophie métachromatique* el usuario encontrará en ella el término preferido equivalente en español (*leucodistrofia metacromática*), así como las demás denominaciones empleadas en esta lengua para hacer referencia a dicha enfermedad (en este caso: *deficiencia de arilsulfatasa A*). La entrada del vocabulario, en este caso, es la siguiente:

leucodystrophie métachromatique	leucodistrofia metacromática Otras denominaciones: deficiencia de arilsulfatasa A
---------------------------------	---

Figura 3. Ejemplo de una consulta de un término preferido

Este trabajo se inscribe en la investigación que sobre traducción de textos del ámbito de la biomedicina, en concreto ER, estamos desarrollando.⁶ Se trata de una línea de investigación que toma como base la elaboración de corpus multilingües para la creación de recursos para traductores, intérpretes o redactores científicos y técnicos, pero también para otros posibles destinatarios, como profesionales del ámbito sanitario o los propios pacientes.

El vocabulario que presentamos constituye una nueva contribución de nuestro proyecto para lograr la existencia de recursos que describan satisfactoriamente el ámbito de las ER y que permitan a sus usuarios emplear de forma correcta la terminología especializada del subdominio objeto de estudio.

3. Vocabulario

A	
acidémie glutarique	<i>Cf. acidurie glutarique</i>
acidémie glutarique type I	<i>Cf. acidurie glutarique type I</i>
acidémie glutarique type II	<i>Cf. acidurie glutarique type II</i>
acidémie glutarique type III	<i>Cf. acidurie glutarique type III</i>
acidémie isovalérique	<i>Cf. acidurie isovalérique</i>
acidémie méthylmalonique - homocystinurie	<i>Cf. acidurie méthylmalonique avec homocystinurie</i>
acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl C	<i>Cf. acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cbl C</i>
acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl D	<i>Cf. acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cbl D</i>
acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl F	<i>Cf. acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cbl F</i>
acidémie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12	<i>Cf. acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12</i>
acidémie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12, type cbl A	<i>Cf. acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12 type cbl A</i>
acidémie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12, type cbl B	<i>Cf. acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12 type cbl B</i>
acidémie propionique	acidemia propiónica <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de propionil CoA carboxilasa glicinemia con cetosis
acidose lactique	acidosis láctica
acidurie 2-méthylbutyrique	<i>Cf. déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaînes courtes</i>
acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica <u>Otras denominaciones:</u> HMG aciduria hidroximetilglutárica deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA liasa déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA liasa
acidurie argininosuccinique	<i>Cf. déficit en argininosuccinate lyase</i>

acidurie glutarique	aciduria glutárica <u>Otras denominaciones:</u> acidemia glutárica
acidurie glutarique type I	aciduria glutárica tipo I <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia congénita de glutaril-CoA deshidrogenasa acidemia glutárica tipo I acidosis glutárica tipo I AGI AGTI
acidurie glutarique type II	aciduria glutárica tipo II <u>Otras denominaciones:</u> acidemia glutárica tipo II acidosis glutárica tipo II deficiencia de la flavoproteína ubiquinona oxidoreductasa transportadora de electrones déficit ETFA déficit ETFB déficit ETFDH déficit de MAD déficit de flavoproteína de transferencia de electrones déficit múltiple de acil-CoA deshidrogenasa MADD
acidurie glutarique type III	aciduria glutárica tipo III <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de glutaril-CoA oxidasa
acidurie isovalérique	acidemia isovalérica <u>Otras denominaciones:</u> déficit de isovaleril CoA deshidrogenasa
acidurie méthylmalonique - homocystinurie	<i>Cf. acidurie méthylmalonique avec homocystinurie</i>
acidurie méthylmalonique avec homocystinurie	aciduria metilmalónica con homocistinuria
acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cbl C	aciduria metilmalónica con homocistinuria tipo cbl C <u>Otras denominaciones:</u> acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl C Cbl C
acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cbl D	aciduria metilmalónica con homocistinuria tipo cbl D <u>Otras denominaciones:</u> acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl D Cbl D
acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cbl F	aciduria metilmalónica con homocistinuria tipo cbl F <u>Otras denominaciones:</u> acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl F Cbl F

acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12	aciduria metilmalónica sensible a la vitamina B12 <u>Otras denominaciones:</u> acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 defecto de adenosilcobalamina
acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12 type cbl A	aciduria metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo cbl A <u>Otras denominaciones:</u> acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo cbl A aciduria metilmalónica, vitamina B12 sensible, tipo cbl A acidemia metilmalónica, vitamina B12 sensible, tipo cbl A Cbl A
acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12 type cbl B	aciduria metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo cbl B <u>Otras denominaciones:</u> acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo cbl B aciduria metilmalónica, vitamina B12 sensible, tipo cbl B acidemia metilmalónica, vitamina B12 sensible, tipo cbl B Cbl B
acidurie méthylmalonique isolée, vitamine B12 sensible, type cbl A	<i>Cf. acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12 type cbl A</i>
acidurie méthylmalonique isolée, vitamine B12 sensible, type cbl B	<i>Cf. acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12 type cbl B</i>
acidurie mévalonique	aciduria mevalónica <u>Otras denominaciones:</u> MVA aciduria mevalónica clásica deficiencia de mevalonato quinasa
acidurie N-acétyl aspartique	aciduria N-acetilaspártica <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Canavan degeneración espongiosa de la sustancia blanca
acidurie organique	aciduria orgánica
acidurie organique cérébrale	aciduria orgánica cerebral
acidurie organique classique	aciduria orgánica clásica
acidurie orotique héréditaire	aciduria orótica hereditaria
adrénoleucodystrophie liée à l’X	adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X <u>Otras denominaciones:</u> ALD-X

adrénoleucodystrophie néonatale	adrenoleucodistrofia neonatal <u>Otras denominaciones:</u> ALDN
adrénomyéloneuropathie	adrenomieloneuropatía <u>Otras denominaciones:</u> adrenomielopatía adrenoleucodistrofia del adulto
alcaptonurie	alcaptonuria <u>Otras denominaciones:</u> déficit de homogentisico oxidasa ocronosis hereditaria
ALD	<i>Cf. adrénoleucodystrophie liée à l’X</i>
ALDN	<i>Cf. adrénoleucodystrophie néonatale</i>
alpha-mannosidose	alfa-manosidosis <u>Otras denominaciones:</u> déficit de alfa-D-manosidasa lisosomal
AMN	<i>Cf. adrénomyéloneuropathie</i>
AMV	<i>Cf. acidurie mévalonique</i>
amylopectinose	<i>Cf. glycogénose de type IV</i>
angiokératose de Fabry	<i>Cf. maladie de Fabry</i>
anomalie congénitale de la glycosylation	defecto congénito de la glicosilación <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Glucoproteínas Deficientes en Carbohidratos CDG
anomalie congénitale de la glycosylation type Ia	<i>Cf. CDG-Ia</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type Ib	<i>Cf. CDG-Ib</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type Ic	<i>Cf. CDG-Ic</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type Id	<i>Cf. CDG-Id</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type Ie	<i>Cf. CDG-Ie</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type If	<i>Cf. CDG-If</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type Ig	<i>Cf. CDG-Ig</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type Ih	<i>Cf. CDG-Ih</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type Ii	<i>Cf. CDG-Ii</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type IIa	<i>Cf. CDG-IIa</i>

anomalie congénitale de la glycosylation type IIb	<i>Cf. CDG-Ib</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type IIc	<i>Cf. CDG-IIc</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type IId	<i>Cf. CDG-IId</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type IIe	<i>Cf. CDG-IIe</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type IIf	<i>Cf. CDG-IIf</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type IIg	<i>Cf. CDG-IIg</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type Ij	<i>Cf. CDG-Ij</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type Ik	<i>Cf. CDG-Ik</i>
anomalie congénitale de la glycosylation type II	<i>Cf. CDG-II</i>
anomalie de glycosylation des protéines	<i>Cf. anomalie congénitale de la glycosylation</i>
anomalie de la bêta-oxydation péroxysomale	enfermedad de la beta-oxidación peroxisomal
anomalie de la biogénèse du péroxysome	<i>Cf. erreur de la biogénèse des peroxysomes</i>
anomalie de la biosynthèse de la créatine	enfermedad de biosíntesis de creatina
anomalie de la biosynthèse du stérol	enfermedad de biosíntesis de esteroides
anomalie de la O-galactosylation	defecto de la O-galactosilación
anomalie de la O-glycosylation des protéines	defecto de la O-glicosilación <u>Otras denominaciones:</u> trastorno de la O-glicosilación
anomalie de la O-mannosylation	defecto de la síntesis de O-manosil glicanos <u>Otras denominaciones:</u> distrofia muscular congénita DMC
anomalie de la O-N-acétylglucosaminylation	defecto de la síntesis de O-N-acetil-galactosaminil glicanos
anomalie de la O-xilosylation	defecto de la O-xilosilación
anomalie de transport lysosomal	<i>Cf. déficit de transport lysosomal</i>
anomalie du complexe pyruvate-déshydrogénase	<i>Cf. déficit en pyruvate déshydrogénase</i>
anomalie du cycle de l'urée	<i>Cf. désordre du cycle de l'urée</i>
anomalie du métabolisme intracellulaire de la cobalamine	<i>Cf. maladie du métabolisme de la cobalamine</i>
anomalie du transport du glucose	<i>Cf. défaut du transport de glucose</i>
anomalie péroxysomale	<i>Cf. maladie péroxysomale</i>

argininémie	argininemia
aspartylglucosaminurie	<i>Cf. déficit en aspartyl-glucosaminidase</i>
atrophie gyrée chorio-rétinienne	<i>Cf. hyperornithinémie</i>
atrophie gyrée de la rétine	<i>Cf. hyperornithinémie</i>
atrophie optique de Leber	<i>Cf. neuropathie optique héréditaire de Leber</i>

C

calcinose tumorale familiale hyperphosphatémique	calcinosis hiperfosfatémica tumoral familiar <u>Otras denominaciones:</u> HFTC
calcinosis universalis	<i>Cf. chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X</i>
CBLA	<i>Cf. acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12 type cbl A</i>
CBLB	<i>Cf. acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12 type cbl B</i>
CBLC	<i>Cf. acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cbl C</i>
CBLD	<i>Cf. acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cbl D</i>
CBLE	<i>Cf. déficit en méthyl-cobalamine type cbl E</i>
CBLF	<i>Cf. acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cbl F</i>
CBLG	<i>Cf. déficit en méthyl-cobalamine type cbl G</i>
CDG	<i>Cf. anomalie congénitale de la glycosylation</i>
CDG-Ia	CDG-Ia <u>Otras denominaciones:</u> síndrome CDG tipo Ia síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ia trastorno congénito de la glicosilación tipo Ia
CDG-Ib	CDG-Ib <u>Otras denominaciones:</u> déficit de fosfomanoisomerasa síndrome CDG tipo Ib síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ib trastorno congénito de la glicosilación tipo Ib

CDG-Ic	CDG-Ic <u>Otras denominaciones:</u> déficit de glucosiltransferasa 1 síndrome CGD tipo Ic síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ic trastorno congénito de la glicosilación tipo Ic
CDG-Id	CDG-Id <u>Otras denominaciones:</u> déficit de manosiltransferasa 6 síndrome de CDG tipo Id síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Id trastorno congénito de la glicosilación tipo Id
CDG-Ie	CDG-Ie <u>Otras denominaciones:</u> déficit de Dol-P-Man sintasa I síndrome de CDG tipo Ie síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ie trastorno congénito de la glicosilación tipo Ie
CDG-If	CDG-If <u>Otras denominaciones:</u> defecto en la utilización de Dol-P-Man síndrome de CDG tipo If síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo If trastorno congénito de la glicosilación tipo If
CDG-Ig	CDG-Ig <u>Otras denominaciones:</u> déficit de manosiltransferasa 8 síndrome de CDG tipo Ig síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ig trastorno congénito de la glicosilación tipo Ig
CDG-Ih	CDG-Ih <u>Otras denominaciones:</u> déficit de glucosiltransferasa 2 síndrome de CDG tipo Ih síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ih trastorno congénito de la glicosilación tipo Ih
CDG-II	CDG-Ii <u>Otras denominaciones:</u> déficit de manosiltransferasa 2 síndrome de CDG tipo Ii síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ii trastorno congénito de la glicosilación tipo Ii

CDG-IIa	<p>CDG-IIa</p> <p><u>Otras denominaciones:</u> déficit de N-acetil-glucosaminiltransferasa 2' síndrome de CDG tipo IIa síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo IIa trastorno congénito de la glicosilación tipo IIa</p>
CDG-IIb	<p>CDG-IIb</p> <p><u>Otras denominaciones:</u> déficit de glucosidasa 1 síndrome de CDG tipo IIb síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo IIb trastorno congénito de la glicosilación tipo IIb</p>
CDG-IIc	<p>CDG-IIc</p> <p><u>Otras denominaciones:</u> defecto en el transporte de GDP-fucosa síndrome de CDG tipo IIc</p>
CDG-IId	<p>CDG-IId</p> <p><u>Otras denominaciones:</u> déficit de β1, 4-galactosiltransferasa síndrome de CDG tipo II d síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo II d trastorno congénito de la glicosilación tipo II d</p>
CDG-IIe	<p>CDG-IIe</p> <p><u>Otras denominaciones:</u> déficit del complejo COG, subunidad 7 síndrome de CDG tipo IIe síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo IIe trastorno congénito de la glicosilación tipo IIe</p>
CDG-IIf	<p>CDG-IIf</p> <p><u>Otras denominaciones:</u> déficit del transportador de CMP-NeuAc síndrome de CDG tipo II f síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo II f trastorno congénito de la glicosilación tipo II f</p>
CDG-IIg	<p>CDG-IIg</p> <p><u>Otras denominaciones:</u> déficit del complejo COG, subunidad 1 síndrome de CDG tipo IIg</p>
CDG-Ij	<p>CDG-Ij</p> <p><u>Otras denominaciones:</u> síndrome de CDG tipo Ij déficit de UDP-GlcNAC trastorno congénito de la glicosilación tipo Ij síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ij</p>

CDG-Ik	CDG-Ik <u>Otras denominaciones:</u> déficit de manosiltransferasa 1 síndrome de CDG tipo Ik síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo Ik trastorno congénito de la glicosilación tipo Ik
CDG-II	CDG-II <u>Otras denominaciones:</u> déficit de manosiltransferasa 7-9 síndrome de CDG tipo II síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos tipo II trastorno congénito de la glicosilación tipo II
céroïde-lipofuscinoïse neuronale	lipofuscinosi cerioidea neuronal <u>Otras denominaciones:</u> LCN
céroïde-lipofuscinoïse neuronale de l'adulte	<i>Cf. lipofuscinoïse adulte</i>
céroïde-lipofuscinoïse neuronale infantile	<i>Cf. lipofuscinoïse infantile</i>
céroïde-lipofuscinoïse neuronale juvénile	<i>Cf. lipofuscinoïse juvénile</i>
céroïde-lipofuscinoïse neuronale, variante épilepsie nordique	<i>Cf. CLN8</i>
cherry-red-spot-myoclonus	<i>Cf. sialidose type I</i>
chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	condrodysplasia punctata ligada al X <u>Otras denominaciones:</u> calcinosis universalis condrodistrofia calcificante congénita síndrome de Conradi-Hünemann-Happle
chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	condrodistrofia punctata rizomélica
chondrodystrophie congénitale calcifiante	<i>Cf. chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X</i>
citrullinémie	<i>Cf. déficit en argininosuccinate synthétase</i>
CLN	<i>Cf. céroïde-lipofuscinoïse neuronale</i>
CLN de l'adulte	<i>Cf. lipofuscinoïse adulte</i>
CLN infantile	<i>Cf. lipofuscinoïse infantile</i>
CLN infantile tardive	<i>Cf. lipofuscinoïse infantile tardive</i>
CLN juvénile	<i>Cf. lipofuscinoïse juvénile</i>
CLN, variante épilepsie nordique	<i>Cf. CLN8</i>
CLN1	LCN1
CLN2	LCN2
CLN3	LCN3
CLN4	LCN4

CLN5	LCN5 <u>Otras denominaciones:</u> variante finlandesa de lipofuscinosis ceroidea neuronal
CLN6	LCN6 <u>Otras denominaciones:</u> variante checa de lipofuscinosis ceroidea neuronal variante gitana de lipofuscinosis ceroidea neuronal variante india de lipofuscinosis ceroidea neuronal
CLN7	LCN7 <u>Otras denominaciones:</u> variante turca de lipofuscinosis ceroidea neuronal
CLN8	LCN8 <u>Otras denominaciones:</u> epilepsia del norte epilepsia progresiva con retardo mental EPRM enfermedad LNC8, variante epilepsia del Norte LNC, variante epilepsia del Norte lipofuscinosis neuronal ceroide, variante epilepsia del Norte epilepsia progresiva-déficit intelectual, tipo finlandés
CMD	<i>Cf. anomalie de la O-mannosylation</i>
convulsion pyridoxal-phosphate dépendante	convulsión con respuesta al piridoxal fosfato
convulsion pyridoxino-dépendante	<i>Cf. convulsion pyridoxino-phosphate dépendante</i>
convulsion pyridoxino-phosphate dépendante	convulsión con respuesta a la piridoxina <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de piridoxina con convulsiones epilepsia dependiente de piridoxina
convulsion sensible au pyridoxal phosphate	<i>Cf. convulsion pyridoxal-phosphate dépendante</i>
CPTII	<i>Cf. déficit en carnitine palmitoyl transférase II</i>
CTFhP	<i>Cf. calcinose tumorale familiale hyperphosphatémique</i>
cystinose	cistinosis <u>Otras denominaciones:</u> defecto del transportador de cistina
cystinose infantile	cistinosis infantil <u>Otras denominaciones:</u> cistinosis nefropática cistinosis nefropática clásica
cystinose juvénile	cistinosis juvenil <u>Otras denominaciones:</u> forma intermedia de cistinosis
cystinose oculaire	cistinosis del adulto <u>Otras denominaciones:</u> forma ocular de cistinosis forma no nefropática de cistinosis

cystinurie	cistinuria <u>Otras denominaciones:</u> cistinuria-lisinuria
cystinurie-lysinurie	<i>Cf. cystinurie</i>

D	
défaut d'utilisation de Dol-P-Man	<i>Cf. CDG-I_f</i>
défaut de synthèse de Dol-P-Man	<i>Cf. CDG-I_e</i>
défaut du COG, subunité 1	<i>Cf. CDG-II_g</i>
défaut du COG, subunité 7	<i>Cf. CDG-II_e</i>
défaut du complexe oligomérique du Golgi (COG)	defecto del complejo oligomérico del aparato de Golgi (COG) <u>Otras denominaciones:</u> defecto del COG
défaut du transport de glucose	enfermedad del transporte de la glucosa
déficience en cofacteur molybdène	deficiencia del cofactor de molibdeno <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de MoCo
déficience en dihydropyrimidine déshydrogénase	deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa (DPD)
déficience en glycogène phosphorylase musculaire	<i>Cf. glycogénose de type V</i>
déficience en holocarboxylase synthétase	deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
déficience en purine nucléoside phosphorylase	alteración de la fosforilasa de nucleósidos de purina (PNP)
déficit complet en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase	<i>Cf. déficit en hypoxanthine-guanine-phosphoribosyltransférase</i>
déficit congénital de synthèse des acides biliaires	<i>Cf. erreur de synthèse des acides biliaires</i>
déficit de biosynthèse de la sérine	deficiencia de serina
déficit de l'oxydation des acides gras	<i>Cf. maladie de l'oxydation des acides gras</i>
déficit de la chaîne respiratoire	enfermedad de la cadena respiratoria mitocondrial <u>Otras denominaciones:</u> desorden de la cadena respiratoria déficit de la cadena respiratoria
déficit de mannosyl-transférase 7-9	<i>Cf. CDG-II</i>
déficit de O-glycosilation	<i>Cf. anomalie de la O-glycosylation des protéines</i>
déficit de synthèse des neurotransmetteurs	<i>Cf. maladie des neurotransmetteurs</i>
déficit de synthèse en L-sérine	<i>Cf. déficit de biosynthèse de la sérine</i>
déficit de transport lysosomal	defecto del transporte lisosomal

déficit de UDP-GlcNAC	<i>Cf. CDG-Ij</i>
déficit du complexe I de la chaîne respiratoire	<i>Cf. déficit en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit du complexe II de la chaîne respiratoire	<i>Cf. déficit en complexe II de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit du complexe III de la chaîne respiratoire	<i>Cf. déficit en complexe III de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit du complexe IV de la chaîne respiratoire	<i>Cf. déficit en complexe IV de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit du complexe V de la chaîne respiratoire	<i>Cf. déficit en complexe V de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit du transport en CMP-NeuAc	<i>Cf. CDG-IIj</i>
déficit en 17b-hydroxystéroïde déshydrogénase type 10	<i>Cf. déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte</i>
déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase	<i>Cf. déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte</i>
déficit en 3-hydroxy 3-méthylglutaryl-CoA lyase	<i>Cf. acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique</i>
déficit en 3-hydroxy-2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	<i>Cf. déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte</i>
déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase	deficiencia de 3 hidroxiacil CoA deshidrogenasa <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de deshidrogenasa de 3-hidroxiacil CoA
déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta <u>Otras denominaciones:</u> déficit de SCHAD deficiencia de SCHAD 17-b hidroxiesteroide deshidrogenasa, tipo 10 deficiencia de 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa deficiencia de 3-hidroxi-2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa deficiencia de HSD deficiencia de MHBD
déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga déficit de LCHAD trastorno de los ácidos grasos de cadena larga
déficit en 3-phosphoglycérate déshydrogénase	deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa (PHGDH)
déficit en 3-phosphoglycératedéshydrogénase	<i>Cf. déficit en 3-phosphoglycérate déshydrogénase</i>
déficit en 7-déhydrocholestérol-réductase	<i>Cf. syndrome de Smith-Lemli-Opitz</i>
déficit en acide homogentisique oxydase	<i>Cf. alcaptonurie</i>

déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaînes courtes	déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta <u>Otras denominaciones:</u> déficit de SCAD
déficit en acyl-coA déshydrogénase à chaînes courtes ramifiées	<i>Cf. déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaînes courtes</i>
déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media <u>Otras denominaciones:</u> déficit de MCAD trastorno de los ácidos grasos de cadena media
déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue	deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de VLCAD
déficit en adénosine-désaminase (ADA)	inmunodeficiencia debida a alteraciones de la adenosín desaminasa (ADA)
déficit en adénosylcobalamine	<i>Cf. acidurie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12</i>
déficit en adénylosuccinase	<i>Cf. déficit en adénylosuccinate lyase (ADLS)</i>
déficit en adénylosuccinate lyase (ADLS)	deficiencia de adenilosuccinato liasa (ADSL) <u>Otras denominaciones:</u> déficit de adenilsuccinasa
déficit en ADSL	<i>Cf. déficit en adénylosuccinate lyase (ADLS)</i>
déficit en AGAT	<i>Cf. déficit en arginine glycine amidinotransférase</i>
déficit en a-glucosidase	<i>Cf. maladie de Fabry</i>
déficit en alpha-1,4-glucosidase acide	<i>Cf. glycogénose de type II</i>
déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale	<i>Cf. alpha-mannosidose</i>
déficit en alpha-galactosidase A	<i>Cf. maladie de Fabry</i>
déficit en alpha-L-fucosidase	<i>Cf. fucosidose</i>
déficit en amylo-1,6-glucosidase	<i>Cf. glycogénose de type III</i>
déficit en ARBS	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type VI</i>
déficit en arginase	deficiencia de arginasa <u>Otras denominaciones:</u> déficit de arginasa
déficit en arginine glycine amidinotransférase	déficit de arginina-glicina amidinotransferasa (AGAT) <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de AGAT
déficit en arginine-glycine-amidino-transférase	<i>Cf. déficit en arginine glycine amidinotransférase</i>
déficit en argininosuccinase	<i>Cf. déficit en argininosuccinate lyase</i>
déficit en argininosuccinate lyase	déficit de argininosuccinato liasa (ASL) <u>Otras denominaciones:</u> aciduria argininosuccínica acidemia argininosuccínica

déficit en argininosuccinate synthétase	déficit de argininosuccinato sintetasa <u>Otras denominaciones:</u> citrulinemia
déficit en arylsulfatase A	<i>Cf. leucodystrophie métachromatique</i>
déficit en arylsulfatase B	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type VI</i>
déficit en ASB	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type VI</i>
déficit en aspartoacylase	<i>Cf. acidurie N-acétyl aspartique</i>
déficit en aspartylglucosaminidase	deficiencia de aspartilglucosaminidasa <u>Otras denominaciones:</u> déficit de aspartilglucosaminidasa aspartilglucosaminuria
déficit en ATPsynthase	<i>Cf. déficit en complexe V de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit en ATPsynthase mitochondriale	<i>Cf. déficit en complexe V de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit en bêta-glucosidase acide	<i>Cf. maladie de Gaucher</i>
déficit en bêta-glucuronidase	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type VII</i>
déficit en biotinidase	deficiencia de biotinidasa
déficit en carbamoylphosphate synthétase	deficiencia de carbamilfosfato sintetasa <u>Otras denominaciones:</u> déficit de carbamilfosfato sintetasa
déficit en carbamoyl-phosphate synthétase	<i>Cf. déficit en carbamoylphosphate synthétase</i>
déficit en carnitine palmitoyl transférase I	déficit de carnitina palmitoiltransferasa I
déficit en carnitine palmitoyl transférase II	déficit de carnitina palmitoiltransferasa II
déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	deficiencia de translocasa de carnitina acilcarnitina
déficit en céramidase	<i>Cf. maladie de Farber</i>
déficit en cétoacide décarboxylase	<i>Cf. leucinose</i>
déficit en céto-acide décarboxylase	<i>Cf. leucinose</i>
déficit en cholestérol libre	<i>Cf. maladie de Niemann-Pick type C</i>
déficit en coenzyme Q10	déficit primario de CoQ10
déficit en coenzyme Q-cytochrome c oxydoréductase	<i>Cf. déficit en complexe III de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit en cofacteurs de la tyrosine hydroxylase	<i>Cf. dystonie sensible à la L-Dopa à transmission récessive</i>
déficit en cofacteurs du molybdène	<i>Cf. déficience en cofacteur molybdène</i>
déficit en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale	deficiencia del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de nicotinamida adenina dinucleótido deshidrogenasa (ubiquinona oxidorreductasa)

déficit en complexe II de la chaîne respiratoire mitochondriale	deficiencia del complejo II de la cadena respiratoria mitocondrial <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de succinato deshidrogenasa y succinato coenzima Q oxidorreductasa
déficit en complexe III de la chaîne respiratoire mitochondriale	deficiencia del complejo III de la cadena respiratoria mitocondrial <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de coenzima Q-citocromo C reductasa
déficit en complexe IV de la chaîne respiratoire mitochondriale	deficiencia del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de citocromo C oxidasa
déficit en complexe V de la chaîne respiratoire mitochondriale	deficiencia del complejo V de la cadena respiratoria mitocondrial <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de ATPasa mitocondrial deficiencia de ATP sintetasa
déficit en CoQ10	<i>Cf. déficit en coenzyme Q10</i>
déficit en créatine cérébrale	<i>Cf. déficit en guanidinoacétate méthyltransférase (GAMT)</i>
déficit en cystathionine-β synthase	<i>Cf. homocystinurie classique</i>
déficit en cytochrome C oxydase	deficiencia de citocromo C oxidasa <i>Cf. déficit en complexe IV de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit en électron transfer flavoprotéine	<i>Cf. acidurie glutarique type II</i>
déficit en électron transfer flavoprotéine ubiquinone oxydoréductase	<i>Cf. acidurie glutarique type II</i>
déficit en enzyme bifonctionnelle	deficiencia de enzima bifuncional
déficit en enzyme branchante	<i>Cf. glycogénose de type IV</i>
déficit en enzyme débranchante	<i>Cf. glycogénose de type III</i>
déficit en ETFA	<i>Cf. acidurie glutarique type II</i>
déficit en ETFB	<i>Cf. acidurie glutarique type II</i>
déficit en ETFDH	<i>Cf. acidurie glutarique type II</i>
déficit en fructokinase	<i>Cf. fructosurie essentielle</i>
déficit en fructose-1,6 diphosphatase	deficiencia de fructosa 1,6 difosfatasa
déficit en fumaryl acéto-acétase	<i>Cf. tyrosinémie de type I</i>
déficit en G6P	<i>Cf. glycogénose de type I</i>
déficit en G6P translocase	<i>Cf. glycogénose de type Ib</i>
déficit en G6P type a	<i>Cf. glycogénose de type Ia</i>
déficit en G6P type b	<i>Cf. glycogénose de type Ib</i>
déficit en G6PT	<i>Cf. glycogénose de type Ib</i>
déficit en galactocérébrosidase	<i>Cf. maladie de Krabbe</i>

déficit en galactokinase	deficiencia de galactocinasa Otras denominaciones: deficiencia de galactosa cinasa
déficit en galactose-1-phosphate uridyltransférase	<i>Cf. galactosémie classique</i>
déficit en galactose-1-phosphate uridyl-transférase	<i>Cf. galactosémie classique</i>
déficit en GALT	<i>Cf. galactosémie classique</i>
déficit en GAMT	<i>Cf. déficit en guanidinoacétate méthyl transférase</i>
déficit en GlcNAc-1-phosphotransférase du Golgi	<i>Cf. mucopolidose II</i>
déficit en glucocérébrosidase	<i>Cf. maladie de Gaucher</i>
déficit en glucosamine N-acétyl-6-sulfatase	<i>Cf. maladie de Sanfilippo D</i>
déficit en glucose-6-phosphatase	<i>Cf. glycogénose de type I</i>
déficit en glucose-6-phosphate translocase	<i>Cf. glycogénose de type I</i>
déficit en GLUT1	deficiencia de Glut1 Otras denominaciones: síndrome de deficiencia de Glut1 deficiencia del transportador de glucosa Glut1 deficiencia del transportador de glucosa tipo 1
déficit en GLUT2	déficit de Glut2 Otras denominaciones: glucogenosis tipo XI glucogenosis de tipo 11 enfermedad por almacenamiento de glucógeno de tipo 9 enfermedad de Fanconi-Bickel glucogenosis de Bickel-Fanconi síndrome de Fanconi-Bickel <i>Cf. glycogénose de type XI</i>
déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	<i>Cf. acidurie glutarique type I</i>
déficit en glutaryl-CoA oxydase	<i>Cf. acidurie glutarique type 3</i>
déficit en glycine synthase	<i>Cf. hyperglycémie sans cétose</i>
déficit en glycogène synthétase hépatique	<i>Cf. glycogénose de type 0</i>
déficit en glycosidase	<i>Cf. CDG-IIb</i>
déficit en glycosyltransférase 1	<i>Cf. CDG-Ic</i>
déficit en glycosyltransférase 2	<i>Cf. CDG-Ih</i>
déficit en GNS	<i>Cf. maladie de Sanfilippo D</i>
déficit en GTPcyclohydrolase I	déficit de guanosina trifosfato ciclohidrolasa (GTPCH)-1
déficit en GTPcyclohydrolase I à transmission dominante	déficit de guanosina trifosfato ciclohidrolasa (GTPCH)-1 de herencia dominante
déficit en GTPcyclohydrolase I à transmission récessive	déficit de guanosina trifosfato ciclohidrolasa (GTPCH)-1 de herencia recesiva
déficit en guanidinoacétate méthyl transférase (GAMT)	<i>Cf. déficit en guanidinoacétate méthyltransférase (GAMT)</i>

déficit en guanidinoacétate méthyltransférase (GAMT)	déficit de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT) <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de GAMT deficiencia cerebral de creatina defecto de creatina cerebral
déficit en héparane sulfamidase	<i>Cf. maladie de Sanfilippo A</i>
déficit en héparane-alpha-glucosaminide N-acétyltransférase	<i>Cf. maladie de Sanfilippo C</i>
déficit en hexosaminidase A	<i>Cf. maladie de Tay-Sachs</i>
déficit en hexosaminidases A et B	<i>Cf. maladie de Sandhoff</i>
déficit en HGSNAT	<i>Cf. maladie de Sanfilippo C</i>
déficit en histidase	<i>Cf. histidinémie</i>
déficit en HMG-CoA lyase	<i>Cf. acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique</i>
déficit en homogentisicase	<i>Cf. alcaptonurie</i>
déficit en HPRT	<i>Cf. déficit en hypoxanthine-guanine-phosphoribosyltransférase</i>
déficit en HPRT grade I	<i>Cf. déficit partiel en HPRT</i>
déficit en HPRT grade IV	<i>Cf. maladie de Lesch-Nyhan</i>
déficit en HPRT1	<i>Cf. déficit en hypoxanthine-guanine-phosphoribosyltransférase</i>
déficit en HSD	<i>Cf. déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte</i>
déficit en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase grade IV	<i>Cf. maladie de Lesch-Nyhan</i>
déficit en hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase grade I	<i>Cf. déficit partiel en HPRT</i>
déficit en hypoxanthine-guanine phosphoryl transférase	<i>Cf. déficit en hypoxanthine-guanine-phosphoribosyltransférase</i>
déficit en hypoxanthine-guanine phosphoryl transférase 1	<i>Cf. déficit en hypoxanthine-guanine-phosphoribosyltransférase</i>
déficit en hypoxanthine-guanine-phosphoribosyltransférase	deficiencia de hipoxantina-guanina fosforribosiltransferasa <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de HPRT déficit de HPRT déficit de HPRT1 déficit de hipoxantina-guanina fosforribosiltransferasa 1
déficit en iduronate 2-sulfatase	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type II</i>
déficit en isovaléryl-CoA déshydrogénase	<i>Cf. acidurie isovalérique</i>
déficit en kétohexokinase	<i>Cf. fructosurie essentielle</i>
déficit en lactate déshydrogénase	déficit de lactato deshidrogenasa
déficit en LCHAD	<i>Cf. déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue</i>

déficit en MAD	<i>Cf. acidurie glutarique type 2</i>
déficit en maltase acide	<i>Cf. glycogénose de type II</i>
déficit en mannosyl-transférase 1	<i>Cf. CDG-Ik</i>
déficit en mannosyl-transférase 2	<i>Cf. CDG-Ii</i>
déficit en mannosyl-transférase 6	<i>Cf. CDG-Id</i>
déficit en mannosyl-transférase 8	<i>Cf. CDG-Ig</i>
déficit en MCAD	<i>Cf. déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne</i>
déficit en méthylcobalamine	<i>Cf. déficit en méthyl-cobalamine</i>
déficit en méthyl-cobalamine	deficiencia de metilcobalamina <u>Otras denominaciones:</u> defecto de remetilación de la homocisteína
déficit en méthyl-cobalamine type cbl E	deficiencia de metilcobalamina Cbl E <u>Otras denominaciones:</u> defecto de metilcobalamina Cbl E deficiencia de Cbl E homocistinuria por defecto de la remetilación (cbl E) Cbl E
déficit en méthyl-cobalamine type cbl G	deficiencia de metilcobalamina Cbl G <u>Otras denominaciones:</u> defecto de metilcobalamina Cbl G homocistinuria por defecto de la remetilación (cbl G) Cbl G
déficit en méthylènetétrahydrofolate réductase	deficiencia de metilén-tetrahydrofolato reductasa (MTHFR) <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de metilentetrahydrofolato reductasa deficiencia de MTHFR
déficit en mévalonate kinase	<i>Cf. acidurie mévalonique</i>
déficit en MHBD	<i>Cf. déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte</i>
déficit en MTHFR	<i>Cf. déficit en méthylènetétrahydrofolate réductase</i>
déficit en multiple acyl-CoA déshydrogenase	<i>Cf. acidurie glutarique type 2</i>
déficit en myophosphorylase	<i>Cf. glycogénose de type V</i>
déficit en N-acétyl-alpha-glucosaminidase	<i>Cf. maladie de Sanfilippo B</i>
déficit en N-acétyl-glucosamiminyl transférase 2	<i>Cf. CDG-IIa</i>
déficit en N-acétylglutamate synthase	déficit de N-acetilglutamato sintasa <u>Otras denominaciones:</u> déficit de N-acetilglutamato sintetasa deficiencia de NAGS déficit de NAGS
déficit en N-acétylglutamate synthétase	<i>Cf. déficit en N-acétylglutamate synthase</i>
déficit en NADH-coenzyme CoQ réductase	<i>Cf. déficit en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>

déficit en NAGS	<i>Cf. déficit en N-acétylglutamate synthase</i>
déficit en ornithine amino-transférase	<i>Cf. hyperornithinémie</i>
déficit en ornithine carbamyl transférase	<i>Cf. déficit en ornithine transcarbamylase</i>
déficit en ornithine transcarbamylase	deficiencia de ornitina transcarbamilasa <u>Otras denominaciones:</u> déficit de ornitín carbamil transferasa deficiencia de OTC
déficit en orotidylique décarboxylase	<i>Cf. acidurie orotique héréditaire</i>
déficit en PEPCK	<i>Cf. déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase</i>
déficit en phénylalanine hydroxylase	<i>Cf. déficit total en phénylalanine hydroxylase</i>
déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase	deficiencia de fosfoenol-piruvato carboxiquinasa
déficit en phosphofructokinase musculaire	<i>Cf. glycogénose de type VII</i>
déficit en phosphoglycérate kinase	déficit de fosfoglicerato quinasa
déficit en phosphoglycérate mutase	<i>Cf. glycogénose de type X</i>
déficit en phosphomannomutase	<i>Cf. CDG-Ia</i>
déficit en phosphomannose isomérase	<i>Cf. CDG-Ib</i>
déficit en phosphorylase hépatique	<i>Cf. glycogénose type VIB</i>
déficit en phosphorylase musculaire	<i>Cf. glycogénose de type V</i>
déficit en phytanoyl-CoA dioxygénase	<i>Cf. maladie de Refsum</i>
déficit en propionyl-CoA carboxylase	<i>Cf. acidémie propionique</i>
déficit en protéine D-bifonctionnelle	<i>Cf. déficit en enzyme bifonctionnelle</i>
déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	deficiencia de proteína trifuncional
déficit en pyruvate carboxylase	deficiencia de piruvato carboxilasa
déficit en pyruvate déshydrogénase	deficiencia de piruvato deshidrogenasa <u>Otras denominaciones:</u> defecto de piruvato deshidrogenasa
déficit en SCAD	<i>Cf. déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaînes courtes</i>
déficit en SCHAD	<i>Cf. déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte</i>
déficit en sérine	<i>Cf. déficit de biosynthèse de la sérine</i>
déficit en sphingomyélinase acide	<i>Cf. maladie de Niemann-Pick</i>
déficit en β -1,4-galactosyltransférase	<i>Cf. CDG-IIa</i>
déficit en stérol C5-désaturase	<i>Cf. lathostérolose</i>
déficit en succinate coenzyme Q réductase	<i>Cf. déficit en complexe II de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit en succinate-CoQ réductase	<i>Cf. déficit en complexe II de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit en sulfite oxydase	deficiencia de sulfito oxidasa <u>Otras denominaciones:</u> defecto de sulfito oxidasa

déficit en sulfite oxydase isolé	deficiencia aislada de sulfito oxidasa
déficit en thiolase	<i>Cf. syndrome pseudo-Zellweger</i>
déficit en transcobalamine II	defecto de transcobalamina II
déficit en transporteur de la cystine	<i>Cf. cystinose</i>
déficit en transporteur du GDP-fucose	<i>Cf. CDG-IIc</i>
déficit en transporteur du glucose-GLUT1	<i>Cf. déficit en GLUT1</i>
déficit en tyrosine hydroxylase	<i>Cf. dystonie dopa-sensible autosomique récessive</i>
déficit en ubiquinone-cytochrome C réductase	<i>Cf. déficit en complexe III de la chaîne respiratoire mitochondriale</i>
déficit en UDP-galactose 4'-épipimérase	déficit de UDP-galactosa-4-epimerasa
déficit en uridine monophosphate synthase	<i>Cf. acidurie orotique héréditaire</i>
déficit en VLCAD	<i>Cf. déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue</i>
déficit enzymatique du cycle de l'urée	<i>Cf. désordre du cycle de l'urée</i>
déficit héréditaire en fructose-1-phosphate aldolase	<i>Cf. intolérance héréditaire au fructose</i>
déficit multiple des déshydrogénases à FAD	<i>Cf. acidurie glutarique type 2</i>
déficit multiple en carboxylases	deficiencia múltiple de carboxilasas
déficit multiple en sulfatases	<i>Cf. mucosulfatidose</i>
déficit partiel en biotinidase	deficiencia parcial de biotinidasa
déficit partiel en HPRT	defecto parcial de HPRT <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Kelley-Seegmiller déficit de HPRT grado I déficit de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa grado I déficit parcial de HPRT1 déficit parcial de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa déficit parcial de hipoxantina guanina fosforribosil transferasa 1 gota relacionada con HPRT hiperuricemia relacionada con HPRT
déficit partiel en HPRT1	<i>Cf. déficit partiel en HPRT</i>
déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase	<i>Cf. déficit partiel en HPRT</i>
déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase 1	<i>Cf. déficit partiel en HPRT</i>
déficit partiel en phénylalanine hydroxylase	déficit parcial de fenilalanina hidroxilasa <u>Otras denominaciones:</u> hiperfenilalaninemia benigna hiperfenilalaninemia moderada
déficit sévère de la voie de la reméthylation	<i>Cf. déficit en méthyl-cobalamine</i>
déficit sévère en 5,10-méthylènetétrahydrofolate réductase	<i>Cf. déficit en méthylènetétrahydrofolate réductase</i>

déficit total en phénylalanine hydroxylase	fenilcetonuria clásica <u>Otras denominaciones:</u> hiperfenilalaninemia grave deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa
déficits en neuraminidase et bêta-galactosidase	<i>Cf. galactosialidosis</i>
dégénérescence hépato-lenticulaire	<i>Cf. maladie de Wilson</i>
dégénérescence neuronale progressive de l'enfant avec maladie du foie	<i>Cf. maladie d'Alpers</i>
dégénérescence spongieuse du système nerveux central	<i>Cf. acidurie N-acétyl aspartique</i>
dégénérescence spongiforme de la substance blanche	<i>Cf. acidurie N-acétyl aspartique</i>
desmostérolose	desmosterolosis
désordre du cycle de l'urée	defecto del ciclo de la urea <u>Otras denominaciones:</u> trastorno del ciclo de la urea alteración del ciclo de la urea defecto congénito del ciclo de la urea desorden hereditario del ciclo de la urea
désordre enzymatique du cycle de l'urée	<i>Cf. désordre du cycle de l'urée</i>
désordre péroxysomal	<i>Cf. maladie péroxysomale</i>
dextrinose limite	<i>Cf. glyco-génose de type III</i>
diabète sucré - diabète insipide - atrophie optique - surdit�	<i>Cf. syndrome de Wolfram</i>
DMC	<i>Cf. anomalie de la O-mannosylation</i>
dystonie dopa-sensible autosomique dominante	diston� sensible a la L-dopa autos�mica dominante <u>Otras denominaciones:</u> DYT5a diston� hereditaria progresiva con marcada fluctuaci�n diurna s�ndrome de Segawa autos�mico dominante
dystonie dopa-sensible autosomique r�cessive	diston� sensible a la L-dopa autos�mica recesiva <u>Otras denominaciones:</u> d�ficit de tirosina hidroxilasa (TH)
dystonie progressive h�r�ditaire avec fluctuations diurnes	<i>Cf. dystonie dopa-sensible autosomique dominante</i>
dystonie sensible � la L-dopa	diston� sensible a la L-dopa <u>Otras denominaciones:</u> diston� sensible a la levodopa enfermedad de Segawa
dystonie sensible � la L-dopa � transmission dominante	<i>Cf. dystonie dopa-sensible autosomique dominante</i>
dystonie sensible � la L-dopa � transmission r�cessive	<i>Cf. dystonie dopa-sensible autosomique r�cessive</i>
dystrophie musculaire cong�nitale	<i>Cf. anomalie de la O-mannosylation</i>

dystrophie musculaire congénitale de type 1C	distrofia muscular congénita de tipo IC <u>Otras denominaciones:</u> MDC1C
dystrophie musculaire congénitale de type 1D	distrofia muscular congénita de tipo ID <u>Otras denominaciones:</u> MDC1D
dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama	distrofia muscular congénita de Fukuyama <u>Otras denominaciones:</u> FCMD
dystrophie musculaire des ceintures - déficit intellectuel	<i>Cf. dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2K</i>
dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I	distrofia de cinturas de tipo 2I <u>Otras denominaciones:</u> LGMD2I distrofia muscular de cinturas por déficit de FKRP
dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2K	distrofia de cinturas de tipo 2K <u>Otras denominaciones:</u> LGMD2K distrofia muscular de cinturas - retraso mental
dystrophie musculaire des ceintures par déficit en FKRP	<i>Cf. dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I</i>
dystrophie musculaire type Fukuyama	<i>Cf. dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama</i>
DYT5a	<i>Cf. dystonie dopa-sensible autosomique dominante</i>

E

embryopathie hyperphénylalaninémique	<i>Cf. hiperfenilalaninemia materna</i>
embryopathie phénylcétonurique	<i>Cf. hiperfenilalaninemia materna</i>
encéphalomyopathie mitochondriale	encefalomiopatía mitocondrial
encéphalo-myopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale	<i>Cf. syndrome MNGIE</i>
encéphalomyopathie mitochondriale, acidose lactique et pseudo-accidents vasculaires cérébraux	<i>Cf. syndrome MELAS</i>
encéphalomyopathie nécrosante subaiguë	<i>Cf. syndrome de Leigh</i>
encéphalopathie éthylmalonique	encefalopatía, aciduria etilmalónica y acidosis láctica
encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	<i>Cf. syndrome MNGIE</i>
encéphalopathie nécrosante de Leigh d'hérédité maternelle	<i>Cf. syndrome de Leigh d'hérédité maternelle</i>
encéphalopathie par déficit en GLUT1	<i>Cf. déficit en GLUT1</i>
épilepsie - déficit intellectuel, type finnois	<i>Cf. CLN8</i>
épilepsie myoclonique à fibres rouges en lambeaux	<i>Cf. syndrome MERRF</i>

épilepsie myoclonique avec <i>ragged-red-fibers</i>	<i>Cf. syndrome MERRF</i>
épilepsie nordique	<i>Cf. CLN8</i>
épilepsie progressive avec retard mental	<i>Cf. CLN8</i>
épilepsie pyridoxine-sensible	<i>Cf. convulsion pyridoxino-phosphate dépendante</i>
épilepsie pyridoxino-dépendante	<i>Cf. convulsion pyridoxino-phosphate dépendante</i>
erreur de la biogenèse des peroxysomes	enfermedad de la biogénesis del peroxisoma
erreur de synthèse des acides biliaires	defecto en la biosíntesis de ácidos biliares
erreur innée du métabolisme	error innato del metabolismo <u>Otras denominaciones:</u> error congénito del metabolismo enfermedad metabólica hereditaria
erreur métabolique de la N-glycosylation	defecto de la N-glicosilación
exostose multiple héréditaire	exostosis múltiple hereditaria <u>Otras denominaciones:</u> HME

F

FCMD	<i>Cf. dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama</i>
<i>fish-odor syndrome</i>	<i>Cf. triméthylaminurie</i>
forme adulte de leucodystrophie métachromatique	forma adulta de leucodistrofia metacromática
forme cérébrale de l'enfant d'adrénoleucodystrophie	adrenoleucodistrofia cerebral infantil <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Schilder
forme de l'adulte d'adrénoleucodystrophie	<i>Cf. adrénomyélongueuropathie</i>
forme infantile tardive de leucodystrophie métachromatique	forma infantil tardía de leucodistrofia metacromática
forme juvénile de leucodystrophie métachromatique	forma juvenil de leucodistrofia metacromática
forme juvénile précoce de lipofuscinose	<i>Cf. lipofuscinose juvénile</i>
fructosémie	<i>Cf. intolérance héréditaire au fructose</i>
fructosémie congénitale	<i>Cf. intolérance héréditaire au fructose</i>
fructosurie essentielle	fructosuria esencial <u>Otras denominaciones:</u> déficit de fructocinasa déficit de fructoquinasa
fucosidose	fucosidosis <u>Otras denominaciones:</u> déficit de alfa-L-fucosidasa

G	
galactosémie	galactosemia
galactosémie classique	galactosemia clásica <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (G1PUT) deficiencia de G1PUT
galactosialidose	galactosialidosis <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Goldberg déficit de neuraminidasa beta-galactosidasa
gangliosidose à GM1	gangliosidosis GM1 <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Landing
gangliosidose à GM2	gangliosidosis GM2
gangliosidose à GM2 variants B, B1, AB	<i>Cf. maladie de Tay-Sachs</i>
gangliosidose à GM2, variant 0	<i>Cf. maladie de Sandhoff</i>
gangliosidose de type I	<i>Cf. gangliosidose à GM1</i>
glycinémie avec cétose	<i>Cf. acidémie propionique</i>
glycinémie cétosique	<i>Cf. acidémie propionique</i>
glycogénose	glucogenosis <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad por almacenamiento de glucógeno EAG
glycogénose de Bickel-Fanconi	<i>Cf. déficit en GLUT2</i>
glycogénose de type 0	glucogenosis tipo 0 <u>Otras denominaciones:</u> déficit de glucógeno sintasa de hígado enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 0
glycogénose de type I	glucogenosis tipo I <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de glucosa-6-fosfatasa glucogenosis hepato-renal déficit de glucosa-6-fosfato translocasa
glycogénose de type Ia	glucogenosis tipo Ia <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de von Gierke déficit de G6P tipo a enfermedad por almacenamiento de glucógeno por déficit de G6P tipo a enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo a GSD por déficit de G6P tipo a GSD tipo 1a GSDIa glucogenosis Ia glucogenosis por déficit de glucosa-6-fosfatasa tipo a
glycogénose de type Ib	glucogenosis tipo Ib

glycogénose de type Ic	glucogenosis tipo Ic
glycogénose de type Id	glucogenosis tipo Id
glycogénose de type II	glucogenosis tipo II <u>Otras denominaciones:</u> GSD II enfermedad de Pompe déficit de alfa-1,4-glucosidasa ácida
glycogénose de type IIb	glucogenosis tipo IIb <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Danon enfermedad de depósito de glucógeno por déficit de LAMP-2
glycogénose de type III	glucogenosis tipo III <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de la amilo-1-6-glicosidasa enfermedad de Cori enfermedad de Forbes déficit de enzima desramificante dextrinosis limitada déficit GDE enfermedad de Cori-Forbes enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo III GSD tipo III GSDIII
glycogénose de type IIIa	glucogenosis tipo IIIa
glycogénose de type IIIb	glucogenosis tipo IIIb
glycogénose de type IV	glucogenosis tipo IV <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Andersen déficit de enzima ramificante GSD tipo IV glucogenosis tipo IV
glycogénose de type IX	glucogenosis tipo IX <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de fosforilasa cinasa deficiencia de la fosforilasa betacinasasa
glycogénose de type V	glucogenosis tipo V <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de miofosforilasa déficit de miofosforilasa déficit de fosforilasa muscular enfermedad de McArdle enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo V GSD tipo V glucogenosis tipo V
glycogénose de type VI	glucogenosis tipo VI

glycogénose de type VII	glucogenosis tipo VII <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Tarui deficiencia de fosfofructoquinasa enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo VII GSD tipo VII glucogenosis tipo VII
glycogénose de type VIII	glucogenosis tipo VIII
glycogénose de type X	glucogenosis tipo X <u>Otras denominaciones:</u> déficit de fosfoglicerato mutasa
glycogénose de type XI	<i>Cf. déficit en GLUT2</i>
glycogénose hépato-rénale	<i>Cf. glycogénose de type I</i>
glycogénose I	<i>Cf. glycogénose de type I</i>
glycogénose Ia	<i>Cf. glycogénose de type Ia</i>
glycogénose Ib	<i>Cf. glycogénose de type Ib</i>
glycogénose lysosomale à activité maltase acide normale	<i>Cf. glycogénose de type IIb</i>
glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	<i>Cf. glycogénose de type I</i>
glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type a	<i>Cf. glycogénose de type Ia</i>
glycogénose par déficit en LAMP-2	<i>Cf. glycogénose de type IIb</i>
glycogénose par déficit en phosphorylase kinase	<i>Cf. glycogénose type VIA</i>
glycogénose type 1 non a	<i>Cf. glycogénose de type Ib</i>
glycogénose type Ia	<i>Cf. glycogénose de type Ia</i>
glycogénose type Ib	<i>Cf. glycogénose de type Ib</i>
glycogénose type III	<i>Cf. glycogénose de type III</i>
glycogénose type IV	<i>Cf. glycogénose de type IV</i>
glycogénose type VIA	glucogenosis tipo VIA <u>Otras denominaciones:</u> glucogenosis tipo VI por déficit de fosforilasa kinasa hepática
glycogénose type VIB	glucogenosis tipo VIB <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de fosforilasa hepática
glycogénose type VII	<i>Cf. glycogénose de type VII</i>
goutte associée à HPRT	<i>Cf. déficit partiel en HPRT</i>
GSD	<i>Cf. glycogénose</i>
GSD Ia	<i>Cf. glycogénose de type Ia</i>
GSD II	<i>Cf. glycogénose de type II</i>
GSD type 0	<i>Cf. glycogénose de type 0</i>

GSD type I	<i>Cf. glycogénose de type I</i>
GSD type Ia	<i>Cf. glycogénose de type Ia</i>
GSD type Ib	<i>Cf. glycogénose de type Ib</i>
GSD type III	<i>Cf. glycogénose de type III</i>
GSD type IV	<i>Cf. glycogénose de type IV</i>
GSD type V	<i>Cf. glycogénose de type V</i>
GSD type VII	<i>Cf. glycogénose de type VII</i>
GSDI	<i>Cf. glycogénose de type I</i>
GSDIb	<i>Cf. glycogénose de type Ib</i>
GSDIII	<i>Cf. glycogénose de type III</i>

H	
hémidysplasie congénitale - érythrodermie ichtyosiforme - anomalies des membres	<i>Cf. syndrome CHILD</i>
hérédopathie ataxique polynévritique	<i>Cf. maladie de Refsum</i>
HGSC	<i>Cf. hyperglycémie sans cétose</i>
HIDS	<i>Cf. syndrome d'hyperimmunoglobulinémie D</i>
hyperglycinémie non cétosique type 1	hiperglicinemia no cetósica tipo 1
hyperglycinémie non cétosique type 2	hiperglicinemia no cetósica tipo 2
histidinémie	histidinemia
HME type I	HME tipo I
HME type II	HME tipo II
HME type III	HME tipo III
homocystinurie	homocistinuria
homocystinurie classique	homocistinuria clásica <u>Otras denominaciones:</u> homocistinuria clásica por déficit de cistationina beta-sintasa
homocystinurie par anomalies de la reméthylation type cbl E	<i>Cf. déficit en méthyl-cobalamine type cbl E</i>
homocystinurie par déficit en cystathionine β-synthase	<i>Cf. homocystinurie classique</i>
homocystinurie par déficit en méthionine synthase type Cbl G	<i>Cf. déficit en méthyl-cobalamine type cbl G</i>
homocystinurie par déficit en méthylènetétrahydrofolate réductase	<i>Cf. déficit en méthylènetétrahydrofolate réductase</i>
hyperargininémie	hiperargininemia
hyperglycémie non cétosique	<i>Cf. hyperglycémie sans cétose</i>

hyperglycémie sans cétose	hiperglicinemia no cetósica <u>Otras denominaciones:</u> HGNC hiperglicinemia no cetósica típica
hyperglycinémie non cétosique	<i>Cf. hyperglycémie sans cétose</i>
hyperglycinémie sans cétose	<i>Cf. hyperglycémie sans cétose</i>
hyperornithinémie	hiperornitinemia <u>Otras denominaciones:</u> atrofia girada de la retina déficit de ornitina amino-transferasa
hyperornithinémie – hyperammoniémie – homocitrullinurie	síndrome de hiperornitinemia-homocitrulinuria-hiperamoniemia <u>Otras denominaciones:</u> síndrome HHH
hyperphénylalaninémie maligne	<i>Cf. déficit en GTPcyclohydrolase I</i>
hyperphénylalaninémie maternelle	hiperfenilalaninemia materna <u>Otras denominaciones:</u> embriopatía fenilcetonúrica embriopatía hiperfenilalaninémica
hyperphénylalaninémie modérée	<i>Cf. déficit partiel en phénylalanine hydroxylase</i>
hyperuricémie associée à HPRT	<i>Cf. déficit partiel en HPRT</i>

I

intolérance au fructose	<i>Cf. intolérance héréditaire au fructose</i>
intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie	lisinuria con intolerancia a proteínas <u>Otras denominaciones:</u> LIP
intolérance héréditaire au fructose	intolerancia hereditaria a la fructosa <u>Otras denominaciones:</u> IHF fructosemia
IPDL	<i>Cf. intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie</i>

K

Kearns-Sayre syndrome	<i>Cf. syndrome de Kearns-Sayre</i>
kératose palmoplantaire - dystrophie cornéenne	<i>Cf. tyrosinémie héréditaire de type II</i>
KSS	<i>Cf. syndrome de Kearns-Sayre</i>

L	
lathostérolose	latosterolosis
<i>Leber hereditary optic neuropathy</i>	<i>Cf. neuropathie optique héréditaire de Leber</i>
leucinose	leucinosis <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de orina con olor a jarabe de arce enfermedad de la orina de jarabe de arce enfermedad de la orina olor a jarabe de arce enfermedad de jarabe de arce enfermedad de jarabe de maple EOJA cetoaciduria de cadena ramificada
leucodystrophie à cellules globoïdes	<i>Cf. maladie de Krabbe</i>
leucodystrophie métachromatique	leucodistrofia metacromática <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de arilsulfatasa A
LGMD2I	<i>Cf. dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I</i>
LGMD2K	<i>Cf. dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2K</i>
LHON	<i>Cf. neuropathie optique héréditaire de Leber</i>
lipidose	lipidosis <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad por acumulación de lípidos enfermedad por almacenamiento de lípidos enfermedad por atesoramiento de lípidos
lipofuscinosse adulte	lipofuscinosis crónica del adulto <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Kufs LNC del adulto
lipofuscinosse infantile	lipofuscinosis aguda infantil <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Santavuori-Haltia enfermedad de Hagberg-Santavuori LNC infantil
lipofuscinosse infantile tardive	lipofuscinosis infantil tardía <u>Otras denominaciones:</u> LCN infantil tardía enfermedad de Bielschowsky-Jansky
lipofuscinosse juvénile	lipofuscinosis juvenil crónica <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Spielmeyer-Vogt-Sjögren enfermedad de Batten
lipomucopolysaccharidose	<i>Cf. sialidose type I</i>

M	
MADD	<i>Cf. acidurie glutarique type 2</i>
maladie CLN8, variante épilepsie nordique	<i>Cf. CLN8</i>
maladie d'Alpers	enfermedad de Alpers <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Alpers síndrome de Alpers-Huttenlocher polidistrofia de Alpers
maladie d'Andersen	<i>Cf. glycogénose de type IV</i>
maladie d'Anderson-Fabry	<i>Cf. maladie de Fabry</i>
maladie de Batten	<i>Cf. lipofuscinose juvénile</i>
maladie de Bessel-Hagen	<i>Cf. exostose multiple héréditaire</i>
maladie de Canavan	<i>Cf. acidurie N-acétyl aspartique</i>
maladie de Cavanagh	<i>Cf. CLN5</i>
maladie de Cori	<i>Cf. glycogénose de type III</i>
maladie de Cori-Forbes	<i>Cf. glycogénose de type III</i>
maladie de Danon	<i>Cf. glycogénose de type IIb</i>
maladie de Fabry	enfermedad de Fabry
maladie de Fanconi-Bickel	<i>Cf. déficit en GLUT2</i>
maladie de Farber	enfermedad de Farber <u>Otras denominaciones:</u> déficit de ceramidasa
maladie de Forbes	<i>Cf. glycogénose de type III</i>
maladie de Gaucher	enfermedad de Gaucher
maladie de Gaucher cérébrale infantile	<i>Cf. maladie de Gaucher type II</i>
maladie de Gaucher cérébrale juvénile et de l'adulte	<i>Cf. maladie de Gaucher type III</i>
maladie de Gaucher neuronopathique aiguë	<i>Cf. maladie de Gaucher type II</i>
maladie de Gaucher neuronopathique chronique	<i>Cf. maladie de Gaucher type III</i>
maladie de Gaucher neuronopathique subaiguë	<i>Cf. maladie de Gaucher type III</i>
maladie de Gaucher type II	enfermedad de Gaucher tipo II <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Gaucher de tipo agudo neuronopático enfermedad de Gaucher infantil cerebral
maladie de Gaucher type III	enfermedad de Gaucher tipo III <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Gaucher cerebral de tipo adulto y juvenil enfermedad de Gaucher de tipo crónico neuronopático enfermedad de Gaucher de tipo subagudo neuronopático

maladie de Hagberg-Santavuori	<i>Cf. lipofuscinose infantile</i>
maladie de Hunter	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type II</i>
maladie de Hurler	enfermedad de Hurler <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Hurler MPS IH mucopolisacaridosis tipo IH
maladie de Jansky Bielschowsky	<i>Cf. lipofuscinose infantile tardive</i>
maladie de Krabbe	enfermedad de Krabbe
maladie de Kufs	<i>Cf. lipofuscinose adulte</i>
maladie de l'oxydation des acides gras	enfermedad de la oxidación de los ácidos grasos
maladie de Lake	<i>Cf. CLN5</i>
maladie de Landing	<i>Cf. gangliosidose à GMI</i>
maladie de Leber	<i>Cf. neuropathie optique héréditaire de Leber</i>
maladie de Leigh	<i>Cf. syndrome de Leigh</i>
maladie de Lesch-Nyhan	enfermedad de Lesch-Nyhan <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Lesch-Nyhan SLN déficit de HPRT, grado IV déficit de hipoxantina guanina fosforribosiltransferasa, grado IV
maladie de Luft	enfermedad de Luft <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Luft
maladie de Maroteaux-Lamy	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type VI</i>
maladie de McArdle	<i>Cf. glycogénose de type V</i>
maladie de Menkes	enfermedad de Menkes <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Menkes síndrome del cabello ensortijado
maladie de Morquio	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type IV</i>
maladie de Morquio A	síndrome de Morquio A <u>Otras denominaciones:</u> MPS IVA
maladie de Morquio B	síndrome de Morquio B <u>Otras denominaciones:</u> MPS IVA
maladie de Niemann-Pick	enfermedad de Niemann-Pick
maladie de Niemann-Pick type A	enfermedad de Niemann-Pick A
maladie de Niemann-Pick type B	enfermedad de Niemann-Pick B
maladie de Niemann-Pick type C	enfermedad de Niemann-Pick C <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de NPC

maladie de Pompe	<i>Cf. glycogénose de type II</i>
maladie de Refsum	enfermedad de Refsum
maladie de Refsum infantile	enfermedad de Refsum infantil <u>Otras denominaciones:</u> ERI
maladie de Salla	<i>Cf. maladie de surcharge en acide sialique libre</i>
maladie de Sandhoff	enfermedad de Sandhoff
maladie de Sanfilippo	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type III</i>
maladie de Sanfilippo A	enfermedad de Sanfilippo A <u>Otras denominaciones:</u> MPS IIIA mucopolisacaridosis tipo IIIA
maladie de Sanfilippo B	enfermedad de Sanfilippo B <u>Otras denominaciones:</u> MPS IIIB mucopolisacaridosis tipo IIIB
maladie de Sanfilippo C	enfermedad de Sanfilippo C <u>Otras denominaciones:</u> MPS IIIC mucopolisacaridosis tipo IIIC
maladie de Sanfilippo D	enfermedad de Sanfilippo D <u>Otras denominaciones:</u> MPS IIID mucopolisacaridosis tipo IIID
maladie de Santavuori	<i>Cf. lipofuscinose infantile</i> <i>Cf. syndrome muscle-oeil-cerveau</i>
maladie de Santavuori-Haltia	<i>Cf. lipofuscinose infantile</i>
maladie de Scheie	enfermedad de Scheie <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Scheie MPS IS
maladie de Schilder	<i>Cf. forme cérébrale de l'enfant d'adrénoleucodystrophie</i>
maladie de Segawa	<i>Cf. dystonie sensible à la L-Dopa</i>
maladie de Sly	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type VII</i>
maladie de Spielmeyer-Vogt	<i>Cf. lipofuscinose juvenile</i>
maladie de Spielmeyer-Vogt-Sjögren	<i>Cf. CLN3</i>
maladie de stockage du glycogène	<i>Cf. glycogénose</i>
maladie de surcharge en acide sialique infantile	atesoramiento de ácido siálico libre infantil
maladie de surcharge en acide sialique libre	atesoramiento de ácido siálico libre <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de Salla
maladie de surcharge lipidique	<i>Cf. lipidose</i>
maladie de surcharge lysosomale	<i>Cf. maladie lysosomale</i>

maladie de surcharge lysosomiale	<i>Cf. maladie lysosomale</i>
maladie de Tarui	<i>Cf. glycogénose de type VII</i>
maladie de Tay-Sachs	enfermedad de Tay-Sachs
maladie de Von Gierke	<i>Cf. glycogénose de type Ia</i>
maladie de Wilson	enfermedad de Wilson
maladie de Wolman	enfermedad de Wolman
maladie des exostoses multiples	<i>Cf. exostose multiple héréditaire</i>
maladie des neurotransmetteurs	enfermedad de los neurotransmisores
maladie des urines à odeur de sirop d'érable	<i>Cf. leucinose</i>
maladie du métabolisme de la cobalamine	defecto del metabolismo de la cobalamina
maladie du sirop d'érable	<i>Cf. leucinose</i>
maladie héréditaire du métabolisme	<i>Cf. erreur innée du métabolisme</i>
maladie lysosomale	enfermedad lisosomal <u>Otras denominaciones:</u> enfermedad de depósito lisosomal
maladie lysosomiale	<i>Cf. maladie lysosomale</i>
maladie métabolique héréditaire	<i>Cf. erreur innée du métabolisme</i>
maladie mitochondriale	enfermedad mitocondrial
maladie péroxysomale	enfermedad peroxisomal
<i>mitochondrial encephalopathy lactic acidosis stroke-like episodes</i>	<i>Cf. syndrome MELAS</i>
<i>mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy</i>	<i>Cf. syndrome MNGIE</i>
MOCOD	<i>Cf. déficience en cofacteur molybdène</i>
MPS	<i>Cf. mucopolysaccharidose</i>
MPS I	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type I</i>
MPS IH	<i>Cf. maladie de Hurler</i>
MPS IH/S	<i>Cf. syndtome de Hurler-Scheie</i>
MPS II	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type II</i>
MPS III	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type III</i>
MPS IIIA	<i>Cf. maladie de Sanfilippo A</i>
MPS IIIB	<i>Cf. maladie de Sanfilippo B</i>
MPS IIIC	<i>Cf. maladie de Sanfilippo C</i>
MPS IIID	<i>Cf. maladie de Sanfilippo D</i>
MPS IS	<i>Cf. maladie de Scheie</i>
MPS IV	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type IV</i>
MPS IVA	<i>Cf. maladie de Morquio A</i>
MPS IVB	<i>Cf. maladie de Morquio B</i>
MPS VI	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type VI</i>

MSUD	<i>Cf. leucinose</i>
mucolipidose	mucopolipidosis
mucolipidose I	mucopolipidosis I
mucolipidose II	mucopolipidosis II
mucolipidose III	mucopolipidosis III
mucopolysaccharidose	mucopolisacaridosis <u>Otras denominaciones:</u> MPS
mucopolysaccharidose de type I	mucopolisacaridosis tipo I <u>Otras denominaciones:</u> MPS I
mucopolysaccharidose de type IH	<i>Cf. maladie de Hurler</i>
mucopolysaccharidose de type IH/S	<i>Cf. syndrome de Hurler-Scheie</i>
mucopolysaccharidose de type II	mucopolisacaridosis tipo II <u>Otras denominaciones:</u> MPS II enfermedad de Hunter síndrome de Hunter
mucopolysaccharidose de type III	mucopolisacaridosis tipo III <u>Otras denominaciones:</u> MPS III enfermedad de Sanfilippo
mucopolysaccharidose de type IIIA	<i>Cf. maladie de Sanfilippo A</i>
mucopolysaccharidose de type IIIB	<i>Cf. maladie de Sanfilippo B</i>
mucopolysaccharidose de type IIIC	<i>Cf. maladie de Sanfilippo C</i>
mucopolysaccharidose de type IIID	<i>Cf. maladie de Sanfilippo D</i>
mucopolysaccharidose de type IS	<i>Cf. maladie de Scheie</i>
mucopolysaccharidose de type IV	mucopolisacaridosis tipo IV <u>Otras denominaciones:</u> MPS IV síndrome de Morquio síndrome de Morquio-Brailsford
mucopolysaccharidose de type IX	mucopolisacaridosis tipo IX
mucopolysaccharidose de type VI	mucopolisacaridosis tipo VI <u>Otras denominaciones:</u> MPS VI enfermedad de Maroteaux-Lamy
mucopolysaccharidose de type VII	mucopolisacaridosis tipo VII <u>Otras denominaciones:</u> MPS VII enfermedad de Sly síndrome de Sly déficit de beta-glucuronidasa

mucosulfatidose	mucosulfatidosis <u>Otras denominaciones:</u> déficit múltiple de sulfatasas sulfatidosis juvenil tipo Austin
MVA	<i>Cf. acidurie mévalonique</i>
myoclonic epilepsy ragged red fibre	<i>Cf. syndrome MERRF</i>
myopathie à corps d'inclusion	miopatía con cuerpos de inclusión
myopathie à inclusion	<i>Cf. myopathie à corps d'inclusion</i>
myopathie de Nonaka	<i>Cf. myopathie héréditaire à corpus d'inclusion</i>
myopathie distale à vacuoles bordées	<i>Cf. myopathie héréditaire à corpus d'inclusion</i>
myopathie héréditaire à corps d'inclusion	miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión <u>Otras denominaciones:</u> hIBM miopatía distal con vacuolas ribeteadas miopatía de Nonaka DMRV
myopathie mitochondriale - encéphalopathie - acidose lactique - pseudo-épisodes vasculaires cérébraux	<i>Cf. syndrome MELAS</i>

N

NCL de l'adulte	<i>Cf. lipofuscinose adulte</i>
NCL infantile	<i>Cf. lipofuscinose infantile</i>
NCL infantile tardive	<i>Cf. lipofuscinose infantile tardive</i>
NCL juvénile	<i>Cf. lipofuscinose juvénile</i>
NCL, variante épilepsie nordique	<i>Cf. CLN8</i>
neuropathie ataxiante avec rétinite pigmentaire	<i>Cf. syndrome NARP</i>
neuropathie optique héréditaire de Leber	neuropatía óptica hereditaria de Leber <u>Otras denominaciones:</u> neuropatía óptica de Leber LHON
neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type IV	<i>Cf. maladie de Refsum</i>
northern epilepsy	<i>Cf. CLN8</i>

O

ochronose héréditaire	<i>Cf. alcaptonurie</i>
oligosaccharidose	oligosacaridosis

ophtalmoplégie externe progressive	oftalmoplejia externa progresiva <u>Otras denominaciones:</u> PEO
ophtalmoplégie externe progressive chronique	oftalmoplejia externa progresiva crónica <u>Otras denominaciones:</u> CPEO
oroticacidurie	<i>Cf. acidurie orotique héréditaire</i>
ostéochondromes multiples	<i>Cf. exostose multiple héréditaire</i>

P

phénylcétonurie	fenilcetonuria <u>Otras denominaciones:</u> FCN PKU
phénylcétonurie atypique	fenilcetonuria atípica
phénylcétonurie maternelle	fenilcetonuria materna <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de fenilcetonuria materna SFM
phénylcétonurie typique	fenilcetonuria típica
polydystrophie sclérosante progressive d'Alpers	<i>Cf. maladie d'Alpers</i>
porphyrie	porfiria
porphyrie érythropoïétique congénitale	porfiria eritropoyética congénita
protoporphyrine	protoporfirina
pyrimidinémie familiale	<i>Cf. déficience en dihydropyrimidine déshydrogénase</i>
retard de croissance - aminoacidurie - cholestase - surcharge en fer - acidose lactique - mort néonatale précoce	<i>Cf. syndrome GRACILE</i>
retard du développement par déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	<i>Cf. déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaînes courtes</i>

S

sclérose myélinoclastique diffuse	<i>Cf. forme cérébrale de l'enfant d'adrénoleucodystrophie</i>
sialidose dysmorphique infantile	<i>Cf. sialidose type II</i>
sialidose normomorphique	<i>Cf. sialidose type I</i>

sialidose type I	sialidosis tipo I <u>Otras denominaciones:</u> lipomucopolisacaridosis síndrome de mioclonus con mancha rojo cereza sialidosis normomórfica
sialidose type II	sialidosis tipo II <u>Otras denominaciones:</u> sialidosis tipo 2 sialidosis infantil dismórfica
SLN	<i>Cf. maladie de Lesch-Nyhan</i>
sphingolipidose	esfingolipidosis
sulfatidose juvénile type Austin	<i>Cf. mucosulfatidose</i>
surcharge en glucocérébroside	<i>Cf. maladie de Gaucher</i>
syndrome kinky hair	<i>Cf. maladie de Menkes</i>
syndrome cherry-red-spot-myoclonus	<i>Cf. sialidose type I</i>
syndrome à odeur de poisson	<i>Cf. triméthylaminurie</i>
syndrome CDG type Ia	<i>Cf. CDG-Ia</i>
syndrome CDG type Ib	<i>Cf. CDG-Ib</i>
syndrome CDG type Ic	<i>Cf. CDG-Ic</i>
syndrome CDG type Id	<i>Cf. CDG-Id</i>
syndrome CDG type Ie	<i>Cf. CDG-Ie</i>
syndrome CDG type If	<i>Cf. CDG-If</i>
syndrome CDG type Ig	<i>Cf. CDG-Ig</i>
syndrome CDG type Ih	<i>Cf. CDG-Ih</i>
syndrome CDG type Ii	<i>Cf. CDG-Ii</i>
syndrome CDG type IIa	<i>Cf. CDG-IIa</i>
syndrome CDG type IIb	<i>Cf. CDG-IIb</i>
syndrome CDG type IIc	<i>Cf. CDG-IIc</i>
syndrome CDG type IId	<i>Cf. CDG-IId</i>
syndrome CDG type IIe	<i>Cf. CDG-IIe</i>
syndrome CDG type IIf	<i>Cf. CDG-IIf</i>
syndrome CDG type IIg	<i>Cf. CDG-IIg</i>
syndrome CDG type Ij	<i>Cf. CDG-Ij</i>
syndrome CDG type Ik	<i>Cf. CDG-Ik</i>
syndrome CHILD	síndrome de CHILD <u>Otras denominaciones:</u> hemidisplasia congénita con eritrodermia ictiosiforme y anomalías de miembros
syndrome d'Alpers	<i>Cf. maladie d'Alpers</i>

syndrome d'Ehlers-Danlos type VIa	síndrome de Ehlers-Danlos tipo VIa
syndrome d'Alpers-Huttenlocher	<i>Cf. maladie d'Alpers</i>
syndrome de Barth	síndrome de Barth
syndrome de Conradi-Hünemann-Happle	<i>Cf. chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X</i>
syndrome de Fukuhara	<i>Cf. syndrome MERRF</i>
syndrome de Goldberg	<i>Cf. galactosialidosis</i>
syndrome de GRACILE	<i>Cf. syndrome GRACILE</i>
syndrome de Hartnup	síndrome de Hartnup
syndrome de Hunter	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type II</i>
syndrome de Hurler	<i>Cf. maladie de Hurler</i>
syndrome de Hurler-Scheie	enfermedad de Hurler-Scheie <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Hurler-Scheie MPS IHS MPS1H/S mucopolisacaridosis tipo 1H/S
syndrome de Kearns-Sayre	síndrome de Kearns-Sayre
syndrome de Kelley-Seegmiller	<i>Cf. déficit partiel en HPRT</i>
syndrome de Leigh	enfermedad de Leigh <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de Leigh
syndrome de Leigh d'hérédité maternelle	síndrome de Leigh de herencia materna <u>Otras denominaciones:</u> síndrome MILS
syndrome de Lesch-Nyhan	<i>Cf. maladie de Lesch-Nyhan</i>
syndrome de l'odeur de poisson	<i>Cf. triméthylaminurie</i>
syndrome de Maroteaux-Lamy	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type VI</i>
syndrome de Menkes	<i>Cf. maladie de Menkes</i>
syndrome de Morquio	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type IV</i>
syndrome de mutation de l'ATPase 6	<i>Cf. syndrome NARP</i>
syndrome de Pearson	síndrome de Pearson
syndrome de Refsum	<i>Cf. maladie de Refsum</i>
syndrome de Refsum infantile	<i>Cf. maladie de Refsum infantile</i>
syndrome de Richner-Hanhart	<i>Cf. tyrosinémie héréditaire de type II</i>
syndrome de Sanfilippo	<i>Cf. mucopolysaccharidose de type III</i>
syndrome de Scheie	<i>Cf. maladie de Scheie</i>
syndrome de Segawa	<i>Cf. dystonie sensible à la L-Dopa</i>
syndrome de Segawa autosomique dominant	<i>Cf. dystonie dopa-sensible autosomique dominante</i>
syndrome de Segawa autosomique récessif	<i>Cf. dystonie dopa-sensible autosomique récessive</i>

syndrome de Smith-Lemli-Opitz	síndrome de Smith-Lemli-Opitz <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de SLO SSLO déficit de 7-deshidrocoesterol-reductasa síndrome RSH
syndrome de Walker-Warburg	síndrome de Walker-Warburg <u>Otras denominaciones:</u> SWW
syndrome de Wolfram	síndrome de Wolfram <u>Otras denominaciones:</u> diabetes insípida, diabetes mellitus, atrofia óptica y sordera DIDMOAD
syndrome de Zellweger	síndrome de Zellweger <u>Otras denominaciones:</u> SZ
syndrome d'Ehlers-Danlos type progéroïde	síndrome de Ehlers-Danlos progeroide
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type Ia	<i>Cf. CDG-Ia</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type Ib	<i>Cf. CDG-Ib</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type Ic	<i>Cf. CDG-Ic</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type Id	<i>Cf. CDG-Id</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type Ie	<i>Cf. CDG-Ie</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type If	<i>Cf. CDG-If</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type Ig	<i>Cf. CDG-Ig</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type Ih	<i>Cf. CDG-Ih</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type Ii	<i>Cf. CDG-Ii</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type IIa	<i>Cf. CDG-IIa</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type IIb	<i>Cf. CDG-IIb</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type IIc	<i>Cf. CDG-IIc</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type IId	<i>Cf. CDG-IId</i>
syndrome des glycoprotéïnes déficitentes en hydrates de carbone type IIe	<i>Cf. CDG-IIe</i>

syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type II f	<i>Cf. CDG-II f</i>
syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type II g	<i>Cf. CDG-II g</i>
syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type II j	<i>Cf. CDG-II j</i>
syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type II k	<i>Cf. CDG-II k</i>
syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type II	<i>Cf. CDG-II</i>
syndrome d'hyperimmunoglobulinémie D	síndrome de hiperinmunoglobulemia D <u>Otras denominaciones:</u> HIDS síndrome de hiperinmunoglobulinemia D y fiebre periódica
syndrome DIDMOAD	<i>Cf. syndrome de Wolfram</i>
syndrome GRACILE	síndrome GRACILE <u>Otras denominaciones:</u> GRACILE retraso en el crecimiento, aminoaciduria, colestasis, depósitos de hierro, acidosis láctica y muerte prematura
syndrome HHH	<i>Cf. hyperornithinémie – hyperammoniémie - homocitrullinurie</i>
syndrome hyperostose-hyperphosphatémie	síndrome de hiperfosfatemia-hiperostosis <u>Otras denominaciones:</u> HHS
syndrome MEB	<i>Cf. syndrome muscle-oeil-cerveau</i>
syndrome MELAS	síndrome MELAS <u>Otras denominaciones:</u> encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios sintomáticos semejantes a accidentes cerebrovasculares síndrome de encefalomiopatía mitocondrial con acidosis láctica y episodios de accidentes cerebrovasculares
syndrome MERRF	síndrome MERRF <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de epilepsia mioclónica con fibras rojo-rasgadas
syndrome MNGIE	síndrome MNGIE <u>Otras denominaciones:</u> síndrome mio-neurogastrointestinal síndrome mioneurogastrointestinal encefalomiopatía mioneurogastrointestinal EMNGI

syndrome Muscle-Eye-Brain	<i>Cf. syndrome muscle-oeil-cerveau</i>
syndrome muscle-oeil-cerveau	enfermedad músculo-ojo-cerebro <u>Otras denominaciones:</u> MEB
syndrome NARP	síndrome NARP <u>Otras denominaciones:</u> síndrome de neuropatía, ataxia y retinopatía pigmentaria
syndrome pseudo-Zellweger	síndrome de pseudo-Zellweger <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de 3-cetoacil-CoA tiolasa
syndrome Richner-Hanhart	<i>Cf. tyrosinémie héréditaire de type II</i>
syndrome RSH	<i>Cf. syndrome de Smith-Lemli-Opitz</i>
syndrome SLO	<i>Cf. syndrome de Smith-Lemli-Opitz</i>
syndrome triple H	<i>Cf. hyperornithinémie – hyperammoniémie – homocitrullinurie</i>
SZ	<i>Cf. syndrome de Zellweger</i>

T

triméthylaminurie	trimetilaminuria <u>Otras denominaciones:</u> síndrome del olor a pescado síndrome de olor a pescado
tyrosinémie	tirosinemia
tyrosinémie de type I	tirosinemia tipo I <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de la fumarilacetoacetato hidrolasa (FAH)
tyrosinémie de type I récessive autosomique	<i>Cf. tyrosinémie de type I</i>
tyrosinémie héréditaire	<i>Cf. tyrosinémie</i>
tyrosinémie héréditaire de type I	<i>Cf. tyrosinémie de type I</i>
tyrosinémie héréditaire de type II	tirosinemia tipo II <u>Otras denominaciones:</u> deficiencia de la fumarilacetoacetato hidrolasa (FAH) queratosis palmoplantar - distrofia corneal síndrome de Richner-Hanhart tirosinemia oculocutánea
tyrosinémie oculo-cutanée	<i>Cf. tyrosinémie héréditaire de type II</i>
tyrosinémie par déficit en TAT	<i>Cf. tyrosinémie héréditaire de type II</i>

tyrosinémie par déficit en tyrosine aminotransférase	<i>Cf. tyrosinémie héréditaire de type II</i>
tyrosinémie type II	<i>Cf. tyrosinémie héréditaire de type II</i>
tyrosinose hépato-rénale	<i>Cf. tyrosinémie de type I</i>

V

variant finlandais de céroïde-lipofuscinose neuronale	<i>Cf. CLN5</i>
variant indo-européen de céroïde-lipofuscinose neuronale	<i>Cf. CLN6</i>
variant turc de céroïde-lipofuscinose neuronale	<i>Cf. CLN7</i>

Notas

1. Para obtener más información sobre los EIM remitimos a la guía elaborada por el Hospital Sant Joan de Déu (2009). Se trata de una obra de referencia en la que se recogen trípticos sobre las 40 entidades más comunes dentro de este subdominio.
2. Este trabajo se inscribe en el marco del proyecto de I+D+i «Construcción eficiente de recursos lingüísticos multilingües» (INCITE08P-XIB302179PR), financiado por el Programa de Promoción Xeral da Investigación do Plan Galego de Investigación, Desenvolvemento e Innovación Tecnolóxica (INCITE) de la Xunta de Galicia (España).
3. A modo de ejemplo se puede citar, en España, la aprobación en junio de 2009 de la Estrategia en Enfermedades Raras, del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (SNS), cuyo objetivo es dar una respuesta a las necesidades de las personas afectadas por estas enfermedades, coordinando las actuaciones y estableciendo siete líneas estratégicas de trabajo. Se debe citar, asimismo, la creación en noviembre de 2006 del Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), un prestigioso centro de referencia para promover la investigación sobre enfermedades raras, que tiene como objetivo principal coordinar y favorecer la investigación biomédica básica y la investigación clínica y epidemiológica.
4. Para más información sobre las características, tratamiento y explotación de EMCOR véase Varela Vila y Sánchez Trigo, 2011.
5. Queremos agradecer en especial la colaboración del doctor Manuel J. Hens Pérez, del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, Madrid (España).
6. Para otros resultados de esta línea véase, por ejemplo, Miquel Vergés y Sánchez Trigo, 2010.

Bibliografía

- Dubuc, R. (1992): *Manuel pratique de terminologie*. Quebec: Lingua-tech.
- Hospital Sant Joan de Déu. (2009): *Errores congénitos del metabolismo. Guía divulgativa*. Barcelona: Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Hospital Sant Joan de Déu. Disponible en <<http://pkuatm.org/guia-divulgativa>> [consulta: 12.IV.2011].
- Miquel Vergés, J., y Sánchez Trigo, E. (2010): «The social model of translation and its application to health-specialised search engines on the Internet. An example: the ASEM neuromuscular disease search engine», *Meta*, 55 (2): 374-386. Disponible en <www.erudit.org/revue/meta/2010/v55/n2/index.html> [consulta: 12.IV.2011].
- Varela Vila, T., y Sánchez Trigo, E. (2011): «The compilation, processing and exploitation of a medical corpus for terminological purposes: EMCOR, a corpus on innate errors of metabolism» (en prensa).

