

ISSN: 2386-9658

**Los principales sistemas de representación del
conocimiento para la gestión de la terminología biomédica:
revisión desde el punto de vista del traductor especializado**

**(Main knowledge representation systems for
biomedical terminology management: review from
the specialist translator's perspective)**

TAMARA VARELA VILA
tvarela@uvigo.es
Universidad de Vigo

Fecha de recepción: 25 de abril de 2019

Fecha de aceptación: 21 de octubre de 2019

Resumen: La correcta organización y representación del conocimiento biomédico resulta imprescindible para comprender los diferentes conceptos de este amplio dominio y utilizar una terminología precisa para denominarlos. En la actualidad, la aplicación en el ámbito de la terminología de las nuevas modalidades de representación conceptual, especialmente las ontologías, facilita el diseño de sistemas conceptuales dinámicos y multidimensionales independientes de la lengua. De este modo, se crean estructuras conceptuales complejas en las que se plasman no solo los diferentes conceptos sino también las relaciones existentes entre ellos, y a las que es posible vincular la terminología empleada para denominar cada uno de estos conceptos en una o varias lenguas.

En este artículo se revisan los principales sistemas de representación del conocimiento biomédico de utilidad para el ejercicio de la traducción especializada, tanto por la información conceptual como terminológica que aportan. Por un lado, se presentan aquellos que, si bien cuentan con una estructura conceptual, esta no está formalizada mediante una ontología; por otro, se analizan los sistemas de naturaleza ontológica.

Palabras clave: Biomedicina. Ontologías. Representación del conocimiento. Terminología. Traducción especializada.

Abstract: The correct organisation and representation of the biomedical knowledge is essential for understanding the different concepts of this large domain as well as for using an accurate terminology to designate those. Nowadays, the application in the field of terminology of the new ways of conceptual representation, especially ontologies, facilitates the creation of dynamic and multidimensional conceptual systems independent from language. In this way, complex conceptual structures can be created to reflect, not just the different concepts, but also the existent relationships between them, with the possibility of linking those to the terminology used to designate each of these concepts in one or several languages.

This paper reviews the main representation systems of biomedical knowledge useful for specialised translation, both for the conceptual and terminological information they provide. On the one hand, systems with a conceptual structure but without an ontology are presented. On the other hand, systems of an ontological nature are analysed.

Keywords: Biomedicine. Ontologies. Knowledge representation. Terminology. Specialised translation.

1. Introducción¹

Las nuevas modalidades de representación del conocimiento han tenido una gran repercusión en el ámbito de la terminología y, concretamente, de la terminología biomédica. Organizar y representar adecuadamente el conocimiento resulta indispensable para comprender los conceptos de un determinado dominio y utilizar los términos más adecuados. Si bien la representación del conocimiento siempre ha sido una de las finalidades de la terminología, el modelo derivado de la práctica terminográfica tradicional se considera muy limitado para dar cuenta de los diferentes tipos de relaciones que se pueden establecer dentro de un campo de especialidad, así como para mostrar la multidimensionalidad de los conceptos (Durán Muñoz 2012). Su carácter unidimensional y estático resulta insuficiente para plasmar la variedad de relaciones propias de un ámbito de especialidad.

En la actualidad, existe una tendencia a emplear modos de representación cada vez más complejos, que permitan dar cuenta de la singularidad de cada

¹ Este trabajo ha sido realizado en el marco de los proyectos de investigación ED431C2018/50 de la Xunta de Galicia y TIN2017-85160-C2-2-R del Ministerio español de Economía y Competitividad.

ámbito de especialidad y estudiarlo desde distintos puntos de vista. En efecto, la disponibilidad de herramientas para el desarrollo de representaciones conceptuales más complejas, así como la influencia de disciplinas como la ingeniería informática y del conocimiento, han dado lugar a un nuevo modelo de trabajo terminográfico conocido como 'termontografía' (Temmerman y Kerremans 2003), 'terminología basada en la representación del conocimiento' (Meyer y Mackintosh 1996) u 'ontoterminografía' (Durán Muñoz 2012), entre otras denominaciones. En él se recurre a la lingüística de corpus para obtener la estructura conceptual de los ámbitos mediante el análisis de textos de especialidad. Esta estructura se plasma por medio de distintos formalismos ofrecidos por la inteligencia artificial. Uno de los más empleados son las ontologías, que facilitan la creación de representaciones multidimensionales y que sirven de puente entre la representación mental y el lenguaje (Faber 2009).

La ontología es una rama de la filosofía que estudia el ser en general y se encarga de establecer la dimensión o la característica esencial que hace que un ente sea definido de una manera y no de otra. A partir de los años 90, este término comienza a utilizarse en el ámbito de las ciencias de la computación y la inteligencia artificial y, más concretamente, de la ingeniería del conocimiento, para hacer referencia a aquellos recursos cuya finalidad reside en organizar y representar el conocimiento compartido sobre un dominio para hacer posible el intercambio de información entre el ser humano y los ordenadores.

En el campo de la terminología, las ontologías facilitan la gestión, recuperación, intercambio y reutilización del conocimiento. Permiten, asimismo, asociar a una única representación conceptual los términos empleados para denominar los diferentes conceptos en una o varias lenguas. En este sentido, se han convertido en herramientas con un gran potencial para la gestión terminológica.

Desde el punto de vista del traductor especializado, disponer de recursos que plasmen adecuadamente la organización conceptual del dominio o subdominio sobre el que se traduce y que recojan la terminología empleada para denominar cada uno de los conceptos de este ámbito en las diferentes lenguas de trabajo facilita en gran medida la realización de traducciones con un alto nivel de precisión conceptual y terminológica. En este artículo se revisa un conjunto de sistemas de representación del conocimiento biomédico atendiendo a su utilidad en el proceso de comprensión y selección de términos para la traducción especializada.

2. Revisión de los principales sistemas de representación del conocimiento en el ámbito biomédico

En el campo de la biomedicina existe un número considerable de sistemas creados para organizar y representar el conocimiento de los distintos subdominios que lo componen. A pesar de no haber sido concebidos con una finalidad puramente terminológica, en muchas ocasiones constituyen herramientas muy valiosas en la práctica de la traducción especializada.

En los siguientes apartados se lleva a cabo una revisión de los principales sistemas que recogen información conceptual y terminológica propia del campo biomédico. La mayoría de ellos abarcan el ámbito en su totalidad; otros, no obstante, están centrados en aspectos concretos como las enfermedades, los fenotipos o los genes. Se incluyen asimismo dos sistemas que describen el subdominio de las enfermedades raras, puesto que nuestra principal línea de investigación se centra en el desarrollo de recursos lingüísticos multilingües² sobre este tipo de dolencias que, si bien son poco frecuentes, revisten un gran interés tanto desde el punto de vista médico como social.

La selección realizada se ha basado principalmente en el criterio de utilidad desde el punto de vista del traductor especializado. Por este motivo, se han incluido en la revisión una serie de sistemas que, además de contar con una organización conceptual del ámbito, disponen de terminología en una o varias lenguas. Por otro lado, se han seleccionado solamente aquellos que pueden ser consultados en línea y de forma intuitiva y que, por lo tanto, no exigen al usuario conocimientos especializados para su uso. Los doce recursos presentados se han dividido en dos grupos: por un lado, aquellos que, a pesar de contar con una estructura conceptual, esta no está formalizada mediante una ontología; por otro, los sistemas ontológicos.

2.1. Sistemas de clasificación y organización en el ámbito biomédico

En este apartado se presentan siete sistemas utilizados para clasificar y organizar la terminología en el ámbito biomédico, del más genérico al más específico. Los cuatro primeros, UMLS (2.1.1), MeSH (2.1.2), DeSC (2.1.3.) y MedDRA (2.1.4) son, respectivamente, una compilación de vocabularios y clasificaciones, dos tesauros y una terminología médica internacional. La CIE

² En el marco de nuestro grupo de investigación se han creado, por ejemplo, la base de conocimiento terminológico ONTERMET (Varela Vila y Sánchez Trigo 2020) (<https://ontermet.com/es/m>), centrada en la descripción de los errores innatos del metabolismo, y el portal de recursos sobre enfermedades raras RERCOR (Sánchez Trigo y Varela Vila 2019) (<https://www.rercor.org/>).

Los principales sistemas de representación del conocimiento para la gestión de...

(2.1.5), por su parte, es una clasificación de enfermedades, mientras que OMIM (2.1.6) es un compendio de genes y fenotipos humanos. Por último, se incluye Orphanet (2.1.7), un portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos que contiene una clasificación de las enfermedades raras.

2.1.1. UMLS

UMLS (Unified Medical Language System) (National Library of Medicine 2009) es un proyecto de la National Library of Medicine de los Estados Unidos. Se trata de un conjunto de archivos y *software* que contiene diversos vocabularios y clasificaciones correspondientes a estándares de terminologías médicas. Su objetivo reside en superar dos barreras significativas en la recuperación de la información legible por las máquinas: por un lado, la variedad de términos usados para expresar el mismo concepto y, por otra, la ausencia de un formato estándar para distribuir las terminologías (Bodenreider 2004). Con este fin, UMLS recoge diferentes vocabularios, conceptualizaciones y taxonomías existentes dentro del campo de la medicina y hace de puente entre todos ellos. Si bien la lengua predominante es el inglés, este recurso también aglutina vocabularios en otras lenguas. En efecto, en la actualidad UMLS contiene 214 vocabularios, de los cuales 140 son en lengua inglesa, mientras que los restantes abarcan lenguas diferentes como el italiano (10), el español (9), el francés (9), el alemán (9), el portugués (7), el holandés (7), el coreano (3), el sueco (2), etc. Consta de tres fuentes de conocimiento:

- Un metatesauro donde los términos y los códigos provenientes de diferentes vocabularios y sistemas de clasificaciones con significados equivalentes se agrupan para formar conceptos.
- Una red semántica que funciona como una ontología de alto nivel de conceptos biomédicos y sus relaciones, con el fin de clasificar los conceptos de nivel más bajo.
- Un lexicón especializado que registra el léxico en lengua inglesa y contiene una gran cantidad de términos del dominio biomédico. Cada entrada incluye información sintáctica, morfológica y ortográfica.

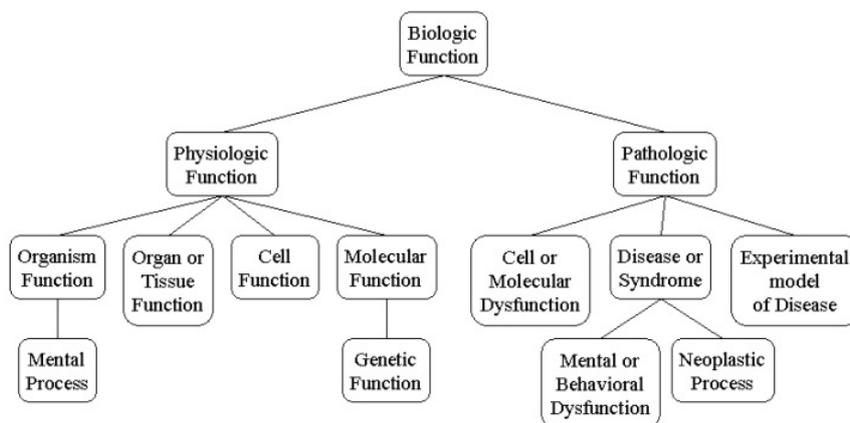


Figura 1. Fragmento de la red semántica de UMLS (National Library of Medicine 2009)

2.1.2. MeSH

El tesoro MeSH (Medical Subject Headings) (National Library of Medicine 2019) es una jerarquía taxonómica de términos médicos y biológicos creada por la National Library of Medicine de los Estados Unidos en 1960. Proporciona un vocabulario controlado en inglés que representa conceptos biomédicos y que debe utilizarse para indexar las publicaciones incluidas en la base de datos bibliográficos MEDLINE³. Fue uno de los primeros vocabularios diseñados para su uso en un sistema informático y se concibió como un medio para organizar la literatura médica, de modo que se facilitase la identificación y la recuperación de material publicado de particular interés.

Todos los términos de MeSH se ordenan tanto de modo alfabético como jerárquico. En lo referente a la organización jerárquica, MeSH tiene una estructura constituida por tres niveles: descriptores (MeSH Headings), conceptos y términos. Un descriptor puede entenderse como un grupo de uno o más conceptos. Los descriptores de MeSH se agrupan en 16 categorías: la categoría A para los términos anatómicos, la categoría B para los organismos, la categoría C para las enfermedades, etc.

Cada categoría de descriptores se subdivide a su vez en otras subcategorías, dentro de las cuales los descriptores se organizan de forma jerárquica, del más

³ Puede accederse a MEDLINE a través del motor de búsqueda PubMed en la siguiente dirección: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>.

Los principales sistemas de representación del conocimiento para la gestión de...

general al más específico. Estos descriptores aparecen al menos en un lugar del árbol, pero pueden aparecer en tantos lugares como sea conveniente. Cada uno de ellos está constituido por uno o más conceptos, que son los portadores del significado lingüístico. Uno de estos conceptos es el preferido. Además, cada concepto está vinculado a un identificador único y, a su vez, posee uno o más términos para hacer referencia a él, de entre los cuales uno es el preferido. Los términos son la unidad básica del vocabulario MeSH. En la versión de 2019, MeSH contiene alrededor de 30 descriptores. Cada concepto dispone de una nota de alcance (*scope note*) en la que se proporciona una breve descripción de este.

The screenshot shows the MeSH Descriptor Data 2019 interface for the concept 'Cardiomegaly Preferred'. The interface includes tabs for 'Details', 'Qualifiers', 'MeSH Tree Structures', and 'Concepts'. The 'Concepts' tab is active, displaying the following information:

- Cardiomegaly Preferred** (Concept UI: M0009952)
- Scope Note:** Enlargement of the HEART, usually indicated by a cardiothoracic ratio above 0.50. Heart enlargement may involve the right, the left, or both HEART VENTRICLES or HEART ATRIA. Cardiomegaly is a nonspecific symptom seen in patients with chronic systolic heart failure (HEART FAILURE) or several forms of CARDIOMYOPATHIES.
- Terms:**
 - Cardiomegaly Preferred Term** (Term UI: T019185, Date: 09/12/1989, LexicalTag: NON, ThesaurusID: NLM (1990))
 - Heart Enlargement** (Term UI: T019186, Date: 11/21/1991, LexicalTag: NON, ThesaurusID: NLM (1993))
 - Enlarged Heart** (Term UI: T366111, Date: 11/05/1999, LexicalTag: NON, ThesaurusID: NLM (2000))

Figura 2. Estructura de MeSH: descriptores, conceptos y términos

MeSH constituye una herramienta valiosa para el traductor especializado por la información conceptual que aporta, así como por constituir una importante fuente de terminología en lengua inglesa.

2.1.3. DeCS

DeCS (Descriptores en Ciencias de la Salud) (BIREME 2019) es un vocabulario estructurado y multilingüe creado por el Centro Latinoamericano y del Caribe de Información en Ciencias de la Salud (BIREME), un centro especializado de la OPS/OMS. Se desarrolló a partir de MeSH para proporcionar un medio único para la recuperación de la información en inglés, español y portugués. Además de incluir los descriptores de MeSH, recoge también otros conceptos de cuatro áreas creadas específicamente: salud pública;

homeopatía; ciencia y salud; y vigilancia sanitaria. Su estructura es jerárquica y contiene un total de 33 966 descriptores y calificadores, de los cuales 29 431 pertenecen a MeSH y 4535 exclusivamente a DeCS.

Se trata de un recurso que, al igual que MeSH, si bien no está específicamente diseñado para servir como herramienta de traducción, ayuda a aclarar conceptos opacos situándolos en el árbol conceptual del dominio. DeCS posee además la ventaja de recoger terminología trilingüe sobre este el ámbito biomédico y de permitir su consulta de forma simultánea, lo que facilita la resolución de dudas terminológicas puntuales que se presentan en la traducción especializada.

1 / 1 DeCS

Descriptor *Inglés*: **Polymyalgia Rheumatica**

Descriptor *Español*: **Polimialgia Reumática**

Descriptor *Portugués*: **Polimialgia Reumática**

Sinónimos *Español*: Pseudopoliartritis Rizomélica
Reumatismo Peri-Extra-Articular
Síndrome de Forestier-Certonciny

Categoría: [C05.651.742](#)
[C05.799.720](#)
[C17.300.775.720](#)

Definición *Español*: Síndrome que se presenta en **adultos** mayores y que se caracteriza por dolor en las **articulaciones** y **músculos** proximales, velocidad de **sedimentación** elevada y curso autolimitado. El dolor generalmente se acompaña de una reacción inflamatoria. Las **mujeres** resultan afectadas el doble de veces que los varones y los de raza blanca con mayor frecuencia que otros grupos. La afección se asocia con frecuencia con **ARTERITIS DE CÉLULAS GIGANTES** y algunas teorías plantean la posibilidad de que las dos enfermedades tengan una etiología única o incluso que sean la misma entidad.

Relacionados *Español*: [Arteritis de Células Gigantes](#)

Calificadores Permitidos *Español*:

SU cirugía	CL clasificación
CO complicaciones	CN congénito
DG diagnóstico por imagen	DI diagnóstico
DH dietoterapia	EC economía
EM embriología	NU enfermería
EN enzimología	EP epidemiología
ET etiología	EH etiología
PP fisiopatología	GE genética
HI historia	CI inducido químicamente
IM inmunología	CF líquido cefalorraquídeo
ME metabolismo	MI microbiología
MO mortalidad	UR orina
PS parasitología	PA patología
PC prevención & control	PX psicología
RT radioterapia	RH rehabilitación
BL sangre	TH terapia
DT tratamiento farmacológico	VE veterinaria
VI virología	

Número del Registro: 11548

Identificador Único: D011111

Ocurrencia en la BVS:

Similar: [DeCS](#)

Figura 3. Resultado de la búsqueda ‘polimialgia reumática’ en DeCS

Los principales sistemas de representación del conocimiento para la gestión de...

2.1.4. MedDRA

MedDRA (Medical Dictionary for Regulatory Activities) (ICH 2019) es la terminología médica internacional desarrollada por la Conferencia Internacional sobre Armonización (ICH, por sus siglas en inglés) de Requisitos Técnicos para el Registro de Productos Farmacéuticos de Uso Humano. Nace a finales de los años 90 con el objetivo de facilitar el intercambio de información reguladora relativa a productos farmacéuticos de uso humano en el ámbito internacional. Cada uno de los conceptos de MedDRA está asociado a un código numérico de ocho dígitos que es común a todos los términos en las diferentes lenguas. Además de las versiones modelo en inglés y japonés, existen traducciones al chino, checo, holandés, francés, alemán, húngaro, italiano, portugués y español.

MedDRA contiene conceptos médicos clasificados en las siguientes categorías:

- Signos
- Síntomas
- Enfermedades
- Diagnósticos
- Indicaciones terapéuticas
- Nombres y resultados cualitativos de estudios o análisis
- Procedimientos médicos y quirúrgicos
- Antecedentes médicos/sociales/familiares

Las relaciones existentes entre los conceptos dentro de esta terminología son de dos tipos: jerárquicas y de equivalencia. En lo referente a las relaciones jerárquicas, MedDRA se organiza en cinco niveles, lo que facilita la recuperación de datos de grupos específicos o generales según el nivel de especificidad necesario. La relación de equivalencia, por su parte, agrupa sinónimos o términos equivalentes bajo los términos preferentes (PT o *Preferred Terms*). Dispone de tres herramientas de navegación: una aplicación instalable y dos accesibles a través de internet (una versión para móviles y tabletas y otra para ordenadores de mesa o portátiles).

2.1.5. CIE

La Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) (Organización Mundial de la Salud 2019) es la herramienta estándar que permite el almacenamiento y la recuperación de información diagnóstica con fines epidemiológicos, clínicos y de gestión sanitaria. Facilita la clasificación de enfermedades y otros problemas médicos registrados en diversos tipos de

documentos médicos y vitales. Está traducida a 43 lenguas y, en cualquiera de sus versiones, consta de una clasificación numérica con una estructura estática.

La última versión de esta clasificación, la CIE-11, publicada en junio de 2018, entrará en vigor el 1 de enero de 2022. No obstante, la versión vigente es la décima, la CIE-10 (Organización Panamericana de la Salud 2013).

La CIE-10 está formada por 21 capítulos, subdivididos en bloques o grupos homogéneos de categorías. Cada categoría tiene asignado un código formado por una letra y dos dígitos (A00) y puede subdividirse en hasta diez subcategorías de cuatro caracteres (A00.0), por lo que los códigos posibles van de A00.0 a Z99.9 (la letra U no se utiliza⁴). Pueden usarse también niveles de cinco caracteres y más, que habitualmente son subclasificaciones a lo largo de un eje diferente al del cuarto carácter (en concreto, subdivisiones por sitio anatómico, subdivisiones para indicar fracturas abiertas o cerradas, traumatismos intracraneales, intratorácicos e intraabdominales con o sin herida abierta, o subdivisiones para indicar el tipo de actividad que se realizaba en el momento del suceso). Si bien está traducida a 43 lenguas, no existe una única herramienta a través de la que podamos acceder a todas ellas y consultar de manera directa las equivalencias. No obstante, a través de los códigos asignados a cada concepto es fácil buscar en dos clasificaciones las equivalencias. Si bien esta versión no cuenta con descripciones de los diferentes conceptos, la versión 11, que como indicamos entrará en vigor en 2022, sí proporciona datos descriptivos sobre cada entidad, lo que permite orientar al usuario sobre su significado.

⁴ Los códigos U00-U49 se utilizan en la asignación provisional de nuevas enfermedades de etiología incierta. Pueden emplearse en la investigación, por ejemplo, cuando se somete a prueba una clasificación alternativa para un proyecto especial.

Los principales sistemas de representación del conocimiento para la gestión de...

- Anemias nutricionales ([D50 - D53](#)) +
- **D50 Anemias por deficiencia de hierro** +
 - Incluye:
 - anemia:
 - - ferropénica
 - - hipocrómica
 - - sideropénica
- **D51 Anemia por deficiencia de vitamina B12** +
 - Excluye:
 - deficiencia de vitamina B12 ([E53.8](#))
- **D52 Anemia por deficiencia de folatos** +
- **D53 Otras anemias nutricionales** +
 - Incluye:
 - anemia megaloblástica insensible a vitamina B12 o terapia con folatos
- Anemias hemolíticas ([D55 - D59](#)) +
- Anemias aplásicas y otras anemias ([D60 - D64](#)) +
- Defectos de la coagulación, púrpura y otras afecciones hemorrágicas ([D65 - D69](#)) +
- Otras enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos ([D70 - D77](#)) +
- Ciertos trastornos que afectan el mecanismo de la inmunidad ([D80 - D89](#)) +
 - Incluye:
 - defectos del sistema del complemento
 - sarcoidosis
 - trastornos de inmunodeficiencias, excepto los debidos al virus de la inmunodeficiencia humana [VIH]
 - Excluye:
 - enfermedad autoinmune (sistémica) SAI ([M35.9](#))
 - enfermedad por virus de la inmunodeficiencia humana [VIH] ([B20 - B24](#))
 - trastornos funcionales de los polimorfonucleares neutrófilos ([D71](#))

Figura 4. Bloques, categorías y subcategorías en la CIE-10

Constituye un recurso de gran valor para la traducción especializada, pues facilita la diferenciación de entidades nosológicas que, por su proximidad conceptual, tienden a confundirse. No cuenta con una plataforma única de consulta que permita acceder a la terminología en varias lenguas al mismo tiempo, por lo que las consultas terminológicas deban hacerse individualmente en cada una de las lenguas de trabajo. No obstante, el sistema de codificación del que dispone simplifica esta tarea.

2.1.6. OMIM

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) (McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine 2019) es un compendio de genes y fenotipos humanos disponible de modo gratuito. Tiene su origen en el catálogo iniciado por el Dr. Victor A. McKusick a comienzos de 1960, llamado Mendelian Inheritance in Man (MIM). Su versión en línea, desarrollada por el National Center for Biotechnology Information (NCBI), está disponible desde 1995 y se actualiza a diario.

OMIM recoge información sobre todas las enfermedades mendelianas conocidas y se centra en la relación entre el genotipo y el fenotipo, es decir, entre el contenido genético de un organismo y sus propiedades observables,

esto es, sus manifestaciones visibles. No contiene una organización jerárquica de los diferentes fenotipos y genes.

Cada entrada contiene un resumen completo de un fenotipo determinado genéticamente o de un gen, además de numerosos enlaces a otras bases de datos genéticas, registros de mapas de secuencias, referencias bibliográficas, bases de datos de mutaciones, etc. A cada fenotipo se le asigna un número de identificación único compuesto por seis dígitos (número MIM) y se registran los diferentes términos para denominarlo en inglés, lo que constituye uno de sus aspectos más interesantes desde el punto de vista del traductor especializado. En marzo de 2019, OMIM estaba compuesta por casi 25 000 entradas que describían alrededor de 16 000 genes y más de 7000 fenotipos. Presenta, asimismo, una descripción en lengua natural de cada fenotipo que puede resultar útil en el proceso de comprensión de un texto especializado.

2.1.7. Orphanet

Orphanet (INSERM 2019) es un portal multilingüe sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Su objetivo es contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. Fue creado en 1997 conjuntamente por la Direction générale de santé (Dirección General de Salud francesa) y el INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, Instituto Nacional de la Salud y de la Investigación Médica). Se convirtió en un proyecto europeo en 2000 gracias a la financiación de la Comisión Europea. En la actualidad, Orphanet está constituido por un consorcio de alrededor de 40 países, coordinado por el equipo francés del INSERM.

Posee una clasificación jerárquica de enfermedades raras que está a su vez conformada por otras más específicas. Las enfermedades están recogidas en tantas clasificaciones como sean necesarias para su descripción, dependiendo de su naturaleza. Por ejemplo, el síndrome de Feingold forma parte de cuatro clasificaciones en Orphanet: clasificación de anomalías del desarrollo durante la embriogénesis, de enfermedades genéticas, de enfermedades quirúrgicas y abdominales, y de enfermedades raras del hueso. Las distintas clasificaciones están fundamentadas en artículos científicos o en información proporcionada por expertos en el campo, y se actualizan regularmente.

Síndrome de Feingold

Aportaciones

Definición de la enfermedad

El síndrome de Feingold, también conocido como síndrome óculo-dígito-esofágico-duodenal (ODED), es un síndrome malformativo hereditario poco frecuente que se caracteriza por microcefalia, estatura baja y numerosas anomalías digitales y que comprende dos subtipos: FS tipo 1 (FS1) y FS tipo 2 (FS2) (consulte estos términos). El FS1 es con diferencia la forma más común, mientras que el FS2 sólo se ha presentado en 3 pacientes y tiene las mismas características clínicas que el FS1, excepto por la ausencia de atresia gastrointestinal y fisuras palpebrales cortas.

ORPHA:1305

Sinónimos:

Anomalías digitales con fisuras palpebrales cortas y atresia esofágica o duodenal

FGLDS

FS

MMT

Microcefalia - deficiencia intelectual - fistula traqueoesofágica

Microcefalia - síndrome óculo-dígito-esofágico-duodenal

Síndrome MODED

Síndrome ODED

Síndrome de Brunner-Winter

Síndrome de microcefalia - anomalías digitales - inteligencia normal

Síndrome óculo-dígito-esofágico-duodenal

Prevalencia: <1/1 000 000

Herencia: Autosómico dominante

Edad de inicio o aparición: Neonatal

CIE-10: Q87.8

OMIM: [164280](#) [614326](#)

UMLS: C0796068

MeSH: -

GARD: [8407](#)

MedDRA: -

Figura 5. Ejemplo de datos contenidos en Orphanet sobre el síndrome de Feingold

A través de la clasificación se puede acceder a la ficha de cada enfermedad, que contiene su denominación principal, sinónimos, código único de identificación (número ORPHA), prevalencia, herencia y edad de inicio o aparición. Del mismo modo, esta ficha ofrece una pequeña descripción de la enfermedad en cuestión, así como vínculos a otras fuentes terminológicas (en concreto, a OMIM, CIE, SNOMED CT, MedDRA, UMLS, MeSH y GARD).

De 1997 a 2007, la clasificación de enfermedades raras fue un simple repertorio, con cada bloque de información vinculado con una de las enfermedades. No obstante, las complicaciones surgidas a la hora de recuperar la información vinculada a las diversas enfermedades hicieron evidente la necesidad de crear una representación jerárquica con fin de poder realizar búsquedas y recuperar información a cualquier nivel. A partir de 2007 comenzó a diseñarse un sistema de clasificación multijerárquica, que con el tiempo fue evolucionando hacia la actual base de datos relacional. En la actualidad, la

clasificación está disponible en ocho idiomas: alemán, español, francés, inglés, italiano, neerlandés, polaco y portugués. Para consultar la terminología en las diferentes lenguas es necesario cambiar el idioma de la página en el selector disponible en la esquina superior derecha, ya que la aplicación no posibilita la realización de búsquedas bilingües o multilingües.

2.2. Sistemas ontológicos en el ámbito biomédico

En este apartado se incluyen cinco de los sistemas ontológicos empleados con el fin de organizar el conocimiento en el ámbito biomédico que pueden resultar valiosos en el proceso de traducción especializada, ya sea porque ayudan a delimitar conceptos y, por lo tanto, entender mejor el texto original, o porque aportan terminología en una o varias lenguas. Frente a los recursos presentados en el apartado precedente, los descritos a continuación, basados en ontologías, se caracterizan por ofrecer un mayor grado de formalidad en la representación conceptual, lo que permite que la información que recogen pueda analizarse, compartirse y reutilizarse con mayor facilidad. Los sistemas presentados se clasifican del más genérico al más específico: el primer apartado está dedicado a SNOMED CT (2.2.1), que abarca todo el ámbito de la biomedicina. Los siguientes abordan, respectivamente, recursos centrados en las enfermedades (Disease Ontology, 2.2.2), en los genes (Gene Ontology, 2.2.3) y en los fenotipos (HPO, 2.2.4). Por último, el apartado 2.2.5 está dedicado a la ontología de Orphanet sobre las enfermedades raras, denominada ORDO.

2.2.1. SNOMED CT

SNOMED CT (Systematized Nomenclature of Medicine, Clinical Terms) (IHTSDO 2018) es una terminología biomédica integral utilizada para codificar, recuperar y analizar datos médicos, producida por el College of American Pathologists (CAP) desde 1965. El contenido de SNOMED CT se representa empleando tres tipos de componentes diferentes:

- Conceptos, que representan significados clínicos, organizados en jerarquías. Cada concepto está vinculado a un identificador numérico único. Los conceptos están organizados en torno a un concepto raíz, del que dependen 19 conceptos de alto nivel: hallazgo clínico, procedimiento, organismo, sustancia, estructura corporal, etc. Cada uno de ellos consta de otros descendientes, que conforman en su conjunto la organización conceptual de SNOMED CT, constituida por más de 340 000 conceptos activos.

Los principales sistemas de representación del conocimiento para la gestión de...

- Descripciones, que vinculan los términos en lenguaje natural con los conceptos correspondientes. Un concepto puede tener varias descripciones asociadas; cada una de ellas representa un sinónimo que describe el mismo concepto clínico. Cada versión de SNOMED CT en una lengua diferente incluye un conjunto adicional de descripciones. Cada descripción está vinculada a un identificador numérico único.
- Relaciones, que vinculan cada concepto con otros conceptos relacionados. Estas relaciones pueden ser de tipo «es un» o pueden representar otros aspectos del significado de un concepto, como la relación causal con otro concepto. Cada relación consta también de un identificador numérico único.

La estructura de SNOMED CT incluye un conjunto de conceptos y relaciones independientes de la lengua. Además de la versión internacional, en inglés, SNOMED CT dispone de traducciones a otras lenguas como el español, el francés canadiense, el danés, el neerlandés, el noruego o el sueco. Por medio de su interfaz web es posible consultar cualquiera de las versiones disponibles. Las versiones traducidas contienen también la terminología de la versión internacional (en inglés), por lo que pueden emplearse para buscar las denominaciones de un concepto dado en ambas lenguas. Puede accederse a la terminología tanto desde el árbol conceptual como consultando un término por medio de una caja de búsqueda.

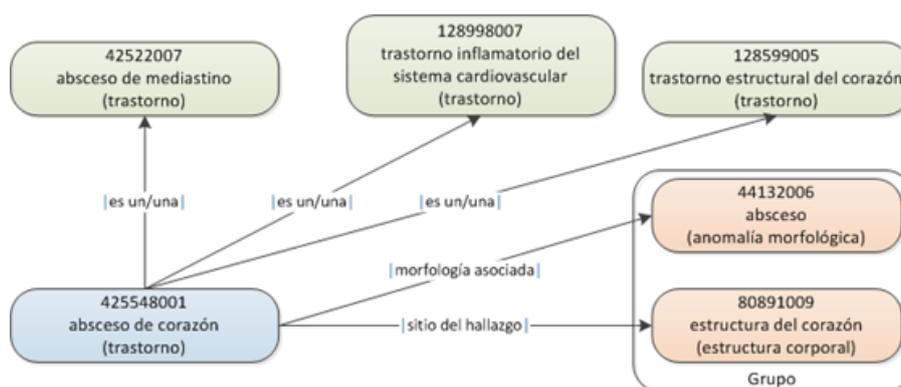


Figura 6. Ejemplo de relaciones definitorias en SNOMED CT (IHTSDO 2018)

2.2.2. Disease Ontology

La Disease Ontology (DO) (Bello *et al.* 2018) se creó como una ontología estandarizada sobre las enfermedades humanas frecuentes y raras con la

finalidad de proporcionarle a la comunidad biomédica descripciones sostenibles, reutilizables y consistentes sobre las enfermedades, sus características fenotípicas y otros conceptos relacionados. El objetivo de este proyecto era desarrollar una estructura única para la clasificación de las enfermedades, que unificase su representación entre las diversas terminologías y vocabularios por medio de una ontología que, además, permitiese hacer inferencias y razonamientos sobre las relaciones entre los distintos términos y conceptos referidos a las enfermedades.

Metadata		 Visualize
DOID	DOID:0060473	
Name	Kabuki syndrome	
Definition	<p>A syndrome characterized by multiple congenital anomalies and mental retardation. Other characteristics include a peculiar facial gestalt, short stature, skeletal and visceral abnormalities, cardiac anomalies, and immunological defects.</p> <p>http://ghr.nlm.nih.gov/condition/kabuki-syndrome, https://en.wikipedia.org/wiki/Kabuki_syndrome, https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25281733, https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25972376, https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26512256</p>	
Xrefs	<p>GARD:6810 MESH:C537705 NCI:C124837 OMIM:147920 OMIM:300867 ORDO:2322 UMLS_CUI:C0796004</p>	
Subsets	<p>DO_cancer_slim DO_rare_slim NCIthesaurus</p>	
Synonyms	<p>Kabuki make up syndrome [EXACT] KMS [EXACT] Niikawa-Kuroki syndrome [EXACT]</p>	
Relationships	<p>is_a syndrome</p>	

Figura 7. Concepto ‘Kabuki syndrome’ en la Disease Ontology

La DO solo está disponible en inglés e incluye referencias cruzadas con otros recursos como la CIE, el National Cancer Institute (NCI) Thesaurus,

SNOMED CT, MeSH, UMLS, OMIM, Orphanet, etc. No recoge datos sobre la progresión ni las manifestaciones de las enfermedades como parte de su definición. Tampoco recoge conceptos compuestos, sino que estas enfermedades se representan a través de dos conceptos diferentes. En 2018, la ontología estaba formada por 9069 conceptos no obsoletos, de los cuales el 62 % contaba con una definición en lenguaje natural. Esta ontología se organiza en ocho nodos principales que permiten clasificar las enfermedades según el agente infeccioso que las causa, la entidad anatómica afectada y si se trata de enfermedades causadas por proliferación celular, enfermedades mentales, enfermedades metabólicas, enfermedades genéticas, trastornos físicos o síndromes. En cada uno de estos nodos se establecen relaciones jerárquicas de tipo «es un». Una misma enfermedad puede ser un subtipo de dos enfermedades de nodos diferentes.

2.2.3. Gene Ontology

Gene Ontology (The Gene Ontology Consortium 2019) es un vocabulario controlado en inglés que fue desarrollado por un consorcio de bioinformáticos bajo la dirección de Michael Ashburner y Judith Blake con la finalidad de proporcionar una terminología común para describir los productos génicos y sus relaciones. El uso de una terminología consistente permite que los genes de diferentes especies se puedan comparar en base a las anotaciones contenidas en Gene Ontology (GO). Este proyecto comenzó como una colaboración entre tres bases de datos de organismos modelo: FlyBase⁵ (para la *Drosophila*), *Saccharomyces* Genome Database⁶ (SGD) y Mouse Genome Informatics⁷ (MGI). De esta asociación nace el Gene Ontology Consortium (GO Consortium), un conjunto de bases de datos sobre organismos y proteínas modelo, y comunidades de investigación biológica activamente implicadas en la Gene Ontology. Desde ese momento se incluyeron algunos de los mayores repositorios de genomas de plantas, animales y microbios. El GO Consortium diseñó tres ontologías que describen los productos génicos de modo independiente de la especie. Las ontologías desarrolladas abordan, respectivamente, los siguientes puntos:

- Componente celular: partes de una célula o de su entorno extracelular.

⁵ <http://flybase.org>.

⁶ <http://www.yeastgenome.org>.

⁷ <http://www.informatics.jax.org>.

- Función molecular: actividades elementales de un producto génico a nivel molecular, como la catálisis.
- Proceso biológico: operaciones o conjuntos de acontecimientos moleculares con un inicio y un fin definidos, pertinentes para el funcionamiento de las unidades de vida integradas (células, tejidos, órganos y organismos).

Cada concepto está asociado a un término y a un identificador de siete dígitos que comienza por GO: (p. ej., GO:0005125). Todos los conceptos que se añaden a la ontología deben constar de una definición, es decir, una descripción en forma de texto de lo que representa, si bien continúa habiendo una pequeña parte de la ontología original que aún carece de definición. Todos los conceptos (excepto los tres conceptos raíz) tienen una relación de subclase con otro concepto. Existen, además, otros tipos de relación representadas en la ontología, como «forma parte de», «tiene parte» o «regula».

2.2.4. HPO

La Human Phenotype Ontology (HPO) (Köhler *et al.* 2019) tiene como finalidad proporcionar un vocabulario estandarizado de las anomalías fenotípicas propias de las enfermedades humanas. En la actualidad, la HPO se está desarrollando mediante la obtención de datos de la literatura médica, Orphanet, DECIPHER y OMIM, y contiene más de 13 000 conceptos y 156 000 anotaciones sobre enfermedades hereditarias.

Cada uno de los conceptos de la HPO describe una anomalía fenotípica más o menos específica y posee un código de identificación único (p. ej., HP:0001140) y una etiqueta (término). Gran parte de ellos disponen también de definiciones textuales, así como de sinónimos. Tanto la terminología como las definiciones están solo disponibles en inglés. Cada concepto está asignado a una de las siguientes cinco subontologías:

- Anomalía fenotípica: ontología principal de la HPO que contiene descripciones de las anomalías clínicas. La mayor parte de los conceptos de la HPO pertenecen a esta ontología.
- Modo de herencia: ontología relativamente reducida que describe el modo de herencia.
- Modificador clínico: ontología que describe los modificadores de los síntomas clínicos, como la velocidad de evolución, los desencadenantes o la intensidad.

Los principales sistemas de representación del conocimiento para la gestión de...

- Curso clínico: ontología que indica el curso que suele tomar la enfermedad desde su inicio, la evolución, la posible resolución o la muerte de la persona afectada.

- Frecuencia: ontología que recoge la frecuencia con la que los pacientes presentan una manifestación clínica particular.

Los conceptos se organizan en grafos acíclicos dirigidos, que son similares a las jerarquías, pero se diferencian de estas en que un concepto más especializado (subordinado) puede relacionarse con más de un concepto menos especializado (superordinado). La capacidad de indicar múltiples conceptos superordinados añade flexibilidad y capacidad de descripción a la ontología.

2.2.5. ORDO

La creciente complejidad de la base de datos de Orphanet en términos de mantenimiento y control de la calidad, así como en términos de representación e interoperabilidad, dieron lugar a la creación de la Orphanet Rare Diseases Ontology (ORDO) u ontología Orphanet de enfermedades raras (Vasant *et al.* 2014). Si bien esta ontología comenzó a modelarse en el año 2010 por medio del proyecto OntoOrpha (Dhombres *et al.* 2011), su primera versión empezó a estar disponible en la web en abril de 2014⁸.

La ontología Orphanet de enfermedades raras fue desarrollada de modo conjunto entre Orphanet y el EBI (European Bioinformatics Institute) del Reino Unido. Proporciona un vocabulario estructurado para las enfermedades raras en el que se muestran las relaciones entre las enfermedades, los genes y otras características relevantes. Esta ontología deriva de la clasificación de enfermedades del portal Orphanet; de este modo, integra una nosología (clasificación de enfermedades raras), relaciones (relaciones gen-enfermedad y datos epidemiológicos) y vínculos con otras terminologías, bases de datos y clasificaciones como MeSH, SNOMED CT, UMLS, MedDRA, OMIM o CIE-10. Se trata de una representación del sistema de información de Orphanet portátil y abierta, formalizada en una ontología en OWL. Recoge los conceptos de Orphanet como clases OWL, incluidos los fenomas (totalidad de los trazos de un organismo o de uno de sus subsistemas), enfermedades, genes, modo de herencia genética y prevalencia. La ontología ORDO está compuesta por 14 062 clases que se relacionan entre ellas usando las 24 propiedades definidas. Está disponible en inglés, italiano, alemán, español, francés, polaco y

⁸ Se puede descargar la última versión de esta ontología en el siguiente enlace: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/index.php#ontologies>.

neerlandés. No obstante, dado que constituyen ontologías diferentes, no es posible consultar la terminología en más de una lengua al mismo tiempo, lo cual reduce su utilidad como herramienta para la traducción especializada.

Conclusión

Las nuevas técnicas de modelado conceptual y, particularmente, las ontologías, han supuesto un cambio muy significativo en la forma de gestionar el conocimiento especializado, pues han permitido evolucionar desde representaciones unidimensionales y estáticas, a otras mucho más elaboradas y operativas. Esta nueva tendencia ha influido asimismo en la terminografía, ámbito en el que se ha avanzado hacia organizaciones conceptuales más complejas a las que se vincula información terminológica multilingüe. De este modo, se obtienen sistemas que separan con claridad la perspectiva conceptual de la terminológica.

En este artículo se han revisado algunos de los principales sistemas utilizados para representar el conocimiento biomédico que pueden servir como herramientas para la traducción especializada. El objetivo primero de estos recursos es estructurar, ya sea por medio de una ontología o de otros formalismos, el dominio o subdominio en el que se centran. En el caso de los sistemas de naturaleza ontológica, además, se explicitan las cualidades de los distintos conceptos y se establecen reglas y restricciones para combinarlos.

Todos los sistemas analizados aportan información conceptual muy valiosa para la comprensión de los ámbitos de especialidad que abordan, pues permiten situar los diferentes conceptos dentro del árbol conceptual. Excepto MedDRA, todos ellos incluyen además una descripción o definición de los diferentes conceptos, lo que facilita su comprensión.

Por otro lado, a pesar de no haber sido concebidos específicamente para dar solución a los problemas de índole terminológica que surgen durante el proceso de la traducción especializada, todos los sistemas revisados asocian a los diferentes conceptos su terminología en inglés o en más lenguas, por lo que pueden emplearse como fuentes de consulta. De los recursos analizados, MeSH, OMIM, Disease Ontology, Gene Ontology e HPO solo disponen de terminología en inglés, mientras que DeCS, MedDRA, la CIE, Orphanet, SNOMED CT y la ontología ORDO disponen de versiones en otros idiomas. Estas versiones, no obstante, no están integradas en la mayor parte de los casos en una única plataforma de consulta, por lo que las búsquedas bilingües o multilingües deben hacerse de forma independiente, como sucede en la CIE, en Orphanet o en ORDO. Por el contrario, en DeCS, MedDRA o SNOMED CT,

la propia aplicación posibilita la consulta de la terminología en dos lenguas al mismo tiempo.

Otra de las características más relevantes de estos sistemas es que todos ellos disponen de aplicaciones que hacen posible su consulta en línea y de una manera intuitiva. Además, aquellos basados en ontologías pueden descargarse también en diferentes formatos (p. ej., en OWL) para poder consultarlos y editarlos con programas específicos. No obstante, esta característica, que puede ser de interés para el desarrollo de proyectos terminológicos, no es relevante desde la perspectiva del traductor profesional.

La mayor parte de los sistemas revisados son de libre acceso sin registro, por lo que se pueden consultar de forma inmediata. No obstante, es necesario registrarse previamente para acceder a UMLS y suscribirse para acceder a MedDRA, si bien este incluye una suscripción gratuita para usos no comerciales y sin fines de lucro.

El conjunto de sistemas descritos constituye un buen ejemplo de la utilidad de las nuevas modalidades de representación del conocimiento para crear herramientas que faciliten la traducción especializada. Sin embargo, en la mayor parte de los casos analizados, estos recursos no permiten realizar consultas multilingües ni dan cuenta de la multiplicidad de denominaciones para un mismo concepto que se emplean de forma habitual en el discurso especializado, pues suelen recoger terminología estandarizada. Consideramos necesario, por lo tanto, fomentar la creación de nuevos recursos terminológicos multilingües que organicen y gestionen de forma apropiada el conocimiento y la terminología biomédica real, obtenida por medio del análisis de corpus especializados. Estos sistemas deben estar enfocados a resolver las dudas terminológicas surgidas en el proceso de traducción, por lo que es imprescindible que cuenten con descripciones de los diferentes conceptos, notas para aclarar la correcta utilización de los términos recogidos y contextos que ayuden a entender su uso real en el discurso especializado.

Referencias bibliográficas

- BELLO, Susan *et al.*, “Disease Ontology: improving and unifying disease annotations across species”. En: *Disease Models & Mechanisms*, 11, 2018. Disponible en línea en: <https://goo.gl/ydtqvtf> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- BIREME, *Descriptores en Ciencias de la Salud: DeCS*. 2019. Disponible en línea en: <http://decs.bvsalud.org/E/homepagee.htm> [Fecha de consulta: 15/10/2019].

- BODENREIDER, Olivier, “The Unified Medical Language System (UMLS): integrating biomedical terminology”. En: *Nucleic Acids Research*, 32, 1, 2004, pp. D267-D270. Disponible en línea en: <http://goo.gl/EvURFM> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- DHOMBRES, Ferdinand *et al.*, “OntoOrpha: An Ontology to Support the Editing and Audit of Knowledge of Rare Diseases in Orphanet”. En: *Proceedings of the ICBO: International Conference on Biomedical Ontology*. Nueva York, EE. UU., 2011. Disponible en línea en: <http://ceur-ws.org/Vol-833/paper35.pdf> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- DURÁN MUÑOZ, Isabel, *La ontoterminografía aplicada a la traducción*. Frankfurt: Peter Lang, 2012.
- FABER, Pamela, “Terminología multilingüe y ontologías”. En: Amparo Alcina, Esperanza Valero y Elena Rambla (eds.), *Terminología y Sociedad del conocimiento*. Berna: Peter Lang, 2009, pp. 289-309.
- ICH, *Guía Introductoria para la Versión 22.0 de MedDRA*. 000272, 2019. Disponible en línea en: <https://goo.gl/vY1XeR> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- IHTSDO, *Guía de Introducción a SNOMED CT*. 2018. Disponible en línea en: <https://goo.gl/rXrthm> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- INSERM, *Orphanet. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos*. 2019. Disponible en línea en: <https://www.orpha.net> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- KÖHLER, Sebastian *et al.*, “Expansion of the Human Phenotype Ontology (HPO) knowledge base and resources”. En: *Nucleic Acids Research*, 47, D1, 2019, pp. D1018-D1027. Disponible en línea en: <https://goo.gl/GeQCfi> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- MCKUSICK-NATHANS INSTITUTE OF GENETIC MEDICINE, *Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM*. Johns Hopkins University (Baltimore, EE. UU.), 2019. Disponible en línea en: <https://www.omim.org/> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- MEYER, Ingrid; Mackintosh, KRISTEN, “The Corpus from a Terminographer’s Viewpoint”. En: *International Journal of Corpus Linguistics*, 1, 2, 1996, pp. 257-268.
- NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE, *UMLS Reference Manual*. Bethesda, Maryland: U.S. National Library of Medicine, National Institutes of Health, 2009. Disponible en línea en: <https://goo.gl/E3G67Y> [Fecha de consulta: 23/04/2019].

Los principales sistemas de representación del conocimiento para la gestión de...

- NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE, *Introduction to MeSH*. 2019. Disponible en línea en: <https://www.nlm.nih.gov/mesh/introduction.html> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD, *Classification of Diseases (ICD)*. 2019. Disponible en línea en: <https://www.who.int/classifications/icd/en/> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- ORGANIZACIÓN PANAMERICANA DE LA SALUD, *CIE-10. Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud. Décima revisión. Manual de instrucciones*, vol. 2. Washington: OPS, 2013. Disponible en línea en: <https://goo.gl/2jsMYF> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- SÁNCHEZ TRIGO, Elena; VARELA VILA, Tamara, “RERCOR: portal de recursos lingüísticos multilingües sobre enfermedades raras”. En: *Estudios de Traducción*, 9, 2019, pp. 131-150.
- SANDOVAL CANTOR, Ana Efigenia, “Uso de ontologías y web semántica para apoyar la gestión del conocimiento”. En: *Ciencia e Ingeniería Neogranadina*, 17, 2, 2007, pp. 111-129. Disponible en línea en: <http://www.redalyc.org/pdf/911/91117208.pdf> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- TEMMERMAN, Rita; KERREMANS, Koen, “Termontography: Ontology Building and the Sociocognitive Approach to Terminology Description”. En: *CIL17 - Proceedings of the XVII International Congress of Linguists*. Praga, 2003.
- THE GENE ONTOLOGY CONSORTIUM, *The Gene Ontology Resource: 20 years and still GOing strong*. En: *Nucleic Acids Research*, 47, D1, 2019, pp. D330-D338. Disponible en línea en: <https://goo.gl/o7h2L2> [Fecha de consulta: 23/04/2019].
- VARELA VILA, Tamara; SÁNCHEZ TRIGO, Elena, “Diseño e implementación de una base de conocimiento terminológico sobre enfermedades raras”. En: *Onomázein*, 49, 2020 (en prensa).
- VASANT, Drashti *et al.*, “ORDO: An Ontology Connecting Rare Disease, Epidemiology and Genetic Data”. En: *Proceedings of the 22nd Annual International Conference on Intelligent Systems for Molecular Biology (ISBM 2014)*, 2014, pp. 49-52. Disponible en línea en: <https://goo.gl/cEHjzp> [Fecha de consulta: 23/04/2019].