

Didáctica de un curso de español médico sobre enfermedades raras. La importancia de las unidades terminológicas

Autor: Moreno Navarro, Aránzazu (Doctora en Humanidades, Profesora Universitaria de Lengua Española).

Público: Profesores, lingüistas, expertos o especialistas en terminología médica. **Materia:** Ciencias. **Idioma:** Español.

Título: Didáctica de un curso de español médico sobre enfermedades raras. La importancia de las unidades terminológicas.

Resumen

Este estudio se centra en el análisis del papel de la terminología en la enseñanza de un curso de español médico de enfermedades raras, como la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Así, se estudiará la relación entre el léxico especializado y la didáctica de lenguas para fines específicos. La revisión de documentos contribuirá al análisis de los intereses del grupo y su formación, estableciéndose algunas propuestas sobre los recursos. Una de ellas se centra en la elaboración de un banco terminológico que contribuya a la preparación de actividades y a solventar los problemas relacionados con la carencia de materiales didácticos.

Palabras clave: léxico, metodología, español con fines específicos, español L2, competencia comunicativa.

Title: Didactic of a Spanish Medical Course on Rare Diseases. The Importance of Terminology.

Abstract

This study focuses on the analysis of terminology and its necessity when designing a medical Spanish course related to rare diseases, such as Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. We will review the relationship between the specialized lexicon and the didactic of languages for specific purposes. This review will help us analyze the interests of the group and their formation, while some proposals will be made on those resources. One of these proposals focuses on the elaboration of a terminology databank that contributes to the preparation of activities that will help us solve the problems related to the lack of didactic materials.

Keywords: vocabulary, methodology, Spanish for specific purposes, Spanish as second language, communicative competence.

Recibido 2017-08-19; Aceptado 2017-08-29; Publicado 2017-09-25; Código PD: 087070

1. INTRODUCCIÓN

En los últimos tiempos, se ha producido un aumento del interés en una variedad de cursos de español con fines específicos debido a la importancia adquirida para trabajadores pertenecientes a colectivos de diversos ámbitos de especialidad. Sin embargo, se ha de notar que, pese a la demanda de dichos cursos, el acceso a recursos disponibles no se ha producido en la misma línea en los distintos campos de investigación. Tal es el caso de algunas áreas de estudio como la medicina y salud pública, pues, aunque se han elaborado propuestas didácticas para dichos campos, el paso del tiempo y la ausencia de renovación pueden dificultar la incorporación de elementos actualizados que posean un carácter verdaderamente funcional (Felices, 2005: 81-97).

Para elaborar un curso con fines específicos, es importante tener en cuenta los aspectos correspondientes a la didáctica de lenguajes especializados. Es decir, se trata de variedades funcionales de la lengua común, para las que se establece una definición a partir del sector especializado del que forman parte, y se usan en situaciones comunicativas específicas.

En este caso concreto, se va a analizar la importancia de la enseñanza y aprendizaje de la terminología médica en la formación del colectivo de trabajadores sociales sanitarios interesados en adquirir conocimientos relacionados con las enfermedades raras cardiovasculares, como la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), así como la dificultad para encontrar recursos didácticos aplicados a este ámbito. Por tanto, se hará una revisión de diferentes recursos (documentos y folletos elaborados por organizaciones nacionales e internacionales) para analizar los intereses del grupo y enfocar su formación, a la vez que se establecerán algunas propuestas sobre los recursos a utilizar.

2. OBJETIVOS Y CONTEXTO DE TRABAJO: LAS ENFERMEDADES RARAS (ER)

El interés a la hora de establecer un curso centrado en la enseñanza de terminología de enfermedades poco comunes como la HPN, se debe al reducido número de casos producidos, siendo esto un impedimento a la hora de desarrollar tratamientos como ocurre con otras enfermedades, por lo que el paciente se queda desamparado y apenas recibe ayuda. Esto pone de manifiesto la necesidad de hacer visible a este colectivo, ya que, de este modo, se podrá fomentar la investigación en el campo de las enfermedades raras, y contribuir a la búsqueda de información relacionada con las mismas.

Según la Organización Mundial de la Salud, en la actualidad, existen alrededor de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7 % de la población mundial, y se estima que en España existen más de tres millones de personas que las padecen (FEDER, s.f.).

Debido al alto número de enfermedades raras, nos vamos a centrar en las de tipo cardiovascular, en concreto, en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), pese a que existen otras muchas como la enfermedad Púrpura trombocitopénica idiopática, el Síndrome Hemolítico Urémico atípico, la enfermedad de Kawasaki, el Síndrome de Brugada, el Síndrome de Holt-Oram, corazón en criss-cross, etc.

La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna es una enfermedad muy rara de origen hematológico que afecta a unas 250 personas en España. Esta conlleva la destrucción crónica de los glóbulos rojos debido a la activación incontrolada del sistema del complemento, siendo la trombosis su consecuencia más grave (HPNE, 2014: 10). Algunos expertos en esta disciplina han fomentado el avance en la detección y tratamiento de este trastorno en la III Reunión del Sistema del Complemento, celebrada en Madrid el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) define la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna como:

una enfermedad clonal adquirida de las células madre hematopoyéticas caracterizada por una anemia hemolítica corpuscular, una aplasia medular y frecuentes trombosis. La enfermedad puede ocurrir a cualquier edad, pero afecta preferentemente a jóvenes adultos. Su prevalencia es de alrededor de 1/500.000 (SEHH, s.f.).

Además, indica que el pronóstico depende de la frecuencia y la severidad de las crisis hemolíticas, las trombosis y la aplasia medular asociada, siendo la vida media de 10,3 años. El fallecimiento puede deberse a una trombosis, hemorragia o infecciones secundarias a la aplasia medular (FEDER, s.f.).

A su vez, la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia considera que la HPN es una enfermedad sistémica en la que varios órganos pueden estar involucrados como es el caso del riñón, hígado, pulmón o sistema nervioso central. También, suele afectar a adultos jóvenes en edad fértil, siendo el curso natural del embarazo un factor que puede complicar la situación hasta el punto en que la mortalidad para la madre oscila entre el 12 y 21 % (SEHH, s.f.).

En el año 2010, un grupo de expertos en HPN realizó un documento de consenso para el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad que se publicó en *Medicina Clínica* (FEDER, s.f.). Ese grupo de trabajo ha realizado colaboraciones en los últimos años para revisar los criterios de utilización del medicamento denominado *Eculizumab (Soliris)* y actualizar la guía de diagnóstico y tratamiento de la HPN. Esta necesidad se ha producido por los avances en el conocimiento de la enfermedad y su tratamiento, recogidos en diversas publicaciones, así como por el surgimiento de un conjunto de guías para el manejo clínico y terapéutico de la HPN que han surgido en diferentes países (los gobiernos de Australia y Canadá, guía de la Sociedad de Hematología y Oncología de Alemania y, la guía del "PNH Reference Center" del Reino Unido) (SEHH, s.f.).

No obstante, la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia indica la falta de homogenización en el tratamiento y manejo de estos enfermos en las diferentes Comunidades Autónomas de España, lo que hace que el tratamiento de la enfermedad sea muy desigual. Por ello, parece interesante realizar un nuevo esfuerzo en la adaptación de la guía existente a los nuevos conocimientos, para que se pueda proponer un documento actualizado como Guía de Consenso Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia.

Estas diferencias también fueron expuestas en el II Congreso Nacional dedicado a la HPN, celebrado en Sevilla el 8 de marzo de 2014, en el que se denunció la desigualdad para acceder al tratamiento de lo que se considera una enfermedad "ultra rara". Además, se exigió la creación de centros especializados y de referencia de la enfermedad, como ocurre en otros países europeos: "Es necesario un mapa de expertos, validando a los profesionales de referencia en este ámbito y apostar por centros referentes con criterios de sostenibilidad" (HPNE, 2014: 4-30).

A este respecto, en el año 2014, la Revista Informativa dedicada a la HPN realizó un estudio para determinar el nivel de conocimiento de la enfermedad en el colectivo de medicina interna, a partir del cual se hicieron un total de 207 encuestas que consistían en el envío de un email masivo a todos los médicos asociados, el cual contenía un enlace para acceder a un cuestionario (HPNE, 2014: 9).

El resultado de la encuesta indicaba que aproximadamente dos tercios de los internistas consultados habían atendido algún paciente con una enfermedad rara en los últimos doce meses, estando el profesional encargado de atender a pacientes con enfermedades raras, más especializado en enfermedades autoinmunes y con tendencia a riesgo cardiovascular/diabetes. Teniendo en cuenta las manifestaciones clínicas de la HPN, los internistas atendieron un promedio de cuatro pacientes en los últimos doce meses con alguna de las manifestaciones clínicas consideradas.

De igual forma, el estudio puso de manifiesto que alrededor del 80 % de los internistas consultados no sospechaban de un caso de HPN ante una manifestación clínica de la misma, excepto cuando se trataba de una hemoglobinuria o de dolor abdominal de etiología no aclarada, donde aproximadamente un 30 % de los médicos pensaban que podía tratarse de HPN (HPNE, 2014: 8-9).

En definitiva, los expertos coinciden a la hora de señalar que se trata de una enfermedad muy rara donde, a pesar de haber muchas novedades, todavía hay muchos retos, a la vez que destacan la importancia de las reuniones, conferencias y cursos de actualización (Noticias de Salud, 2014).

Por otro lado, la FEDER indica que los afectados pasan por momentos de desorientación, desconcierto y aislamiento debido a la existencia de una problemática común: desconocimiento del origen de la enfermedad; falta de protocolos y cobertura legal para fomentar la investigación; rechazo social y pérdida de autoestima y falta de información sobre cuidados y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida, entre otros aspectos (SEHH, s.f.).

Este conjunto de ideas muestra la importancia de tener un mayor conocimiento de las enfermedades raras, pues las personas interesadas en las mismas podrán disponer de los recursos necesarios para afrontar una situación de esa índole y entender la terminología utilizada por los especialistas. De ahí la necesidad de cursos centrados en el conocimiento de una terminología médica específica en relación a este tipo de enfermedades, su desarrollo y tratamiento. Además, es fundamental para los pacientes y familiares que quieran saber más de la enfermedad y para aquellas personas que organicen campañas de sensibilización y elaboren material divulgativo para hospitales y clínicas.

3. COLECTIVO PROFESIONAL INTERESADO EN EL APRENDIZAJE DE LA TERMINOLOGÍA RELACIONADA CON LAS ENFERMEDADES RARAS

La gran preocupación existente por parte de pacientes y allegados ante el desconocimiento de esta enfermedad llevó a la formación de la Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna en el año 2008, a partir de la iniciativa de una familia afectada que deseaba buscar una respuesta a las necesidades de personas con HPN y mejorar su calidad de vida y autonomía personal. Desde ese año, esta asociación ha ido incrementando el número de socios, jornadas de trabajo, actividades con personal científico y médico para promocionar la investigación y tratamiento:

las líneas de trabajo fundacionales de la Asociación se centran por un lado en fomentar la investigación científica sobre las causas, desarrollo y terapias de la HPN. Por otro lado, asesorar, apoyar e informar a los enfermos y familiares. Finalmente, promover su divulgación y promocionar becas científicas (Premios Solidarios del Seguro, 2013).

Además de las campañas de divulgación de la enfermedad a clínicas e información sobre los diferentes recursos disponibles, otras de las actividades realizadas consisten en el asesoramiento e información con el fin de ofrecer una respuesta a las necesidades principales de los afectados y familiares: la escasez de información sobre la HPN y el aislamiento experimentado por los enfermos (Premios Solidarios del Seguro, 2013).

Asimismo, desde el año 2010, se edita una publicación anual para fomentar un intercambio de ideas y conocimientos entre médicos y afectados. Se divide en distintas partes que incluyen desde aportaciones sobre aspectos científicos de la enfermedad por especialistas en hematología, un espacio de participación para los pacientes donde exponer las realidades de la HPN, así como noticias y congresos donde se hace mención (HPN, s.f.).

De la misma forma, la FEDER tiene a su disposición un Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras (SIO), mediante el cual se facilita el acceso a toda la información y recursos existentes sobre este tipo de enfermedad;

además de incentivar la formación de GAM (Grupos de Ayuda Mutua), y la agrupación de las familias y personas afectadas en asociaciones de pacientes (FEDER, s.f.).

Teniendo en cuenta esta información, el colectivo profesional que, por consiguiente, puede promocionar este tipo de cursos corresponde a instituciones como la FEDER y su Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras (SIO) y la Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, y, en general, los trabajadores sociales sanitarios, ya que se encuentran en continuo contacto con pacientes y familiares (Listán *et al*, 2014).

Por consiguiente, a partir de los recursos de la FEDER y la Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, y el hecho de que ofrecen programas sobre la enfermedad, se puede pensar en la idea de que estas organizaciones ofrezcan un curso destinado a la formación de trabajadores sociales para que tengan un conocimiento de la enfermedad (su desarrollo, tratamiento y terminología) que les permita desempeñar su labor social. En la preparación de esta clase, es importante que el docente conozca los elementos más específicos del lenguaje profesional, para lo cual ha de buscar materiales y diseñar diversas actividades que se adapten a las necesidades de dicho colectivo.

La labor de los trabajadores sociales en estos casos es fundamental porque cuando una enfermedad rara como la HPN ocurre, tanto el paciente como su familia necesitan reorganizar su vida e intentar sobrellevar esta situación de la mejor forma posible. El paciente diagnosticado y sus familiares pueden pasar por diferentes estados emocionales hasta la aceptación de la misma, lo cual implica un proceso de adaptación, es decir, han de tomar decisiones y realizar acciones que no siempre pueden abordar por sí mismos (Listán *et al*, 2011).

4. IMPORTANCIA DE LA DIDÁCTICA DE LA TERMINOLOGÍA MÉDICA

Hutchinson y Waters (1987: 21) explican que un curso de fines específicos guarda relación con el “enfoque de la enseñanza de lenguas que tiene como meta satisfacer las necesidades de comunicación de un grupo específico de aprendices”. Es decir, el objetivo de la enseñanza de estos cursos se ha de centrar en el aprendizaje de destrezas que permitan cumplir con éxito las tareas propias del ámbito especializado, para lo cual se han de considerar los aspectos lingüísticos, pragmáticos y funcionales (Gómez de Enterría, 2009: 71).

Aquí, se ha de establecer un conjunto de objetivos y una situación comunicativa correspondiente, pues la competencia comunicativa está restringida dentro del ámbito específico; y los objetivos dependerán del análisis de las necesidades, de la metodología, y de un plan que abarque una serie de contenidos flexibles que puedan ser adaptados a las necesidades lingüísticas reales y estilos de aprendizaje de los trabajadores sociales que realicen el curso (Aguirre, 1990: 24).

Estas necesidades hacen referencia al uso de la lengua-meta en una situación concreta, es decir, el estudiante que desee adquirir conocimientos de enfermedades raras, como la HPN, tendrá que comunicarse en el mismo contexto profesional en el que lo haría un profesional, por lo que debe familiarizarse con un lenguaje de especialidad concreto. El docente enseñará los contenidos particulares de la HPN haciendo hincapié en la terminología de dicho contexto, para lo cual ha de analizar previamente la situación-meta en la que se va a usar la lengua específica y, por supuesto, el colectivo para el que prepara el curso.

De igual manera, ha de conocer la terminología utilizada en el ámbito médico (términos, abreviaciones, nomenclaturas y símbolos) que encontrará en algunos de los recursos disponibles tales como diccionarios, glosarios y libros de texto, entre otros.

Como se ha indicado antes, el colectivo profesional mediante el cual se facilitará el curso será la FEDER, siendo el grupo seleccionado el de los trabajadores sociales sanitarios. Estos profesionales requieren información de esta enfermedad, ya que, debido a su escasa prevalencia, existe un gran desconocimiento sobre el manejo de la enfermedad en sí y las incidencias en la vida cotidiana. Por ello, resulta fundamental su acceso a protocolos, manuales de intervención y guías de práctica clínica.

El lenguaje especializado se caracteriza por sus componentes formales a la hora de elaborar el mensaje, por lo que en el lenguaje médico se promocionan los usos lingüísticos impersonales, objetivos, claros, concisos y eficaces en las situaciones comunicativas formales, además de conceder un lugar particular al lenguaje escrito (los historiales clínicos) en comparación con el lenguaje oral (Moreno, 1999: 6).

Para la selección de términos, se han de seguir las indicaciones de M.T. Cabré (1993: 152-156), la cual afirma que la terminología específica es uno de los aspectos que presenta mayores diferencias entre la lengua común y el lenguaje

especializado. En nuestro caso, el trabajador social ha de hacer un curso centrado en el aprendizaje de la terminología propia del desarrollo y tratamiento de la HPN, por lo que se va a encontrar con textos especializados con un léxico propio, que, en raras ocasiones, aparecerá en textos de la lengua común. En cualquier caso, el docente tendrá que recordarle la existencia de palabras correspondientes a la lengua común y de un léxico que está situado en la frontera entre la lengua común y la especializada.

También, en la elaboración de un curso de este tipo se ha de estudiar el grado de especialización del vocabulario, pues este depende del discurso en el que se use. Por ejemplo: puede ocurrir que el trabajador social asista a reuniones con especialistas de la enfermedad en las que el discurso sea muy concreto, por lo que el léxico será altamente especializado. En otros casos, cuando se dirija a los pacientes y familiares usará palabras menos técnicas con un uso continuo de reformulación (Martín de Nicolás, 2001: 19-40).

A este respecto, el docente encargado de preparar el curso deberá conocer el campo especializado, es decir, ha de familiarizarse con aquella información que sirva como introducción a un área y que proporcione una base de conocimiento sobre el tema del texto, siendo algunas de las fuentes a consultar las enciclopedias, artículos y documentos especializados.

5. EVALUACIÓN DE LOS RECURSOS DISPONIBLES PARA LA ELABORACIÓN DE CURSOS CENTRADOS EN LA DIDÁCTICA DE ENFERMEDADES RARAS

Para el diseño del curso centrado en la enseñanza de terminología médica de la HPN, es importante revisar algunos de los materiales explicativos de la enfermedad que han sido elaborados por diversas instituciones, organismos y profesionales. El docente enseñará los contenidos particulares y prestará más atención al uso de la terminología, para lo cual ha de analizar la situación-meta de la lengua específica, además del grupo interesado en dicho curso.

La escasa prevalencia de la HPN pone de manifiesto la importancia de materiales que puedan ser utilizados para llegar a conocer el manejo de la enfermedad en sí y las incidencias en la vida cotidiana. Por ello, es imprescindible que haya acceso a enciclopedias, guías de práctica clínica, vocabularios médicos, glosarios, y, ante todo, bases de datos terminológicos como los foros de terminología de Tremédica donde los profesionales puedan resolver dudas y preguntas sobre los términos médicos y científicos.

En este caso, una buena parte de la documentación seleccionada en este trabajo procede de trabajos realizados por la FEDER, Orphanet, la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, folletos informativos de esta revista dedicada a la enfermedad y su asociación de pacientes y clínicas (ver materiales seleccionados en la bibliografía). Sin embargo, la falta de conocimiento de este tipo de enfermedades revela la escasez de glosarios o bancos terminológicos específicos de la enfermedad.

Si bien es verdad que el docente puede recurrir a una variedad de diccionarios médicos para explicar los términos más complejos, en algunas ocasiones, el precio y la escasa accesibilidad a glosarios en línea, o el bajo nivel de especialización de otro tipo de diccionarios, junto con la falta de descripciones, definiciones y contextos, pueden constituir un problema para el docente a la hora de crear las actividades para el aula.

En cualquier caso, se deben diseñar diferentes actividades que incluyan aspectos terminológicos, discursivos, sociolingüísticos, gramaticales y socioculturales, los cuales han de ser aprendidos en un marco comunicativo. Es fundamental usar una metodología que enfatice la interacción de estudiantes y el desarrollo del trabajo en parejas o grupos pequeños con el objeto de practicar las diferentes destrezas comunicativas; además de incorporar una bibliografía seleccionada que haya sido elaborada a partir de documentos reales (Ruíz, 2003: 293).

Así pues, después de revisar los recursos relacionados con la HPN, se pueden realizar las siguientes observaciones:

En primer lugar, ya se ha dicho que la documentación disponible tiene un carácter esencial debido a las peculiaridades propias de pacientes con una enfermedad rara de este tipo. La complejidad del ámbito de la medicina, el cual presenta una gran cantidad de especialidades y subespecialidades, hace que sea prácticamente imposible tener conocimientos de todas ellas, como ocurre con la HPN, por lo que el docente ha de documentarse bien para diseñar adecuadamente el curso.

Por otro lado, se ha visto cómo diferentes instituciones de carácter nacional (la FEDER, la Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, etc.) ofrecen una variedad de protocolos y artículos relacionados con la HPN. No obstante, estos documentos suelen incluir numerosos acrónimos y términos usados para describir el desarrollo y tratamiento de la

enfermedad (por ejemplo: hemólisis intravascular, mutaciones somáticas, gen PIG-A, crisis paroxísticas, granulocitos, etc.), lo cual dificulta la comprensión de la información para todas aquellas personas que no estén familiarizadas con dicha terminología, ya que dichos folletos no incluyen un banco de datos que explique cada uno de los términos (ver anexo I).

Además, si el docente no es un especialista de la enfermedad tendrá que estudiar y conocer a fondo la terminología propia, con el objeto de satisfacer las necesidades del grupo en cuestión. Aquí, se encuentra otra dificultad añadida en lo referente a la presentación de la información, pues se observa disparidad en la forma de abordar el tipo de tratamiento de la HPN. Es decir, la información proporcionada por la Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, la enciclopedia en línea del Departamento de Salud y Servicios Humanos de Estados Unidos, etc. se refieren al fármaco denominado "Eculizumab (Soliris)" para combatir la enfermedad, pero no se explica el grupo o tipo de medicamento, lo cual es fundamental para entender la enfermedad. En cambio, otras instituciones como la FEDER y el Portal de Información de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos (Orphanet) incorpora la existencia de los denominados "medicamentos huérfanos (MH)", como es el caso de "Eculizumab (Soliris)" para tratar la enfermedad. Es decir, se refiere a "Soliris" como un medicamento huérfano y explica la dificultad para acceder a los mismos y cómo dicha situación afecta a los pacientes con enfermedades raras (ver anexo II).¹⁰⁸ Esto no solo pone de manifiesto la necesidad de agrupar la información existente (por lo menos, los términos o conceptos más relevantes), sino también la importancia de documentarse y acceder a diferentes fuentes constantemente.

De igual manera, se aprecian diferencias en las guías y páginas *web* en cuanto a la terminología utilizada como consecuencia de la problemática que presenta la traducción de textos médicos del inglés al español, pues el inglés es la *lingua franca* de la comunicación biosanitaria a escala internacional (Martínez, 2008: 501). El docente ha de ser consciente de la existencia de sistemas de normalización y estandarización terminológica que condicionan este tipo de comunicación y de los distintos discursos dentro del ámbito médico.

Así pues, la FEDER, la Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, la enciclopedia en línea del Departamento de Salud y Servicios Humanos de Estados Unidos usan las siglas HPN para referirse a la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, mientras que la guía de la Fundación Internacional "Aplastic Anemia & MDS" se refiere a la misma con las siglas en inglés PNH (AAMDS International Foundation, s.f.). En este último caso, las siglas se mantienen igual en ambos idiomas, lo que podría ser considerado como un calco del inglés; mientras que en los otros casos en los que las instituciones usan HPN, se ha producido un cambio de la sigla al español (Martínez, 2008: 510). Ante esto, el docente ha de reconocer tales situaciones en cuanto al tratamiento de las siglas en medicina para poder abordar la terminología adecuadamente.

Otra ocurrencia parecida es la que tiene lugar con el término usado para denominar al gen "fosfatidilinositol glicán del grupo A", ya que algunas instituciones como la FEDER utilizan la nomenclatura gen PIGA, mientras que la SEHH se refiere al mismo como gen PIG-A (ver anexo II) (Martínez, 2008: 511).

A su vez, diversos artículos incorporan otros calcos ortográficos procedentes del inglés como se puede apreciar en la siguiente definición de la enfermedad del Instituto de Hematología e Inmunología de Cuba: *la hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN), también conocida como síndrome de Marchiafava-Micheli, es una enfermedad adquirida y clonal del stem cell hematopoyético con la consiguiente producción de células sanguíneas defectuosas* (Milanés, s.f.) (ver anexo II).

Aquí, se ha usado la construcción "stem cell hematopoyético" para referirse a las "células madre hematopoyéticas (CMH)", lo cual procede del inglés "hematopoietic stem cells (HSC)", pero se ha optado por mantener "stem cell" en lugar de incluir la expresión "células madre" (Barquintero, s.f.).

También, se observa la disparidad existente a la hora de incorporar la terminología en el sentido de que algunos folletos contienen una pequeña explicación de varios términos, no ocurriendo lo mismo para otros conceptos que son más complicados de entender. Un ejemplo de esto ocurre en la página web de la Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna con el término médico "disfagia" que es definido como "dificultad o imposibilidad transitoria de deglutir

¹⁰⁸ Los llamados "medicamentos huérfanos" van dirigidos a tratar enfermedades raras, es decir, afecciones tan poco frecuentes que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales. El proceso que va desde el descubrimiento de una nueva molécula a su comercialización es largo (10 años de media), caro (varias decenas de millones de euros) y muy poco seguro (de 10 moléculas ensayadas, sólo una suele tener un efecto terapéutico). Desarrollar un medicamento dirigido a tratar una enfermedad rara no permite, en general, recuperar el capital invertido para su investigación. Fuente: Portal de Información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet). Disponible en <http://www.orpha.net/>, consulta 2/12/2015.

alimentos"; con "astenia crónica" como "cansancio muy acusado que no remite con el tiempo", y con "mialgia" como dolor muscular; no ofreciéndose una explicación para conceptos como "pancitopenia", "andrógenos", "hemólisis", y otros muchos más (Barquinero, s.f.).

6. METODOLOGÍA Y POSIBLES SOLUCIONES PARA LA MEJORA DE RECURSOS DISPONIBLES

A partir del estudio de la información seleccionada y debido a la falta de un apartado en el que se explique la terminología más compleja, se puede llevar a cabo una propuesta de mejora en la que se incluya un banco de datos terminológico que explique el significado de algunos de los conceptos usados para describir la HPN. Así pues, un banco de datos terminológico es una recopilación estructurada y automatizada de unidades terminológicas, acompañadas de información sobre ellas, destinado a responder a las necesidades de un grupo definido de usuarios (Sager, 1990). A partir de aquí, el docente tendrá un banco de datos para diseñar las actividades que luego usará en su clase.

Para la base de datos, se puede tener en cuenta la documentación recopilada para crear posteriormente una ficha de vaciado y definir los términos con la información disponible. En este caso, se podría usar el sistema ESTACIÓN TERMINUS del grupo IULATERM (IULA-UPF) para crear un corpus y realizar la edición del vocabulario y los aspectos de gestión pertinentes a la hora de elaborar el banco de datos (IULA-UPF, s. f) (ver materiales utilizados en anexo III).

Posteriormente, con este banco de términos se identificará la terminología necesaria para que los trabajadores sociales puedan aprender diferentes conceptos y aplicar sus conocimientos en el desempeño de su trabajo. Estas fichas de la base de datos terminológica incluirán la información relativa a los términos seleccionados: información básica sobre el término (lema, categoría gramatical), fuente del término, glosario en el que se desea introducir el término, subárea temática), contexto de uso especializado, definición (proporcionada por diferentes diccionarios médicos, páginas *web* especializadas o de elaboración propia), equivalentes en otras lenguas (se ha usado la lengua inglesa para establecer la equivalencia), remisiones (sinónimos, siglas, etc.) y otros campos (notas lingüísticas, etc.) (ver banco de datos terminológico en el anexo IV) (Cabré, 2005: 1-3)¹⁰⁹.

En definitiva, una base de datos terminológicos puede ayudar a superar el problema de la carencia de un repertorio terminológico para un contexto especializado que, para el caso de la variedad médica del español, suele ser más complicado por las razones citadas anteriormente.

A partir de aquí, el profesor debe proponer un programa de actividades que facilite la enseñanza y esté adaptado a los propósitos de la misma (Montalto, 1998:100). El material seleccionado (documentos reales, diccionarios, base de datos, etc.) contribuirá a un conocimiento importante sobre las estructuras, terminología, fraseología y estilos adecuados para la situación de comunicación seleccionada.

Para la elaboración de la secuencia didáctica, se puede incluir el banco de datos terminológicos de la HPN y un conjunto de figuras y mapas conceptuales, los cuales serán usados para preparar diversas actividades con el objeto de que los estudiantes puedan aprender y practicar la terminología.

En el diseño de las actividades se han de considerar los siguientes puntos:

- Relaciones conceptuales entre las unidades terminológicas: esquemas cognitivos integrados por los términos y las diferentes relaciones vinculantes (Feliú, 2004). Es importante incluir un mapa conceptual basado en los textos seleccionados para el aprendizaje de la terminología, como ocurre con el tipo de células hematopoyéticas y leucocitos (ver ejemplo de mapas conceptuales en anexo V).
- Aspectos morfológicos: las unidades terminológicas poseen diferentes estructuras que corresponden a procesos de formación morfológica: las composiciones cultas en medicina, sufijación, y otros elementos, como ocurre con los términos como "hemoglobinuria", y "hemólisis", que están formados por el prefijo *hemo-*.
- Aspectos sintáctico-combinatorios de las unidades terminológicas: en los campos especializados hay fenómenos de combinatoria restringida de unidades léxicas, siendo uno de los problemas que se presentan, la codificación de

¹⁰⁹ Para la elaboración de definiciones de unidades terminológicas se han seguido las indicaciones de Cabré, T. y R. Estopà (2010): "Definición y redacción del plan de trabajo". Máster on line de Terminología, IULA, Universitat Pompeu Fabra.

texto, aunque a veces se puede saber el significado de la combinación con la suma de los significados de sus constituyentes (Izquierdo, 1999: 51-86; Penadés, 1999).

Mediante el análisis del banco de datos, los mapas conceptuales y demás figuras, se va produciendo el almacenamiento del significado de las diferentes unidades, por lo que los estudiantes pueden comenzar a ponerlas en práctica. Así, una primera actividad puede consistir en la lectura y comentario de un texto obtenido de la Asociación HPN que trata sobre la enfermedad, su diagnóstico, desarrollo, tratamiento, etc., y con el que se han de responder una serie de preguntas que requieren la comprensión y utilización de terminología. También, otra de las actividades a realizar consiste en la presentación de una imagen de una célula para que, mediante el método onomasiológico, los estudiantes identifiquen cada una de sus partes y asignen el nombre adecuado entre los que se proponen.

También, para fomentar la competencia comunicativa, se pueden usar textos reales o materiales elaborados con este fin, para que el grupo trabaje y practique todas las estrategias y técnicas. En los anexos V, se incluye un ejercicio de simulación entre un trabajador social y un médico para potenciar el aprendizaje de algunos aspectos gramaticales y comunicativos y adquirir este conjunto de destrezas lingüísticas.

En definitiva, el profesor ha de diseñar una clase que incluya actividades que permitan interiorizar la terminología médica desde un punto de vista comunicativo. Así, el proceso de docencia-aprendizaje se caracterizará por ser más activo y dinámico, adaptándose a las necesidades del grupo.

7. CONCLUSIONES

Este trabajo se ha enfocado en el análisis de las enfermedades raras, en particular, la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, así como el papel que desempeñan los organismos e instituciones que ofrecen servicios de ayuda social e información a pacientes y familiares, y la formación que los trabajadores sociales sanitarios han de recibir en cuanto al conocimiento de la enfermedad y la terminología usada para poder realizar su trabajo y asistir a dicho grupo afectado por la HPN.

A este respecto, se ha visto cómo las necesidades de los trabajadores sociales se centran en el aprendizaje de dicha enfermedad y su terminología para aumentar la calidad de vida y visibilidad de los afectados; ayudar a los pacientes y familias a clarificar los logros que realmente pueden conseguir, favoreciendo así su integración social; identificar los recursos que se pueden movilizar en cada instante para conseguir esos logros; promover el conocimiento de las enfermedades raras en el entorno comunitario y participar en la expansión de la información y sus consecuencias para la población general. Por tanto, para el cumplimiento de estos objetivos, es necesario que el trabajador social adquiera una preparación y tenga conocimientos del funcionamiento de la HPN y de sus protocolos, lo cual implica conocer la terminología usada.

En el análisis de los recursos disponibles, se han revisado diferentes documentos e información de instituciones como FEDER, la Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, Orphanet, etc., y se ha observado la ausencia de un apartado en el que se expliquen los términos relativos a la enfermedad, que, al pertenecer a un ámbito especializado como el de la medicina, dificultan la comprensión a un amplio espectro de la población. En este caso, la solución recomendada consiste en la elaboración de un banco de datos terminológico a partir de esos documentos reales, utilizando el sistema ESTACIÓN TERMINUS de IULA-UPF para el vaciado y elaboración de la ficha correspondiente.

Una vez realizada esta base de términos, el siguiente paso ha consistido en la creación de actividades que el docente puede utilizar en su clase de fines específicos. A este respecto, se ha de aclarar que, si bien se ofertan cursos de este tipo en relación a las enfermedades raras, no se ha podido tener acceso a dicho material, por lo que esto puede complicar la tarea de preparar el curso ante la ausencia de un modelo a seguir, el desconocimiento de la enfermedad y la dificultad asociada a la terminología médica.

Pese a estos inconvenientes, el docente ha de seguir una metodología general de enseñanza de lenguas, adaptándose a las situaciones típicas del ámbito de especialidad y diferentes escenarios comunicativos. Así pues, teniendo en cuenta las necesidades de los aprendices (trabajadores sociales sanitarios) y el contenido disponible, se ha elaborado un conjunto de actividades que incluyen la enseñanza de la terminología y fraseología específica de la HPN, técnicas comunicativas y discursivas comunes a una buena parte de los discursos de especialidad, y la enseñanza de pautas comunicativas de la lengua general que permiten que el alumno desarrolle distintas habilidades (escritura, lectura, comprensión escrita, comprensión y comunicación oral).

8. ANEXOS

I. MUESTRA DE FRAGMENTOS CON TERMINOLOGÍA MÉDICA DE LA HPN

Definición Hemoglobinuria Paroxística Nocturna

La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) o enfermedad de Marchiafava-Michelli es una enfermedad relacionada con la expansión clonal de una o varias células progenitoras hematopoyéticas portadoras de una mutación somática adquirida del gen PIG-A (Fosfatidilinositol Glicano de clase A). Situado en el cromosoma X este gen está implicado en la síntesis del Glicosilfosfatidilinositol (GPI). El GPI sirve de anclaje a numerosas proteínas de la membrana celular de múltiples células del organismo de las que dos (CD55 y CD59) son esenciales para proteger las células sanguíneas de su destrucción por el sistema del complemento.

La mutación sufrida por este gen impide o limita la síntesis normal del GPI. De ello deriva un déficit parcial o total de CD55 y CD59 en la superficie de las células sanguíneas. Los eritrocitos muestran entonces una sensibilidad anormal a la acción lítica del complemento origen de la hemólisis intravascular característica de la enfermedad.

Fuente: Asociación Hemoglobinuria Paroxística

Disponible en www.hpne.org/portal1/default.asp

Consulta 24/11/2015

Causas de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna

Las personas con esta enfermedad tienen células sanguíneas a las cuales les falta un gen llamado PIG-A. Este gen permite que una sustancia, llamada glicosil-fosfatidilinositol (GPI), por sus siglas en inglés) ayude a que ciertas proteínas se fijen a las células.

La enfermedad puede afectar a personas de cualquier edad. Puede estar asociada con anemia aplásica, síndrome mielodisplásico o leucemia mielógena aguda.

Fuente: Departamento de Salud y Servicios Humanos de Estados Unidos, Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. MedLine Plus Disponible en www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000534.htm

Consulta 25/11/2015

Tratamiento HPN

En junio de 2007, el eculizumab recibió la designación europea para el tratamiento de la HPN. Reduce la hemólisis, la necesidad de transfusiones, la fatiga, la aparición de trombosis y el riesgo de insuficiencia renal. Sin embargo, únicamente un trasplante de médula ósea pone fin al defecto hematopoyético. El pronóstico depende de la frecuencia y la severidad de las crisis hemolíticas, las trombosis y la aplasia medular asociada

Fuente: FEDER, Disponible en www.enfermedades-raras.org/index.php. Consulta 2/12/2015

II. MUESTRA DE DIFERENTES USOS DE TERMINOLOGÍA

Definición Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN)

La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) o enfermedad de Marchiafava-Michelli es una enfermedad relacionada con la expansión clonal de una o varias células progenitoras hematopoyéticas portadoras de una mutación somática adquirida del gen PIG-A (Fosfatidilinositol Glicano de clase A).

Fuente: Asociación Hemoglobinuria Paroxística

Disponible en www.hpne.org/portal1/default.asp

Consulta 24/11/2015

Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (PNH)/Gen PIG-A

La PNH es causada por una mutación de un gen específico, llamado gen PIG-A. Los pacientes que padecen PNH desarrollan una gran cantidad de células anormales sanguíneas y de la médula ósea con esta mutación del gen PIG-A.

Fuente: Aplastic Anemia & MDS International Foundation: *Su guía para entender PNH (Hemoglobinuria paroxística nocturna)*, 2014, p.5. Disponible en http://assets.aamds.org/pdfs/PNH_Spanish.pdf. Consulta 25/11/2015.

HPN: Gen PIGA

La enfermedad se debe a mutaciones somáticas en el gen PIGA (Xp22.1), que codifica para una proteína implicada en la biosíntesis de glicosilfosfatidilinositol (GPI).

Fuente: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER),

Disponible en www.enfermedades-raras.org/index.php. Consulta 25/11/2015.

Tratamiento: eculizumab

El eculizumab recibió la designación europea de medicamento huérfano para el tratamiento de la HPN. Reduce la hemólisis, la necesidad de transfusiones, la fatiga, la aparición de trombosis y el riesgo de insuficiencia renal.

Fuente: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER),

Disponible en www.enfermedades-raras.org/index.php Consulta 25/11/2015.

Tratamiento: Soliris (eculizumab)

Soliris (eculizumab) es un fármaco utilizado para tratar la HPN, que bloquea la descomposición de los glóbulos rojos.

Fuente: Departamento de Salud y Servicios Humanos de Estados Unidos, Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. MedLine Plus Disponible en www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000534.htm.

III. MUESTRA DE RECURSOS UTILIZADOS PARA LA ELABORACIÓN DEL BANCO DE DATOS TERMINOLÓGICO

- Aplastic Anemia & MDS International Foundation: *Su guía para entender PNH (Hemoglobinuria paroxística nocturna)*, 2014, 37pp. Disponible en http://assets.aamds.org/pdfs/PNH_Spanish.pdf, fecha de consulta 11/12/2015.

- Folleto informativo sobre la HPN, Diponible en <http://www.soliris.net/sites/default/files/PNHBrochureSpanish.pdf>. fecha de consulta 11/12/2015

- M. T. Milanés Roldán *et al*: *Hemoglobinuria paroxística nocturna. Actualización*, Instituto de Hematología e Inmunología, Ciudad de La Habana, Cuba, http://www.bvs.sld.cu/revistas/hih/vol19_1_03/hih01103.htm, fecha de consulta 3/12/2015.

- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad: *Informe de Posicionamiento terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna*, Agencia española de medicamentos y productos sanitarios. Disponible en www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf fecha de consulta 11/12/2015

- Revista Informativa dedicada a la enfermedad Hemoglobinuria Paroxística Nocturna y su Asociación de pacientes, ejemplar número 5, II Congreso Nacional HPN 2014. Disponible en http://www.hpne.org/portal1/images/content/HPN_LOOKS_5.pdf, fecha de consulta 11/12/2015

- Samantha Requena Romero, Juna M. Arcos Urrutia y Antonio M. Bañón Hernández: *Cómo recuerdan los pacientes la comunicación del diagnóstico. A propósito de quince testimonios relacionados con enfermedades poco frecuentes*. Revista de Estudios Culturales de la Universidad Jaume I, 13/9/2014.

Disponible en www.e-revistas.uji.es/index.php/clar/article/viewFile/1552/1288. fecha de consulta 11/12/2015

-Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH): *Guía Clínica HPN, Consenso español para diagnóstico*, 21pp. www.sehh.es/documentos/42/HPN_guia_clinica_v17.pdf, fecha de consulta 11/12/2015.

Páginas web de instituciones y organismos:

- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en <http://www.enfermedades-raras.org/index.php>

- Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Disponible en www.hpne.org/portal1/default.asp

- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Disponible en <http://www.isciii.es/ISCIII/es/general/index.shtml>

- Orphanet. Disponible en www.orphanet.es

- Departamento de Salud y Servicios Humanos de Estados Unidos, Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. MedLine Plus Disponible en www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000534.htm

Diccionarios:

- Diccionario de términos clave de ELE del Centro Virtual Cervantes: http://cvc.cervantes.es/Ensenanza/biblioteca_ele/diccio_ele/default.htm, fecha de consulta 27/11/2015. Tom Hutchinson y Alan Waters: *English for Specific Purposes: A Learning-centered Approach*, Cambridge: Cambridge University Press, 1987, pp.21.

- Diccionario médico Vox, editorial Larousse, 2006.
- Diccionario médico, Clínica Universidad de Navarra. Disponible en <http://www.cun.es/diccionario-medico>, fecha de consulta 2/12/2015.
- Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico, Universidad de Salamanca, Disponible en <http://dicciomed.eusal.es>.
- Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española. Disponible en www.rae.es

IV. BANCO DE DATOS TERMINOLÓGICO (BDT)

andrógeno

nombre masculino

Castellano

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

Definición: Término genérico para las hormonas sexuales masculinas. Fuente: Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico; [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés androgen *nombre* Diccionario Collins, [URL](#)

Notas: Término formado por el elemento compositivo "andro" (hombre) y por "geno" (que genera o produce);

Fuente: [URL](#)

Contexto: “pueden emplearse transfusiones de hematíes para elevar el hematocrito y disminuir la producción de glóbulos rojos durante los episodios de hemoglobinuria sostenida; tratamientos estimuladores de la eritropoyesis y que disminuyan la hemólisis (andrógenos o corticoides), tratamientos frente a la trombosis aguda o globulina antitímocito o inmunosupresión con ciclosporina cuando existan signos de déficit hematopoyético”.

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

anemia

nombre femenino

Castellano

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

Definición: Empobrecimiento de la sangre por disminución de su cantidad total o cantidad de hemoglobina.

Fuente: Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico; [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés Anaemia *nombre* Diccionario Collins, [URL](#)

Notas:

Del griego "carencia de sangre" Fuente: [URL](#)

Contexto: "síntomas y signos de hemólisis intravascular (orinas oscuras, ictericia), anemia, disfunción de la musculatura lisa (astenia intensa, disfagia, dolor abdominal e impotencia) y de trombosis previas (dolor abdominal, disnea, focalidad neurológica, cefalea crónica, etc.)."

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

citometría

nombre femenino

Castellano

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

Definición: Cálculo del número de células, especialmente las sanguíneas.

Fuente: Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico; [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Contexto: "el estudio de citometría de flujo a los 6 meses del diagnóstico y posteriormente con carácter anual". Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

depleción

nombre femenino

Castellano

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

Definición: Disminución de la concentración de una sustancia o de líquido en el cuerpo de un organismo, especialmente en la sangre. Fuente: Diccionario de Medicina Vox

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina Contexto: "humanizado que actúa bloqueando la proteína c5 del complemento, con lo que se impide la activación del complemento terminal y por lo tanto la hemólisis, eculizumab estabiliza la hemoglobina y reduce las necesidades transfusionales y los síntomas relacionados con la patología del músculo liso derivada de la depleción, disminuyendo así la astenia". Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

eculizumab

nombre masculino

Castellano

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

Definición: Tratamiento médico utilizado para combatir la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN)

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés soliris (eculizumab) *nombre* www.soliris.net

Remisiones: soliris *nombre* Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf (Sinónimo)

Contexto: "evaluación de los pacientes una vez confirmado el diagnóstico de hpn, la guía clínica hpn muestra el consenso español para diagnóstico y tratamiento con eculizumab".

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

eritrocito

nombre masculino

Castellano

Fuente: Revista Informativa HPN y su Asociación, [URL](#)

Definición: Célula sanguínea portadora de los pigmentos respiratorios, glóbulos rojos.

Fuente: Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico; [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés erythrocyte *nombre* www.medicinenet.com

Notas:

Del latín científico "erythrocytus" y este del griego "-erythro" "eritro" y el latín científico "-cytus", "cito".

Fuente: [URL](#)

Contexto: "las anemias rasas son mayoritariamente de origen hereditario y congénitas, y pueden obedecer a causas muy diversas, que pueden afectar la supervivencia del eritrocito o al mecanismo de su formación".

Fuente: Revista Informativa HPN y su Asociación, [URL](#)

gen PIG-A

nombre masculino

Castellano

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

Definición: Gen que permite que una sustancia, llamada glicosil-fosfatidilinositol ayude a que ciertas proteínas se fijen a las células

Fuente: Diccionario Médico Universidad de Navarra, [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés PIGA gene (phosphatidylinositol glycan anchor biosynthesis class A) *nombre* [URL](#)

Remisiones:

fosfadil inositol glucano A *nombre* HPN Guía Clínica, [URL](#) (Sigla desarrollada)

Contexto: "identificación de células deficitarias en glicosil fosfatidil-inositol (gen PIG-A) en el diagnóstico de hpn y evaluación de los pacientes una vez confirmado el diagnóstico de hpn".

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

hematíe

nombre masculino

Castellano

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

Definición: Glóbulo rojo de la sangre o eritrocito.

Fuente: Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico; [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés red (blood) corpuscle *nombre* Diccionario Collins, [URL](#)

Remisiones:

glóbulo rojo *nombre* DRAE; rae.es(Sinónimo)

Contexto: “excepto el trasplante de células progenitoras hematopoyéticas (tcph) en pacientes con disfunción hematopoyética grave y que dispongan de un donante adecuado. pueden emplearse transfusiones de hematíes para elevar el hematocrito y disminuir la producción de glóbulos rojos durante los episodios de hemoglobinuria sostenida; tratamientos estimuladores de la eritropoyesis y que disminuyan la hemólisis (andrógenos o corticoides), tratamientos frente a la trombosis aguda o globulina antitímocito o inmunosupresión con ciclosporina cuando existan signos”.

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

hemoglobulinuria

nombre femenino

Castellano

Fuente: Revista Informativa HPN y su Asociación, [URL](#)

Definición: Presencia anormal en la orina de hemoglobina no unida a los glóbulos rojos.

Fuente: Diccionario médico, [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés hemoglobinuria *nombre* www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/000534.htm

Notas:

De hemoglobina y -uria. Fuente: [URL](#)

Contexto: “alrededor del 80% de los internistas consultados no sospechan sobre un caso de hpn ante una manifestación clínica de la hpn, excepto cuando se trata de una hemoglobinuria o de una disfagia intermitente o dolor abdominal de etiología no aclarada (las menos presentes), donde alrededor de un 30% de los médicos piensan que podría tratarse de una hpn”.

Fuente: Revista Informativa HPN y su Asociación, [URL](#)

hemólisis

nombre femenino

Castellano

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

Definición: Desintegración o disolución de los corpúsculos sanguíneos, especialmente de los hematíes, con liberación consiguiente de la hemoglobina.

Fuente: Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico; [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés hemolysis *nombre* www.medicinenet.com

Notas:

Del griego "haimo-", y este de "haîma", "-atos" (sangre). Fuente: www.rae.es

Contexto: "requerimientos transfusionales elevados debidos a la existencia de hemólisis".

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

hipoplasia

nombre femenino

Castellano

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

Definición: Desarrollo incompleto o defectuoso de un órgano o tejido

Fuente: Diccionario Médico Universidad de Navarra, [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés hypoplasia *nombre* www.medicinenet.com

Notas:

Del griego "hypo-" elemento compositivo ('debajo de' o 'escasez de'). Fuente: [URL](#)

Contexto: "presenta un curso clínico crónico con crisis hemolíticas inducidas por distintos factores y una oleada morbimortalidad debido a la anemia, a la aplasia o hipoplasia".

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

HPN

nombre femenino

Castellano

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

Definición: Enfermedad clonal de las células progenitoras hematopoyéticas que se origina por la mutación adquirida del gen PIG-A (fosfatidil-inositol-glucano A), situado en el brazo corto del cromosoma X.

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH) *nombre* Departamento de Salud de EE.UU. [URL](#)

Remisiones:

HPN (Hemoglobinuria Paroxística Nocturna) *nombre* HPN Guía Clínica, [URL](#)(Sigla)

Contexto: "se produce una trombosis profunda atribuida a hpn".

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

leucemia

nombre femenino

Castellano

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

Definición: Enfermedad caracterizada por el exceso permanente del número de leucocitos en la sangre y la hipertrofia y proliferación de uno o varios tejidos linfoides o mieloides.

Fuente: Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico; [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés leukemia *nombre* Diccionario Collins, [URL](#)

Notas:

Del latín científico "leucaemia" y este del griego "leukós" (blanco) y "haíma" (sangre). Fuente: [URL](#)

Contexto: "opciones de tratamiento en la hpn e incluso, se ha postulado, el curso de la enfermedad. El tcph tiene unas indicaciones concretas (smd leucemia aguda, aplasia medular o hpn de evolución muy desfavorable a pesar de recibir tratamiento con eculizumab) y supondría el tratamiento de elección cuando la enfermedad adquiere un curso amenazante para la vida, aún cuando va asociado a morbimortalidad significativa.

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

leucocito

nombre masculino

Castellano

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

Definición: Células esferoidales, incoloras, con citoplasma viscoso, que se encuentran en la sangre y en la linfa; glóbulo blanco.

Fuente: Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico; [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés leucocyte *nombre* Diccionario Collins, [URL](#)

Remisiones:

glóbulo blanco *nombre* DRAE; rae.es(Sinónimo)

Notas:

De "leuco-" y "-cito". Fuente: [URL](#)

Contexto: "en el estudio de hematíes, combinaciones de marcadores para estudio de leucocitos

Fuente: HPN Guía Clínica, [URL](#)

somático

adjetivo

Castellano

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

Definición: Perteneciente a síntomas cuya naturaleza es eminentemente corpórea o material, para diferenciarlo del síntoma psíquico. Fuente: Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico; [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés somatic *nombre* Diccionario Collins, [URL](#)

Contexto: "se caracteriza por un defecto en el glicosil-fosfatidil-inositol (gpi) debido a mutaciones somáticas en el gen pig-a, produciéndose una ausencia parcial o total de proteínas ligadas al gpi, especialmente cd59 y cd55, que resulta en una sensibilidad anormal de los eritrocitos a la acción hemolítica del complemento".

Fuente: Informe de Posicionamiento Terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf

trombosis

nombre femenino

Castellano

Fuente: Revista Informativa HPN y su Asociación, [URL](#)

Definición: Proceso de formación de un trombo en el interior de un vaso sanguíneo.

Fuente: Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico; [URL](#)

Proyecto: Proyecto HPN

Área temática: Medicina

Equivalentes:

Inglés thrombosis *nombre* Diccionario Collins, [URL](#)

Notas:

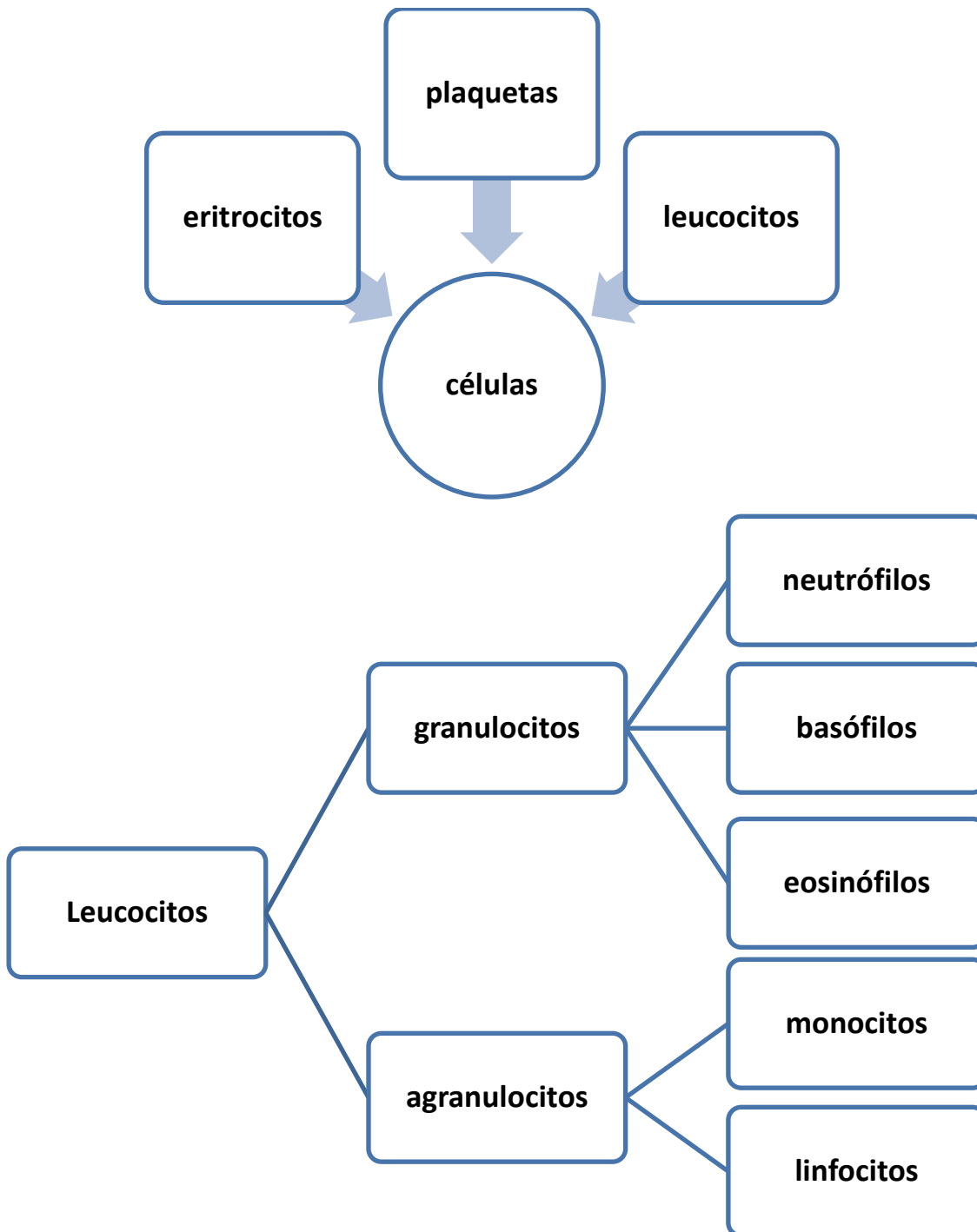
Del griego "thrómbosis" (coagulación). Fuente: [URL](#)

Contexto: "muchos afectados mueren antes de 10 o 15 años desde el diagnóstico, básicamente por la complicación más frecuente, que es la trombosis. además, la calidad de vida queda muy afectada porque es una enfermedad multiorgánica".

Fuente: Revista Informativa HPN y su Asociación, [URL](#)

V. MAPAS CONCEPTUALES

Componentes de la sangre¹¹⁰



¹¹⁰ Elaboración propia a partir de la información obtenida de U.S National Library of Medicine. Disponible en <https://www.nlm.nih.gov/>. Consulta 12/12/2015.

VI. Ejemplos de actividades para un curso de español médico centrado en la terminología de la HPN

I. Lee el texto de la Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) y contesta las siguientes preguntas. Utiliza la información del banco de datos terminológico y el mapa conceptual:

Hemoglobinuria Paroxística Nocturna

La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) o enfermedad de Marchiafava-Michelli, es una enfermedad relacionada con la expansión clonal de una o varias células progenitoras hematopoyéticas portadoras de una mutación somática adquirida del gen PIG-A (Fosfatidilinositol Glicano de clase A). Situado en el cromosoma X, este gen está implicado en la síntesis del Glicosilfosfatidilinositol (GPI).

La mutación sufrida por este gen impide o limita la síntesis normal del GPI. De ello deriva un déficit, parcial o total, de CD55 y CD59 en la superficie de las células sanguíneas. Los eritrocitos muestran entonces una sensibilidad anormal a la acción lítica del complemento, origen de la hemólisis intravascular característica de la enfermedad.

Es una enfermedad poco frecuente, con una prevalencia comprendida entre 7,8-15,9 casos/millón al año. Se suele presentar por igual, tanto en hombres como en mujeres. La HPN puede aparecer *de novo* pero es frecuente también en el curso de trastornos asociados a insuficiencias medulares, como una aplasia medular. La HPN se caracteriza por una evolución progresiva y crónica, y su repercusión a medio plazo sobre la esperanza de vida de los pacientes es importante.

Manifestaciones

- **Anemia hemolítica:** la hemólisis intravascular es el signo biológico principal de la HPN. Es crónica y se asocia a hemoglobinuria. La anemia, como consecuencia de la hemólisis, implica un estado de fatiga crónica invalidante.
- **Trombosis:** los episodios trombóticos representan un hecho característico y son de diagnóstico frecuente después de la hemoglobinuria. La trombosis es causa importante de mortalidad y de morbilidad.
- **Signos:** durante su evolución, la enfermedad provoca: dolor abdominal, disfagia, espasmo esofágico, dolor esternal, y se acompaña de una astenia crónica.

Diagnóstico

Métodos históricos

Históricamente, el diagnóstico de la HPN se ha basado en métodos bioquímicos. Estos métodos consisten en medir la sensibilidad de los eritrocitos en medio ácido frente a una cierta actividad del complemento (test de Ham y test de la sacarosa). En la HPN, la sensibilidad de los eritrocitos está aumentada. En la actualidad, estas pruebas ya casi no se practican por:

Método de referencia: la citometría de flujo

La citometría de flujo es el método de referencia porque es el más sensible y el más específico, tanto desde el punto de vista cuantitativo como cualitativo. Este método utiliza anticuerpos específicos de los antígenos normalmente anclados por el GPI en la superficie de las células hematopoyéticas: eritrocitos, y varios tipos de leucocitos (glóbulos blancos): polimorfonucleares, neutrófilos y monocitos.

Efectos diarios

Los pacientes con HPN tienen, con respecto a la población general, una calidad de vida globalmente afectada. De hecho, los pacientes con HPN sufren una fatiga crónica, lo que les incapacita en su vida profesional y personal. Los dolores abdominales afectan también a muchos pacientes con HPN. Suelen ser muy intensos, especialmente durante las crisis paroxísticas. Su etiología parece relacionada con las trombosis venosas mesentéricas. Estos dolores van acompañados de espasmos esofágicos y de disfagia. La disfagia parece ser la consecuencia de una deficiencia adquirida de óxido nítrico, mediador de la relajación muscular lisa.

Tratamiento

- Transfusiones de sangre
- Anticoagulantes
- Inmunosupresores

- Suplementos de hierro y ácido fólico
- Corticoesteroides
- Andrógenos
- Trasplante de médula ósea

El trasplante de médula ósea es el único tratamiento curativo, ya que plantea un remplazo de la médula dañada, pero está reservado a las formas graves de la enfermedad y en caso de trombosis.

Argumentos favorables para la decisión de un trasplante:

- aparición recurrente de accidentes trombóticos
- progresión hacia la pancitopenia
- transformación mielodisplásica o leucemia aguda
- trombopenia en el momento del diagnóstico

Eculizumab (Soliris)

Se trata de un nuevo fármaco de muy reciente aparición en España que bloquea la acción hemolítica del complemento. Eculizumab es un anticuerpo monoclonal indicado en el tratamiento de la hemoglobinuria paroxística nocturna. Actúa inhibiendo electivamente a la proteína del complemento C5 humano, inhibiendo su escisión en sus dos fracciones C5a y C5b e impidiendo con ello la formación del complejo terminal del complemento o complejo de ataque de membrana (C5b-9), responsable de la formación de canales transmembrana que provocan la lisis del eritrocito en estos pacientes.

Fuente: texto adaptado de Asociación Hemoglobinuria Paroxística. Disponible en www.hpne.org/portal1/default.asp, fecha de consulta 12/12/2015.

Actividades de Comprensión escrita:

A. El primer párrafo del texto indica que la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna "es una enfermedad relacionada con la expansión clonal de una o varias células progenitoras hematopoyéticas portadoras de una mutación somática adquirida del gen PIG-A (Fosfatidilinositol Glicano de clase. Consulta en el banco de términos la palabra "somático" y explica qué es una "mutación somática". ¿Cuáles son los equivalentes del término gen PIG-A según este banco?

B. El segundo párrafo del texto hace alusión a la superficie de las células sanguíneas. De acuerdo con el banco de términos ¿cuáles son algunos de los sinónimos utilizados para referirse a los eritrocitos, leucocitos, hematíes?

C. Algunas de las manifestaciones de la HPN son:

- **Anemia hemolítica:** la hemólisis intravascular es el signo biológico principal de la HPN. Es crónica y se asocia a hemoglobinuria.
- **Trombosis:** los episodios trombóticos representan un hecho característico y son de diagnóstico frecuente después de la hemoglobinuria. La trombosis es causa importante de mortalidad y de morbilidad.

Según el banco de datos, ¿qué es la hemólisis? ¿la hemoglobinuria? ¿y la trombosis? ¿cómo están formados los términos "hemólisis" e "hipoplasia"?

D. Cuando se habla del método de referencia en la HPN se utiliza el término "citometría" ¿qué quiere decir dicho término? ¿a qué se refiere?

E. Con tu compañero/a de clase completa la siguiente tabla con el nombre o la definición correspondiente dependiendo del tipo de síntoma de la HPN:

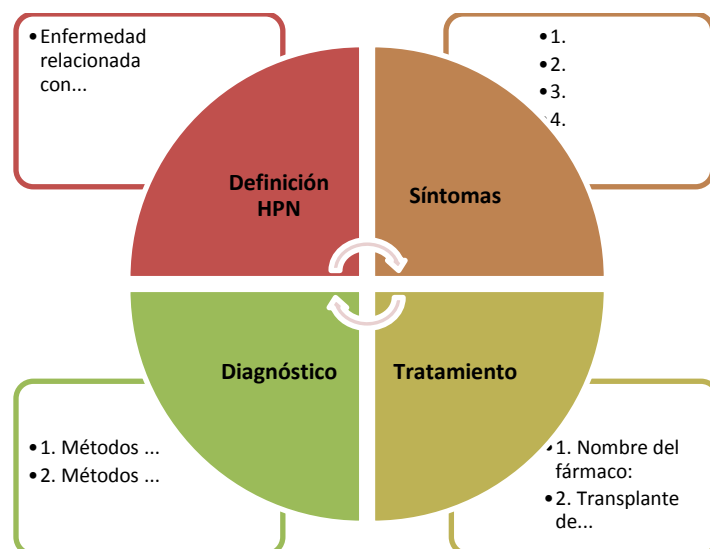
Leucemia / Anemia / Depleción / Hipoplasia

Término	Definición
a. aplasia	
b.	Desarrollo anormal de un órgano o tejido.
c. astenia	
d.	Concentración de sustancias o líquidos, en particular de sangre.
e. citopenia	
f.	Empobrecimiento de sangre por la disminución de hemoglobina.
g. disnea	
h.	Enfermedad caracterizada por el exceso permanente del número de leucocitos en la sangre y la hipertrofia y proliferación de uno o varios tejidos linfoides o mieloides.

F. Entre los elementos utilizados en el tratamiento de la HPN se encuentran los andrógenos ¿a qué se refiere dicho término? También, se hace alusión "al trasplante de médula ósea como el único tratamiento curativo, ya que plantea un reemplazo de la médula dañada". ¿Cuál puede ser la función de la médula ósea? ¿a qué se refiere el término "pancitopenia?".

G. ¿Cuáles son otros tratamientos usados en la HPN? Según el banco de términos y la lectura ¿cuáles son otros nombres utilizados para referirse al fármaco aplicado para curar la HPN?

H. Con tu compañero/a de clase, completa el siguiente mapa de acuerdo con la información aprendida del banco de términos y de los mapas conceptuales:



III. Actividad de Interacción (Role-playing): Planteamiento de una situación real para aplicar los conocimientos y terminología de la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN):

Practica la siguiente actividad con tu compañero/a de clase. Puedes añadir más información de los mapas conceptuales y del banco de términos.

Médico	Trabajador Social
¿terminología?	¿terminología?

Médico: Buenos días/tardes, ¿en qué puedo ayudarle?

Trabajador Social: Buenos días/tardes. Soy uno de los trabajadores sociales de la clínica que está encargado de ayudar a los pacientes y familiares de enfermedades raras y quisiera hacerle algunas preguntas relacionadas con la enfermedad denominada Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. He visto que en algunos de los folletos indicativos se usa HPN y en otros PNH, ¿cuál es más frecuente?

Médico: En España, se suele usar la abreviatura HPN. Las otras siglas (PNH) se refieren al nombre de la enfermedad en la lengua inglesa.

Trabajador Social: De acuerdo, entonces ambas siglas pueden ser usadas indistintamente. He realizado un curso organizado por la FEDER y la verdad es que he aprendido bastante sobre el desarrollo, tratamiento y el uso de terminología de la enfermedad. Sé que la HPN es causada por un cambio de un gen específico, y los pacientes que la desarrollan producen una gran cantidad de células anormales sanguíneas y de la médula ósea.

Médico: Sí, por supuesto, es una mutación del gen PIG-A. A ese grupo de células se le llama "clon HPN".

Trabajador Social: La HPN se produce de forma repentina, puede provocar mucho cansancio, un recuento bajo de los glóbulos rojos, episodios de orina oscura, coágulos de sangre, dificultad para respirar, etc.

Médico: En efecto, es paroxística (repentina), algunos de los síntomas más importantes son la astenia (cansancio), aplasia (bajo número de glóbulos rojos), hemoglobinuria (orina oscura), trombosis (coágulos de sangre) y disnea (dificultades respiratorias).

Trabajador Social: Lo que no me ha quedado claro es el tema de la citometría de flujo como método de referencia...

Médico: En principio, se toma una pequeña muestra de sangre y con la citometría de flujo se obtiene información sobre las células de la médula ósea. ¿Sabe cuáles son?

Trabajador Social: Sí, claro, los leucocitos o glóbulos blancos (se dividen en granulocitos y agranulocitos). En relación a su tratamiento ¿podría darme un poco más de información?

Médico: Recuerde que existen varias formas aplicadas para su tratamiento: transfusiones de sangre, trasplante de médula ósea, el fármaco Eculizumab (Soliris)...

Trabajador Social: Sí, ¿qué tipo de medicamento es el Eculizumab? en clase nos comentaron que es un medicamento del grupo de los huérfanos, ¿a qué se refiere esto?

Médico: Los llamados "medicamentos huérfanos" van dirigidos a tratar enfermedades raras, es decir, afecciones tan poco frecuentes que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales. Puede encontrar más información en el Portal de Información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet) si está interesado.¹¹¹

Trabajador Social: De acuerdo, voy a consultarlo, muchas gracias por su ayuda. Bueno, no quiero entretenerle más, veo que tiene pacientes esperándolo...

¹¹¹ Portal de Información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet). Disponible en <http://www.orpha.net/>. Consulta 2/12/2015.

Médico: Sí, muchas gracias por su interés. Si tiene alguna pregunta más, siempre puede venir a verme. También, puede asistir a algún congreso de la Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna si quiere aprender más. El próximo tendrá lugar en febrero, puede pedir más información en el centro...

Trabajador Social: Por supuesto, muchas gracias, ahora mismo voy a solicitarla. Buenos días/tardes.

Médico: Gracias a usted. Buenos días/tardes.

Bibliografía

- Aguirre Beltrán, Blanca (1990): *Enfoque, metodología y orientaciones didácticas de la enseñanza del español con fines profesionales*, Carabela, 44m pp. 24.
- Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN). Disponible en www.hpne.org/portal1/default.asp, fecha de consulta 26/11/2015.
- Asociación Hemoglobinuria Paroxística. Revista Informativa dedicada a la enfermedad Hemoglobinuria Paroxística Nocturna y su Asociación de pacientes, ejemplar número 5; II Congreso Nacional HPN, 2014. pp.10. Disponible en www.hpne.org/portal1/images/content/HPN_LOOKS_5.pdf, fecha de consulta 23/11/2015.
- Bañón Hernández, Antonio *et al* (2011): *Desafíos y estrategias comunicativas de las enfermedades raras: La investigación médica como referente*. Estudio cuantitativo-discursivo de la prensa escrita impresa y digital española (2009-2010), Centro de investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIEERER), 110pp. Disponible en www.orpha.net/national/data/ES-ES/www/uploads/investigacionmedica.pdf.
- Barquinero Martínez, J.: *Células madre hematopoyéticas*, Monografías de la Real Academia Nacional de Farmacia. Disponible en www.analesranf.com/index.php/mono/article/view/941, fecha de consulta 3/12/2015.
- Cabré, María Teresa (1993): *La terminología. Teoría, metodología, aplicaciones*. Barcelona, Editorial Antártida/Empúries, pp. 152-156.
- Departamento de Salud y Servicios Humanos de Estados Unidos, Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. MedLine Plus. Disponible en www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000534.htm
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en www.sehh.es/documentos/42/HPN_guia_clinica_v17.pdf, fecha de consulta 23/11/2015.
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en: <http://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras>, fecha de consulta 26/11/2015.
- Felices Lago, A. M. (2005): "La teoría y la práctica en el desarrollo de la lengua para fines específicos en E/LE: revisión crítica de los logros de la última década", *Quaderns de filologia. Serie Estudis Lingüístics*, vol. X: Las lenguas de especialidad: Nuevas perspectivas de investigación. M^a Amparo Olivares Pardo y Francisca SuauJiménez (eds.). Valencia: Universidad, pp. 81-97.
- Feliu, J. (2004): *Relacions conceptuals i terminologia: anàlisi i proposta de detecció semiautomàtica*. Barcelona: Institut Universitari de Lingüística Aplicada. (Sèrie Tesis, 7). [CD-ROM].
- Fundación Internacional "Aplastic Anemia & MDS": *Su guía para comprender PNH (hemoglobinuria paroxística nocturna)*. Disponible en http://assets.aamds.org/pdfs/PNH_Spanish.pdf, fecha de consulta 3/12/2015.
- Gómez de Enterría, Josefa (2009): *Últimos enfoques en la enseñanza-aprendizaje del español con fines profesionales*, Cestero Mancera, Ana M^a (ed.), *Lingüística aplicada a la enseñanza de español como lengua extranjera: desarrollos recientes*, Alcalá de Henares: Universidad de Alcalá, 2006, pp. 53; Josefa Gómez de Enterría, *El español lengua de especialidad: enseñanza y aprendizaje*, Madrid: Arco/Libros, pp. 71.
- Gutiérrez Rodilla, B. M. (1998): *La ciencia empieza en la palabra. Análisis e historia del lenguaje científico*, Barcelona, Ediciones Península, pp. 18-19.
- Hillmen, P.; Elebute, M.; Kelly R. *et al.* (2010): *Long-term effect of the complement inhibitor eculizumab on kidney function in patients with paroxysmal nocturnal homoglobinuria*. *Am J. Hemetol*, 85:553-559.
- Izquierdo, M.; Sanmartín N. (1995): "Enseñar a leer y escribir textos de Ciencias de la Naturaleza". En J. Jorba *et al.*: *Hablar y escribir para aprender. Uso de la lengua en situación de enseñanza-aprendizaje desde las áreas curriculares*. Madrid: Síntesis, 2000, pp. 181-20; J. Gómez de Enterría: "Enseñanza interactiva del español para fines específicos: la simulación global", pp. 484. En *Actas de la IV Jornadas de Lenguas para Fines Específicos*. Alcalá de Henares: Universidad de Alcalá.
- Izquierdo, M. (2001): "Enseñanza y conocimiento especializado. Conocimiento y conceptos". En M.T. Cabré. *et al.* (dir.) (2001). *Terminología y conocimiento especializado*. Barcelona: Institut Universitari de Lingüística Aplicada, pp. 55-86.
- Lemke, J. L. (1993): *Aprender a hablar ciencia. Lenguaje, aprendizaje y valores*. Paidós: Barcelona.
- Listan Cortés, Ana Rosa *et al* (2011): *Documento Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras*. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía, 74 pp.
- Martín de Nicolás, M.M. (2001): *El español de la ecología y el medio ambiente: cuestiones lingüísticas y didácticas*. En J. Gómez de Enterría (coord.), *La enseñanza/aprendizaje del español con fines específicos*, Madrid, Edinumen, pp. 19-40.

- Martínez López, Ana Belén (2008): *Limitaciones y condicionantes de la práctica profesional de la traducción médica: aplicaciones a la combinación lingüística inglés-español*, IV Congreso Internacional El español, lengua de traducción para la cooperación y el diálogo, Universidad de Córdoba, pp. 501. Disponible en http://cvc.cervantes.es/lengua/esletra/pdf/04/052_martinez.pdf, fecha de consulta 2/12/2015.
- Milanés Roldán, M.T. et al: *Hemoglobinuria paroxística nocturna. Actualización*, Instituto de Hematología e Inmunología, Ciudad de La Habana, Cuba, disponible en http://www.bvs.sld.cu/revistas/hih/vol19_1_03/hih01103.htm, fecha de consulta 3/12/2015.
- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad: *Informe de Posicionamiento terapéutico de eculizumab (Soliris) en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna*, Agencia española de medicamentos y productos sanitarios. Disponible en www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/informesPublicos/docs/IPT-eculizumab-soliris-HPN.pdf. Fecha de consulta 26/02/2015
- Montalto Cessi, D. (1998): "Los lenguajes específicos". En CALVI, M. V. (ed.) (1998). *La identidad del español y su didáctica II*. Lucca: Mauro Baroni, pp. 100.
- Moreno Fernández, F. (1999): *Lenguajes de especialidad y variación lingüística*. En S. Barrueco, E. Hernández y L. Sierra (eds.), *Lenguas para fines específicos, VI Investigación y enseñanza*, Alcalá de Henares, Servicio de Publicaciones de la Universidad de Alcalá, pp. 6.
- Penadés, I. (1999): *La enseñanza de las unidades fraseológicas*. Madrid: Arco-Libros.
- Portal de Información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet). Disponible en <http://www.orpha.net/>, fecha de consulta 2/12/2015.
- Requena Romero, S.; Arcos Urrutia, J.; Bañón Hernández, Antonio (2014): *Cómo recuerdan los pacientes la comunicación del diagnóstico. A propósito de quince testimonios relacionados con enfermedades poco frecuentes*. Revista de Estudios Culturales de la Universidad Jaume I. www.e-revistas.uji.es/index.php/clr/article/viewFile/1552/1288.
- Ruíz Martínez, A. M. (2003): *El español de los servicios de salud: algunas consideraciones sobre su enseñanza*, Centro Virtual Cervantes Actas, XXXVIII (AEPE), Universidad de Alcalá, pp.293. Disponible en http://cvc.cervantes.es/ensenanza/biblioteca_ele/aepe/pdf/congreso_38/congreso_38_24.pdf, fecha de consulta 26/11/2015.
- Sager, J. C. (1990): *Curso práctico sobre el procesamiento de la terminología*. Madrid: Fundación Sánchez-Ruipérez.
- Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH): *Guía Clínica HPN, Consenso español para diagnóstico*, 21pp. Disponible en www.sehh.es/documentos/42/HPN_guia_clinica_v17.pdf, fecha de consulta 3/12/2015.
- Urbano-Ispizua, A.; Gaya, A.; Colado E. et al (2011): *Diagnóstico y tratamiento de la hemoglobinuria paroxística nocturna*. Med. Clin., 136: 121-127.

Noticias:

- Noticias de Salud. Disponible en noticiadesalud.blogspot.com/2014/03/el-10-de-los-hematologos-se-actualiza.html, fecha de consulta 23/11/2015.
- Asociacion-de-hemoglobinuria-paroxistica-nocturna. Premios solidarios. Disponible en Premiossolidarios.inese.es/2013/asociacion-de-hemoglobinuria-paroxistica-nocturna-hpn, fecha de consulta 26/11/2015.
- Notas de prensa *Farmanews*, www.farmanews.com/Notasprensa/1706/El_primer_congreso_de_afectados_de_HP_N, fecha de consulta 26/11/2015.
- D' Genes Asociación de enfermedades raras. "Comienza el I Curso de Trabajo Social y Enfermedades Raras. Un nuevo reto para el trabajo social", 2014. Disponible en www.dgenes.es/noticias/2014/10/30/comienza-i-curso-trabajo-social.asp, fecha de consulta 27/11/2015.
- Residencias Médicas. Enfermedades cardiovasculares poco comunes. Disponible en residenciasmedicasrd.com/Entradas/Articulos/104/enfermedades-cardiovasculares-poco-comunes, fecha de consulta 24/11/2015.

Diccionarios:

- Diccionario de términos clave de ELE del Centro Virtual Cervantes. Disponible en http://cvc.cervantes.es/Ensenanza/biblioteca_ele/diccio_ele/default.htm, fecha de consulta 27/11/2015.
- Hutchinson, T.; Alan Waters. *English for Specific Purposes: A Learning-centered Approach*, Cambridge: Cambridge University Press. 1987. pp.21.

- Diccionario médico Vox, editorial Larousse, 2006.
- Diccionario médico, Clínica Universidad de Navarra, <http://www.cun.es/diccionario-medico>, fecha de consulta 2/12/2015.
- Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico, Universidad de Salamanca. Disponible en <http://dicciomed.eusal.es>.
- Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española. Disponible en www.rae.es

Sistema Estación Terminus

- IULA-Universidad Pompeu Fabra. Breves Instrucciones para utilizar Terminus 2.0, pp. 32. Disponible en http://terminus.iula.upf.edu/terminus2.0//PDF/instruccions_terminus2.0_Es.pdf, fecha de consulta 11/12/2015.