

Fundamentos teóricos y principios metodológicos para la creación de bases de datos terminológicas. El caso de BTERAD dentro del campo de las enfermedades raras del aparato digestivo

Cristina Rodríguez-Faneca *

Resumen: En este trabajo se presenta la base de datos terminológica BTERAD, una base de datos que contiene información y recursos sobre enfermedades raras del aparato digestivo. Tras poner de manifiesto la importancia de las fuentes de información en el contexto de las enfermedades raras (EE. RR.), tanto para los pacientes y su entorno como para los médicos e investigadores en la materia, se presentan los fundamentos teóricos y principios metodológicos seguidos para su creación. Finalmente, se explica el funcionamiento del portal web que la alberga y se presentan su interfaz y las herramientas auxiliares, características y recursos adicionales que la forman.

Palabras clave: aparato digestivo, base de datos, enfermedades raras, medicina, terminología, traducción, usuarios.

Theoretical foundations and methodological principles in the creation of terminology databases: the case of BTERAD in the field of rare diseases of the digestive system

Abstract: This article presents the BTERAD terminology database containing information and resources about rare diseases of the digestive system. After highlighting the importance of information about rare diseases (RD) for patients and their families, as well as for doctors and researchers, the theoretical foundations and methodological principles underpinning BTERAD are explained. Finally, the functioning of the web portal hosting the database is described and the interface, auxiliary tools, features and additional resources provided are presented.

Key words: database, digestive system, medicine, rare diseases, terminology, translation, users.

Panace@ 2021; XXII (53): 109-117

Recibido: 28.I.2020. Aceptado: 1.V.2020.

1. Introducción

La finalidad práctica de la terminología consiste en resolver problemas derivados de los procesos comunicativos especializados propios de las sociedades actuales (Roldán-Vendrell, 2010), práctica que resulta inabordable desde planteamientos teóricos construidos al margen de posibles aplicaciones (Payrató, 1998: 23, cit. en Roldán-Vendrell, 2010).

El descubrimiento de nuevas enfermedades y de nuevos tratamientos para paliarlas ha hecho necesaria la fijación de una terminología que preste apoyo a la materia. En este paradigma de mayor difusión de la información, se ha de promover un contexto en el que dicho intercambio comunicativo no se lleve a cabo solamente entre especialistas de la materia —médicos o investigadores—, sino también entre quienes aspiran a serlo —especialistas en formación— y los propios pacientes; por ello, la creación de un recurso terminológico que pueda resultar útil a múltiples usuarios cobra especial importancia en este contexto. En este sentido, subrayamos la importancia de situar al «usuario de la terminología» (Sager, 1993; Cabré, 1993) y de conocer sus características y necesidades.

Por otra parte, y debido a la permeabilidad surgida recientemente entre disciplinas como la terminología y la informática, es casi imposible concebir alguna de ellas sin la ayuda de la otra. Los bancos de datos terminológicos dotan al usuario de un modo eficaz y fiable con el que acceder a la terminología de forma rápida (Cabré, 1993:396) y, por ello, es innegable la importancia que han alcanzado ambas disciplinas en la difusión del conocimiento especializado.

Así, partimos de la premisa de que un trabajo terminográfico adaptado a las necesidades actuales tiene que hallarse inserto en un contexto informático, y un proyecto que desee recopilar información acerca de conceptos tiene que asentarse sobre una base teórica sólida para resultar accesible y efectivo a sus potenciales usuarios, cuya tipología es diversa (Martínez y Fernández, 2008).

El cometido del presente trabajo es presentar BTERAD (Base de Datos Terminológica sobre Enfermedades Raras del Aparato Digestivo) a la par que esbozar un esquema conceptual que incluye, asimismo, elementos teóricos y metodológicos que

* Universidad de Córdoba, Córdoba (España). Dirección para correspondencia: cristina.rodriguez@uco.es.

pueden servir de soporte para la creación de recursos terminológicos. En este sentido, se hace hincapié en dos características: la accesibilidad para distintos tipos de usuario —especialista, especialista en formación y lego— y la conexión con la realidad y necesidades informativas en el contexto de las enfermedades raras (EE. RR.).

2. Las EE. RR.: estado de la cuestión

2.1. Incidencia y codificación

Las EE. RR. constituyen un grupo diverso de enfermedades de baja frecuencia que se caracterizan, a su vez, por problemas y necesidades específicas (Consejo de la Unión Europea, 2009). Además del criterio de prevalencia —es decir, la frecuencia de la

incidencia de la enfermedad dentro de la población—, criterio definitorio por excelencia, existen otros rasgos definitorios de las enfermedades raras. La ausencia de tratamiento curativo o su baja accesibilidad, el escaso conocimiento etiológico, la cronicidad de la enfermedad y la limitación en la calidad de vida del paciente son, también, rasgos inherentes a las enfermedades raras (Zoni *et al.*, 2014). En este sentido, las EE. RR. se consideran un grave problema de salud pública y un reto para la comunidad médica y científica (Schieppati *et al.*, 2008).

Debido precisamente al halo de desconocimiento alrededor de las EE. RR., existe todavía multitud de interrogantes acerca de cuestiones tan definitorias como el número total de enfermedades de este tipo o como su propia prevalencia dentro de la población. Esta cifra varía según el organismo encargado de establecerla y no existe ninguna cifra estipulada a nivel in-



NTD-E 0092 (fragmento)

ternacional; así, para la Oficina de Enfermedades Raras de los National Institutes of Health de los Estados Unidos, el número de enfermedades raras se acerca a 7000 (Melnikova, 2012). Sin embargo, para otros entes reguladores, como la Unión Europea, el número sobrepasa las 8000 (Consejo de la Unión Europea, 2009). Otras fuentes de reconocida autoridad en la materia, como Orphanet —portal web de referencia francés, cofinanciado por la Unión Europea y avalado, a su vez, por un consorcio internacional—, ofrecen información sobre más de 13 000 enfermedades raras, pues dentro de esta cifra también se contemplan variables raras de ciertas enfermedades comunes.

Tampoco existe consenso acerca de la prevalencia, ya que, en la Unión Europea, se considera enfermedad rara aquella que afecta a cinco personas entre 10 000 (Consejo de la Unión Europea, 1999), mientras que, en Estados Unidos, la prevalencia es de una entre 200 000 personas (Orphan Drug Act, 1983), y en otros países como Australia es de una entre 10 000 (Therapeutic Goods Act, 1989). En líneas generales, las enfermedades raras afectan a entre un 6% y un 7% de la población (Melnikova, 2012).

Este desacuerdo también repercute en la propia codificación de las enfermedades raras. Actualmente, se usan todavía los códigos internacionales CIE9-MC y CIE-10 para asignar una nomenclatura a las distintas EE. RR. (Rath *et al.*, 2006). Este tipo de codificación es inespecífica y carece de univocidad, ya que es posible que varias EE. RR. se identifiquen con una misma nomenclatura; pero, a efectos prácticos, permite su comparación dentro de España y de sus comunidades autónomas (Zoni *et al.*, 2014).

2.2. Retos para la comunidad científica y la sociedad

Las enfermedades raras presentan dificultades de diagnóstico y de seguimiento que inciden, a su vez, en la información disponible acerca de ellas, por lo que requieren una gran coordinación entre los distintos entes participantes del sistema de salud y desde el exterior (Zoni *et al.*, 2014).

Asimismo, la multiplicidad de entes implicados en todo lo que concierne a las enfermedades raras —organismos públicos y de cariz político, empresas farmacéuticas, centros de investigación, comunidad médica y centros hospitalarios, además de pacientes y familiares, por nombrar algunos— generan una dificultad sumativa, pues a todos ellos les corresponde un papel decisivo en algún punto del proceso de diagnóstico, seguimiento y curación de la enfermedad.

Es especialmente importante la acción política: ya se observa un progresivo interés en aunar esfuerzos en el ámbito desde mediados de la década de los 80. Tras la puesta en práctica de la Orphan Drug Act de 1983 en los Estados Unidos, con su consecuente repercusión internacional, se han impulsado diversas medidas de todo tipo. Entre las más relevantes a nivel europeo encontramos la Fundación de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), la Aprobación del Reglamento del Parlamento Europeo y el Consejo sobre Medicamentos Huérfanos (1999) y la Creación del Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (European Project for Rare Diseases National Plans Develop-

ment, 2008). Este último proyecto incrementó la acción nacional en la materia, impulsando la creación de la Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras en 2011. Los precursores de esta red son el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), fundado en 2011, y otros entes como la Red Epidemiológica del Programa de Investigación sobre Enfermedades Raras (REPIER), programa científico aprobado y financiado por el Fondo de Investigaciones Sanitarias.

Añadido a todo esto, hemos de subrayar los esfuerzos de las CC. AA. por legislar sobre la materia y crear recursos, siempre dentro de sus posibilidades —por ej., el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid o el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura, únicos en España y Europa—.

En su conjunto, la legislación promovida por la esfera política incentiva tanto la investigación de los organismos científicos estatales como de las empresas farmacéuticas, a las que se otorgan diversas ventajas a la hora de sacar sus productos al mercado. Las empresas que dedican recursos a la investigación en EE. RR. tienen mayor probabilidad de éxito en la aprobación de sus medicamentos, una mayor libertad para establecer precios, ausencia de competencia y necesidad casi nula de promocionar el producto (Melnikova, 2012).

En definitiva, un abordaje multidisciplinar y transterritorial permite la mitigación de las consecuencias sociales, educativas y laborales de las enfermedades raras en la población.

2.3. Sistemas y fuentes de información sobre enfermedades raras

En su trabajo de 2008, Aldamiz-Echevarría, Prieto, Couce y González-Lamuño distinguen tres tipos principales de fuentes de información en línea en torno a las EE. RR.: sociedades científicas, asociaciones de pacientes y servicios de información. En el contexto científico, a su vez, encontramos otros tres tipos de fuentes de información (Martínez y Fernández, 2008): primarias —p. ej., artículos, libros, informes sobre investigaciones...—, secundarias —p. ej., clasificaciones, catálogos, bases de datos, registros o diccionarios— y terciarias —ofrecen información para encontrar fuentes primarias y secundarias, p. ej., guías físicas o virtuales—. En el presente epígrafe referimos sucintamente las fuentes secundarias y terciarias —servicios de información— más representativas en relación a las EE. RR.

Dentro de las ciencias de la salud, y en concreto dentro de la epidemiología, el concepto registro hace referencia a un sistema de información que recopila todos los casos de una enfermedad en particular en un grupo de población establecido, de manera que la información pueda extrapolarse a la población de base, y por ello son de gran utilidad para hacer más accesible la información sobre problemas de salud específicos (Zurriaga-Lloréns *et al.*, 2006). En España, la REPIER trabaja para generar un sistema de información epidemiológico que dé cobertura a las enfermedades raras a través de la revisión de la utilidad de los registros sanitarios existentes, si bien actualmente la mayoría de los directorios no informan sobre EE. RR. o incluyen poca información sobre ellas.

Nuestro país se halla entre los 20 más productivos en materia

biomédica y en ciencias de la salud (Camí, Suñén-Piñol y Mendez-Vasquez, 2005); sin embargo, tan solo un escueto 17% de los registros existentes puede ser considerado específico para EE. RR. (Zurriaga-Lloréns *et al.*, 2006). En este mismo trabajo se destaca la necesidad de registros específicos y la falta de recursos relacionados con las EE. RR., además de la falta de evaluación de los ya existentes en cuestiones de calidad, adecuación y utilidad en el estudio de las EE. RR.; un modelo a seguir, en este sentido, podría ser el Registro Nacional de EE. RR. italiano.

Alejándonos de los registros, encontramos múltiples bases de datos en línea¹ que ofrecen información sobre las EE. RR. Orphanet ha merecido atención en diversos trabajos (p. ej., Rath *et al.*, 2006; Weinreich *et al.*, 2008), y es, actualmente, un portal de referencia en el ámbito. Debido a que el perfil de sus usuarios es múltiple, Orphanet ordena la información de manera escalonada en términos de complejidad léxica, nosológica, relacional e interoperacional (Rath *et al.*, 2006).

Otros recursos en línea que merece la pena mencionar son *NORD* (National Organization of Rare Disorders), con 7000 entradas y con un perfil muy similar a Orphanet; *GARD* (Genetic and Rare Diseases Information Center), portal gestionado por la Oficina de Investigación sobre Enfermedades Raras, dependiente del Departamento de Sanidad de los Estados Unidos; y el *Swedish National Board of Health and Welfare*, con entradas completas y revisiones regulares de la información.

Existen, asimismo, páginas web con un perfil distinto. *Disease Infosearch* es una página web no especializada en EE. RR., pero que contiene una cantidad nada desdeñable de registros de las mismas. La página actúa, asimismo, como centro de información acerca de organizaciones de apoyo o sobre literatura científica. Incluye también fichas descriptivas, apartado dedicado a los síntomas, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad, si bien estas nos remiten a su vez a otras páginas web para que se pueda obtener la información deseada.

El Portal de Registro de EE. RR. es una página web coordinada por el Instituto de Salud Carlos III que posee un listado de enfermedades raras y que, para dar más información acerca de las mismas, remite a Orphanet. Precisamente, en la literatura se critica que la mayoría de fuentes de información sobre EE. RR. que se conocen como tales sean, realmente, listados (Martínez y Fernández, 2003).

Merecen especial mención en este apartado los recursos terminológicos *RERCOR* y *ONTERMET*. *RERCOR* (Sánchez-Trigo y Varela-Vila, 2019) es un portal que ofrece recursos lingüísticos multilingües (francés, español e inglés) sobre un gran número de enfermedades raras, donde es posible, asimismo, la consulta en corpus y glosarios. *ONTERMET* (Sánchez-Trigo y Varela-Vila, en prensa) es una base de conocimiento terminológico bilingüe centrada en un grupo concreto de enfermedades raras: los errores innatos del metabolismo.

2.4. De la fragmentación al consenso

Si bien es cierto que una posible convergencia internacional en materia legislativa —y, por ende, sanitaria e investigadora— se antoja utópica y lejana, podemos constatar que, a la luz de lo referido anteriormente, se podría trabajar para aumentar el

consenso respecto a las fuentes de investigación y la propia codificación de las EE. RR. Uno de los problemas más graves señalados en el contexto de las EE. RR. es la falta de información y, en concreto, la falta de coherencia entre las fuentes ya existentes (Schieppati *et al.*, 2008).

Así, nuestro papel como sistema de información es tanto el de asegurar la univocidad conceptual a la hora de denominar las enfermedades raras como el de satisfacer las necesidades comunicativas de todos los organismos implicados en el proceso de diagnóstico, seguimiento y curación de la enfermedad, dando cuenta además de su multiplicidad.

3. Marco teórico y metodológico

La teoría comunicativa de la terminología (TCT), formulada por Cabré (1993; 1998), se erige como nuestra opción principal sobre el objeto de estudio. Algunas propuestas previas en torno a las dimensiones ontológicas del término y sus relaciones internas (Cabré, 1993) y aportaciones posteriores relativas a la interdisciplinariedad de la terminología (Cabré, 2008) completan el constructo teórico de nuestro trabajo.

Los términos son unidades que se incorporan en el léxico de un hablante cuando adquiere rol de especialista por el aprendizaje de conocimientos especializados (Cabré, 1993; Cabré *et al.*, 2001). Dentro de la TCT, el término está considerado, asimismo, como un elemento interdisciplinar a partir de la aportación de tres teorías: la teoría del conocimiento, la teoría de la comunicación y la teoría lingüística (Cabré, 2008), creándose así una concepción poliédrica del término. Precisamente por esto, la TCT da cuenta de varios elementos que consideramos de gran importancia a la hora de crear una base de datos terminológica funcional; por un lado, da cuenta de las dimensiones del término por su carácter interdisciplinar, permitiendo a su vez concebir el fenómeno de la variación denominativa y, por otro, otorga un papel central al usuario de la terminología (Cabré, 1993; 1998; 2008).

Los términos están insertos dentro de la lengua natural —no forman parte de ningún sistema aislado— y comparten una serie de características con toda unidad léxica, aunque su contenido sea distintivo² y esté determinado por parámetros como el ámbito, el tema, el tipo de texto, el emisor, el destinatario y la situación. El hecho de que la comunicación especializada esté caracterizada por factores de tipo lingüístico —semánticos, léxicos y textuales— y extralingüístico —emisor, destinatarios, situaciones— da como resultado que pueda admitir niveles de especialización diferentes para usuarios diferentes.

Sager (1993) indica que, lógicamente, todos los usuarios de la terminología tienen como nexo común la necesidad de documentarse sobre términos, pero el tipo de información demandada y sus características (calidad, nivel de abstracción y cantidad de información) variará dependiendo de cada caso específico. Por su parte, Martínez y Fernández (2008) establecen tres tipos de usuarios que, potencialmente, demandan información sobre EE. RR.: los pacientes y su entorno, médicos asistenciales de atención primaria o especializados y los expertos.

Martínez-López (2008) añade que la multiplicidad de usuarios es especialmente común en la terminología médica, y da cuenta, asimismo, de la existencia de perfiles dobles —p. ej., médico-traductor, traductor-terminólogo— que pueden repercutir en las necesidades de documentación —p. ej., necesidad de información gramatical o estilística acerca de un término frente a la pura necesidad de información terminológica—. Por ello, es necesario que los recursos terminológicos recojan este tipo de variantes, ya que una buena «competencia terminológica» (Camacho, 2002) del usuario de la terminología se concreta a su vez en una recuperación de la información productiva.

Para la elaboración de las 78 fichas terminológicas que dan sustento a BTERAD, hemos seguido la metodología de trabajo terminográfico de Arntz y Picht (1995). En primer lugar, se delimitó un área patológica específica dentro de las EE. RR.; en concreto, las enfermedades del aparato digestivo³ atendiendo a la clasificación CIE-10 y a la clasificación mediante el número ORPHA, en los casos donde no se encontrase la enfermedad dentro de la primera de ellas. Posteriormente, estas enfermedades se dividieron en dos áreas de menor tamaño —enfermedades de la cavidad bucal y enfermedades del tracto digestivo— y se seleccionaron cuáles formarían parte de la base de datos: en total, 26 enfermedades/términos siguiendo el criterio temático.

Tras la selección de términos, se procedió a compilar el corpus que sustenta BTERAD. Se trata de un corpus bilingüe (inglés y español) y comparable. Para ello, se ha tomado la noción de corpus de Sinclair (2004), las directrices de trabajo con corpus textuales de Pérez-Hernández (2002) y las máximas de representatividad y científicidad de corpus de Cruz-Piñol (2012) y de Corpas-Pastor y Seghiri-Domínguez (2006). Para determinar qué textos pasarían a formar parte del corpus, se tuvieron en cuenta las directrices de Cabré (1993: 139-148) en torno a los discursos de especialidad, además de los modelos de análisis textual de Baldinger (1957) y Heller (1970). A pesar de que estos modelos son eminentemente léxicos y se basan principalmente en la densidad terminológica, se han paliado sus limitaciones a través de un sucinto análisis de las características pragmáticas, textuales y temáticas de los textos seleccionados; asimismo, se ha tenido en cuenta la tipología del discurso especializado de Ciapuscio y Kuguel (2002) y el acercamiento a la terminología médica de López-Piñero y Terrada (1990) para la selección de los mismos.

El corpus cuenta con 5 géneros textuales: artículos científicos y comunicaciones (45%), guías y manuales para el paciente (30%), documentos de organismos oficiales (18%), noticias (5%) y textos legislativos (2%). Creemos que el corpus cumple con la heterogeneidad y homogeneidad esperadas para un corpus de sus características debido al objetivo de la base de datos y a su orientación multiusuario. La explotación del corpus se realizó de forma semiautomática, la localización de contextos definitorios, de manera que se obtuviesen los datos relativos a los términos, contextos y definiciones mediante.

Con todo esto, presentamos las características del corpus que forma parte de BTERAD (tabla 1), siguiendo para ello los parámetros propuestos por Torruella-Casañas (2017):

TABLA 1. Parámetros del corpus de BTERAD

Corpus de BTERAD	
Modalidad	Escrito (formato electrónico)
Temática	Especializado (enfermedades raras del aparato digestivo)
Época	Contemporáneo
Temporalidad	2017-2019
Magnitud	Restringido (156 textos, 1 207 389 palabras)
Evolución	Abierto
Distribución	Proporcional
N.º de ediciones	Monoedición
Número de lenguas	Bilingüe (inglés y español); comparable
Muestras	Corpus de referencia
Marcaje	Simple

Se ordenaron provisionalmente los términos mediante una ficha de vaciado con sus respectivas correspondencias bilingües. Tras la construcción del sistema de conceptos monodimensional (Sager, 1993; Kageura, 1997), que recogía las relaciones jerárquicas entre las enfermedades —términos genéricos— y su localización —términos específicos—, se preparó el producto final para el usuario según referiremos a continuación.

4. Resultados

4.1. Navegación, interfaz y secciones de BTERAD

El producto final, BTERAD (Base de Datos Terminológica de Enfermedades Raras del Aparato Digestivo)⁴, consiste en una página web que dispone de un menú desde el que se puede acceder a las cuatro secciones que estructuran el recurso (figura 1): la página de inicio, la base de datos, el sistema de conceptos y una sección de ayuda, sugerencias y contacto.

La base de datos incorpora una herramienta de búsqueda (figura 2) que, tomando el algoritmo del buscador Google, obtiene resultados de manera exclusiva dentro del contenido que ofrece BTERAD y recupera fichas terminológicas para cada concepto (figuras 4, 5 y 6).

Además del acceso desde el propio buscador, es posible consultar las fichas terminológicas mediante una lista de términos y mediante un sistema de conceptos. Dentro de la «lista de térmi-

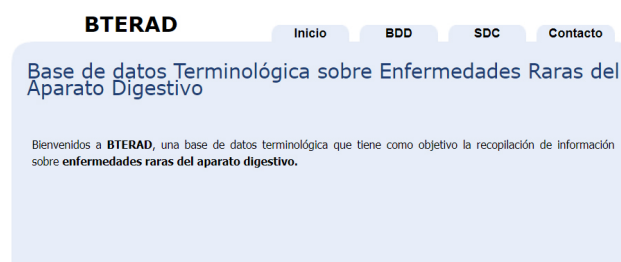


FIGURA 1. Página de inicio de BTERAD

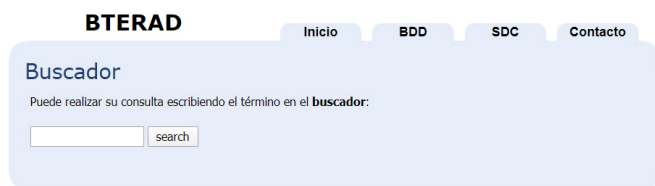


FIGURA 2. Buscador de BTERAD

nos» es posible localizar, ordenadas por orden alfabético, todas las enfermedades de las que BTERAD posee información; por otra parte, se ofrece un sistema de conceptos que va desplegando las pestañas correspondientes al ser seleccionados con el ratón. Este sistema de conceptos jerarquiza los términos y, por lo tanto, facilita la visualización y abstrae el contenido.

En la figura 3, se muestra el sistema de conceptos de BTERAD. En la parte superior, se encuentran desplegadas las enfermedades correspondientes al estómago, mientras que el sistema de conceptos de la parte inferior muestra las enfermedades específicas de los dientes. La figura muestra el listado obtenido al desplegar las enfermedades relativas al esófago y, debajo, el listado obtenido al desplegar las enfermedades relativas a los dientes.

Por último, se ha creado un apartado dentro de la página web para ofrecer ayuda al usuario, recopilar sugerencias de mejora y, en general, ofrecer datos de contacto del equipo de trabajo que puedan resultar de utilidad.

4.2. Ficha terminológica y recursos referidos

La ficha terminológica de BTERAD prevé una base de consulta común (figura 4) que contiene, a su vez, fichas anexas (figuras 5 y 6) con información complementaria. A pesar de que la ficha será consultada por distintos tipos de usuario, existe una información común que previsiblemente será demandada por todos los usuarios; a partir de ahí, y dependiendo del perfil del usuario, las características de la información y su grado de abstracción sí diferirán.

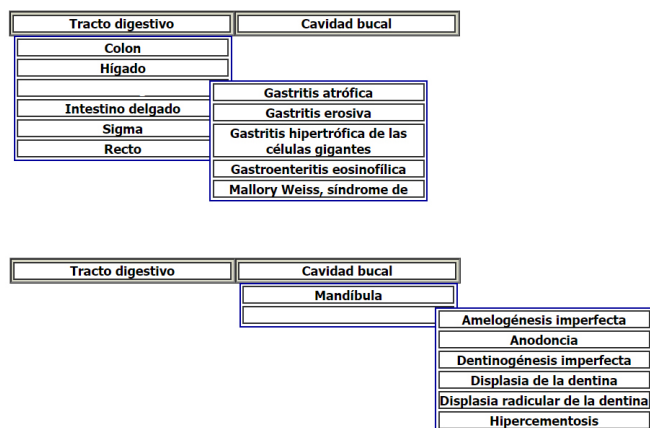


FIGURA 3. Sistema de conceptos de BTERAD

<< Prev | [Next >>](#) crohn Search New Refine

[BTERAD - Base de datos Terminológica sobre Enfermedades Raras del Aparato...](#)
 1 1 2 3 **Crohn**, enfermedad de Epónimo Búsqueda de imágenes **Crohn's disease** [Definición] Es una ...
 autoinmunitario. [Contexto] La enfermedad de **Crohn** (EC) es una inflamación crónica
<https://21a735ae5bb05314d9bec98404cf01b786fef8b.googleusercontent.com/host/0BxTJisKP...>

[BTERAD - Base de datos Terminológica sobre Enfermedades Raras del Aparato...](#)
 2 1 2 3 **Crohn**, enfermedad de Unidades relacionadas Síndrome de **Crohn** [Ep.] Enfermedad intestinal
 inflamatoria [-] EII ... Sin.] Uso del término **Crohn's disease** Búsqueda de
<https://21a735ae5bb05314d9bec98404cf01b786fef8b.googleusercontent.com/host/0BxTJisKP...>

Las fichas contienen tanto información recopilada *ad hoc* para el recurso —como las definiciones y el contexto, que redirige a textos del corpus— como recursos referidos, que no son más que herramientas externas a las que se accede a través de

019.1		1	2	3
Gastritis hipertrófica de células gigantes (Enfermedad de Ménétrier)	Sustantivo femenino	Búsqueda de imágenes		
Giant hypertrophic gastritis (Menetrier's disease)				
[Definición] La Enfermedad de Menetrier o gastropatía hipoproteínémica hipertrófica, es un trastorno del estómago, premaligno, adquirido y poco frecuente. Se caracteriza por unos pliegues hipertróficos gigantes que en la mayoría de los casos implican al fundus y se observa histológicamente una marcada hiperplasia foveolar, atrofia de las glándulas y un aumento del grosor de la mucosa. Otros signos pueden ser: una pérdida de proteínas entéricas e hipalbuminemia, una secreción mucosa excesiva, una disminución de la secreción de ácido gástrico, con unos niveles normales o ligeramente elevados de gastrina en suero en ayunas.				
[Contexto] La enfermedad de Ménétrier es una entidad poco frecuente de etiología desconocida.				
Estómago Tracto digestivo Aparato digestivo		Cristina Rodríguez [Informe de un error]		

FIGURA 4. Ficha de consulta de BTERAD

019.2		1	2	3
Gastritis hipertrófica de células gigantes (Enfermedad de Ménétrier)	Unidades relacionadas Enfermedad de Ménétrier [Ep.] Hipertrofia de la mucosa gástrica [Sin.] Gastropatía hipertrófica hipoproteínémica [Sin.]	Uso del término		
Giant hypertrophic gastritis (Menetrier's disease)		Búsqueda de imágenes		
Sustantivo femenino/Epónimo				
[Definición] La Enfermedad de Menetrier o gastropatía hipoproteínémica hipertrófica, es un trastorno del estómago, premaligno, adquirido y poco frecuente. Se caracteriza por unos pliegues hipertróficos gigantes que en la mayoría de los casos implican al fundus y se observa histológicamente una marcada hiperplasia foveolar, atrofia de las glándulas y un aumento del grosor de la mucosa. Otros signos pueden ser: una pérdida de proteínas entéricas e hipalbuminemia, una secreción mucosa excesiva, una disminución de la secreción de ácido gástrico, con unos niveles normales o ligeramente elevados de gastrina en suero en ayunas.				
[Contexto] La enfermedad de Ménétrier es una entidad poco frecuente de etiología desconocida.				
Estómago Tracto digestivo Aparato digestivo		Cristina Rodríguez [Informe de un error]		

FIGURA 5. Ficha terminológica anexa (1)

019.3		1	2	3
Gastritis hipertrófica de células gigantes (Enfermedad de Ménétrier)	Unidades relacionadas Enfermedad de Ménétrier [Ep.] Hipertrofia de la mucosa gástrica [Sin.] Gastropatía hipertrófica hipoproteínémica [Sin.]	Uso del término		
Giant hypertrophic gastritis (Menetrier's disease)		Búsqueda de imágenes		
Sustantivo femenino/Epónimo		Artículos especializados Google Scholar - PubMed		
		Motores de búsqueda especializados Orphanet		
[Definición] La Enfermedad de Menetrier o gastropatía hipoproteínémica hipertrófica, es un trastorno del estómago, premaligno, adquirido y poco frecuente. Se caracteriza por unos pliegues hipertróficos gigantes que en la mayoría de los casos implican al fundus y se observa histológicamente una marcada hiperplasia foveolar, atrofia de las glándulas y un aumento del grosor de la mucosa. Otros signos pueden ser: una pérdida de proteínas entéricas e hipalbuminemia, una secreción mucosa excesiva, una disminución de la secreción de ácido gástrico, con unos niveles normales o ligeramente elevados de gastrina en suero en ayunas.				
[Contexto] La enfermedad de Ménétrier es una entidad poco frecuente de etiología desconocida.				
Estómago Tracto digestivo Aparato digestivo		Cristina Rodríguez [Informe de un error]		

FIGURA 6. Ficha terminológica anexa (2)

la propia ficha terminológica y que completan la utilidad del recurso.

La ficha terminológica de partida se presenta —arriba, izquierda— con la variante más común del término en cuestión dentro del corpus y su equivalente en inglés. A la derecha, encontramos el tipo de término del que se trata y, en el cuadrante superior izquierdo, un hipervínculo de «búsqueda de imágenes» dentro del buscador Google. La búsqueda de imágenes dentro de BTERAD está acotada con operadores lógicos que garantizan la univocidad de la búsqueda y evitan buscar variantes no deseadas —p. ej., la búsqueda [«colitis+ulcerosa»] evitará encontrar información acerca de otros tipos de colitis—.

En la parte central encontramos una definición extraída automáticamente de uno de los textos del corpus donde se encuentra el término; a su vez, bajo la definición se encuentra un ejemplo de uso del concepto dentro de un texto. Pulsando en los hipervínculos de «definición» y «contexto», se accede a la lista de textos del corpus donde aparece dicha enfermedad.

En la parte inferior izquierda de la ficha terminológica podemos hallar, por último, hipervínculos que hacen referencia a distintas partes del sistema de conceptos (figura 3). Al acceder a ellos, se hallará una lista con todas las enfermedades que cumplan el criterio determinado por la jerarquía del mismo —p. ej., pertenencia a un determinado órgano—.

En la primera ficha anexa, a la que se accede pulsando en la parte superior derecha (figura 5), encontramos dos nuevas secciones que se añaden a las ya proporcionadas en la ficha anterior: «unidades relacionadas» y «uso del término». Este primer recurso tiene como objetivo recopilar distintas variantes denominativas del término, de manera que pueda identificarse el concepto de forma más clara en textos donde no aparezca el término de uso más común. En este sentido, se recogen las variantes junto con una leyenda que indica el tipo de variante denominativa: epónimo (ep.), parasinónimo (~), sinónimo (sin.), siglas (sig.) o variante geográfica (loc.)

El segundo recurso, «uso del término», remite a una búsqueda del concepto principal y de sus unidades relacionadas en la herramienta de Google Ngram Viewer. Esta herramienta permite realizar una búsqueda, simple o secuencial, en diversos corpus —por defecto, en «inglés técnico», según la nomenclatura de la propia herramienta—. Otra posibilidad de este recurso es la búsqueda con operadores lógicos para añadir, sustraer o fraccionar algún aspecto de la búsqueda. El resultado, presentado de manera gráfica, mostrará la frecuencia de términos a lo largo del tiempo y permitirá consultar los textos del corpus al pulsar en los distintos puntos de la misma.

Esta herramienta posee, además, la posibilidad de usar variables funcionales —p. ej., «_START_», para indicar que se desea recuperar solamente oraciones que comiencen con el término deseado— y de establecer subordinaciones lingüísticas; en este último caso, y mediante el uso del operador «=>», se establecerán condiciones que deberán cumplirse en la búsqueda —p. ej., la búsqueda «colitis=>collagenous» recuperará documentos donde la palabra *collagenous* dependa de la palabra *colitis*—.



FIGURA 7. Continuo de usuarios de la terminología

En la segunda ficha anexa (figura 6), encontramos dos apartados que también refieren a recursos externos a BTERAD: «artículos especializados» —con enlaces a Google Scholar y PubMed— y «motores de búsqueda especializados» —con enlaces a Orphanet—. Como en el caso de la búsqueda de imágenes, los hipervínculos ofrecidos están preparados con operadores lógicos que garantizan su univocidad.

5. Discusión y conclusiones

El objetivo principal de BTERAD es dotar a los usuarios de herramientas de información y de consulta a partir de información depurada y consensuada acerca de las EE. RR. y sobre la que pueda basar posteriormente su toma de decisiones. En este sentido, ha quedado establecido que el perfil potencial de usuario que pueda necesitar información terminológica acerca de las EE. RR. es múltiple. A pesar de que existe consenso acerca de la existencia de un perfil heterogéneo (Martínez y Fernández, 2008) e incluso de una doble figura implicada (Martínez-López, 2008), las distintas clasificaciones propuestas refieren perfiles estancos. Por ello, y debido a la existencia también de especialistas en formación, podemos establecer la existencia de un continuo de usuarios de la terminología, en línea con los resultados de algunas investigaciones y propuestas recientes (Rodríguez-Tapia y Camacho-Cañamón, 2018^a; 2018^b).

En este trabajo se ha descrito el constructo teórico en el que nos basamos para la creación de esta base de datos, partiendo de la TCT (Cabré, 1993; 1998). La interdisciplinariedad, uno de los principales postulados de la TCT, permite dar cuenta de las distintas necesidades y posibles aplicaciones de la propia teoría y realizar un ejercicio de desabstracción de la misma.

Para la creación de este recurso, nos hemos servido, además, de herramientas teóricas provenientes de la lingüística de corpus (Sinclair, 2004; Pérez-Hernández, 2002; Cruz-Piñol, 2012; Corpas-Pastor y Seghiri-Domínguez, 2006), de los lenguajes de especialidad (Cabré, 1993; Baldinger, 1957; Heller, 1970), del análisis textual (de Ciapuscio y Kuguel, 2002) y de la terminología médica (López-Piñero y Terrada, 1990).

Otra herramienta fundamental que ha dado sentido a la creación de BTERAD es la informática, puesto que permite enriquecer las fichas terminológicas con recursos externos y mejora la estructura de la propia base de datos a través de la agilización de recuperación de información.

Con todo ello, BTERAD es un recurso que, actualmente, posee un gran margen de mejora. Se prevé que en un futuro pueda contar con un corpus de mayor extensión para que sea posible la recopilación de más términos y la creación de más fichas ter-

minológicas. Actualmente, cada concepto de la base de datos tiene asignadas 3 fichas; se cuenta con un total de 26 enfermedades y 78 fichas terminológicas, por ello, consideramos que BTERAD constituye un modelo inicial para la creación de una base de datos terminológica de mayor envergadura que incluya un sistema de conceptos más amplio que permita concretar la ubicación de cada enfermedad.

Además, se espera que sea posible mejorar la adecuación de la información que aparece en la ficha para que, personalizando el nivel de abstracción, se puedan recuperar las definiciones y los contextos de aquellos textos del corpus cuya tipología sea adecuada. El último paso es poder ofrecer BTERAD en acceso abierto y libre a través de un dominio web público.

Tras lo expuesto anteriormente, queda patente que, en el contexto de las EE. RR., las fuentes de información terminológica conforman un objetivo alcanzable y agradecido en términos de coste-beneficio, a falta de una mayor inversión en la propia investigación acerca de las enfermedades en cuestión. La divulgación es hartamente valiosa para los investigadores y para los profesionales sanitarios —proporciona diagnósticos más rápidos, automatiza procesos de decisión— y resulta esencial para los pacientes, de manera que puedan reducirse al mínimo las pesquisas solitarias por la red sanitaria en busca de asesoría.

Notas

1. Para recuperar un listado más exhaustivo, remitimos a Martínez y Fernández (2008) y a Aldamiz-Echevarría, Prieto, Couce y González-Lamuño (2008).
2. Pueden, además, existir unidades no lingüísticas de contenido especializado (Monterde-Rey, 2004).
3. Las EE. RR. del aparato digestivo conforman, hoy en día, un grupo numeroso de EE. RR. que dificultan especialmente la vida de las personas que las sufren (Lynch *et al.*, 2016). En este sentido, se trata de un ámbito de especialidad poco estudiado y con necesidad de creación de recursos informativos y terminológicos.
4. La base de datos no se encuentra alojada actualmente en un dominio web público y solo es accesible en la intranet del equipo de trabajo. Para obtener los datos necesarios para el acceso, bastará con solicitarlo por correo electrónico a la dirección cristina.rodriguez@uco.es.

Referencias bibliográficas

Aldamiz-Echevarría, Luis; José Antonio Prieto, María Luz Couce y Domingo González-Lamuño (2008): «Recursos on-line en el manejo de enfermedades raras», *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, vol. 31.

Arntz, Reiner y Heribert Picht (1995): *Introducción a la terminología*. Madrid: Pirámide.

Baldinger, Kurt (1952): «Die Gestaltung des wissenschaftlichen Wörterbuchs», *Romanistisches Jahrbuch*, 5: 65-94.

Cabré, María Teresa (1993): *La terminología: teoría, metodología, aplicaciones*. Barcelona: Editorial Antártida/Empúries.

Cabré, María Teresa (1998): «Elementos para una teoría de la

terminología: hacia un paradigma alternativo», *El Lenguaraz. Revista Académica del Colegio de Traductores Públicos de La Ciudad de Buenos Aires*, 1 (1): 59-78.

Cabré, María Teresa (1999): *La terminología: representación y comunicación*. Barcelona: Institut Universitari de Lingüística Aplicada, Universitat Pompeu Fabra.

Cabré, María Teresa (2008): «El principio de poliedricidad: la articulación de lo discursivo, lo cognitivo y lo lingüístico en Terminología (1)», *Ibérica: Revista de la Asociación Europea de Lenguas para Fines Específicos (AELFE)*, (16): 9-36.

Cabré, María Teresa; Ona Domènech, Jordi Morel y Carlos Rodríguez (2001): «Las características del conocimiento especializado y la relación con el conocimiento general», *La terminología técnica y científica*, 173-186.

Camacho, Emma (2002): «La terminología en la formación de un traductor especializado», en *Panorama actual de la terminología*. Granada: Comares, pp. 307-326.

Camí, Joan; Eduard Suñén-Piñol y Raúl Mendez-Vasquez (2005): «Mapa bibliométrico de España 1994-2002: biomedicina y ciencias de la salud», *Medicina clínica*, 124 (3): 93-101.

Ciapuscio, Guiomar e Inés Kuguel (2002): «Hacia una tipología del discurso especializado: aspectos teóricos y aplicados», en Joaquín García Palacios y María Teresa Fuentes Morán (eds.): *Texto, terminología y traducción*. Salamanca: Almar.

Consejo Europeo (2009): «Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras C 151/02 (3 de julio de 2009)», *Diario Oficial de la Unión Europea*. <<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:ES:PDF>> [consulta: 12.I.2020].

Corpas-Pastor, Gloria y Miriam Seghiri-Domínguez (2006): «El concepto de representatividad en la lingüística de corpus: aproximaciones teóricas y metodológicas», Documento técnico BFF2003-04616 MCYT/TI-DT-2006-1.

Cruz-Piñol, Mar (2012): *Lingüística de corpus y enseñanza del español como 2/L*. Madrid: Arco/Libros.

Federación Española de Enfermedades Raras (2020): «Página web de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)». <<http://www.enfermedades-raras.org>> [consulta: 7.I.2020].

Genetic and Rare Diseases Information Center (2020): «Página web del GARD, Genetic and Rare Diseases Information Center». <<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/pages/64/sobre-gard>> [consulta: 7.I.2020].

Heller, Klaus (1970): «Der Wortschatz unter dem Aspekt des Fachwortes. Versucheiner Systematik», *Wissenschaftliche Zeitschrift der Karl-Marx Universität Leipzig. Gesellschafts- und Sprachwissenschaftliche Reihe*, 19: 531-544.

ISO: 704 (2000): ISO 704: *Terminology work—Principles and methods*. International Organization for Standardization.

Junta de Extremadura (2005): *Plan integral de enfermedades raras en Extremadura 2010-2014*. Extremadura: Junta de Extremadura.

Kageura, Kyo (1997): «Multifaceted/Multidimensional Con-

- cept System», en Sue Wright y Gerhard Budin (eds.): *Handbook of terminology management: Basic aspects of terminology management*. Amsterdam: John Benjamins.
- López-Piñero, José María y María Luisa Terrada-Ferrandis (1990): *La terminología médica*. Valencia: Masson.
- Lynch, Henry T.; Hengjun Gao, Claus Hellerbrand, Dongfen Tan, Hanlin L. Wang, Chengfeng Yang, Xianzhong Ding y Lanjing Zhang (2016): «Rare diseases of the digestive system», *Am J Digest Dis*, 3 (1): 21-23.
- Martínez, Izquierdo y Alfredo Fernández (2003): «Enfoque interdisciplinario de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo», *Med Clin (Barc)*, 121 (8): 299-303.
- Martínez, Izquierdo y Alfredo Fernández (2008): «Fuentes de información en enfermedades raras», *Jano: Medicina y humanidades*, 1679: 40.
- Martínez-López, Ana Belén (2008): *La traducción editorial de manuales especializados dentro del ámbito biosanitario: aplicaciones a la enseñanza y a la práctica profesional de la traducción médica del inglés al español* (Tesis doctoral). Granada: Universidad de Granada.
- Melnikova, Irena (2012): «Rare Diseases and Orphan Drugs», *Nature Reviews Drug Discovery*, 11: 267-8.
- Monterde-Rey, Ana María (2004): «Evolución de modelos de formas de representación del conocimiento a nivel terminológico: propuesta de un modelo actual», *LSP and professional communication (2001-2008)*, 4 (1).
- National Organization of Rare Disorders (2020): «Página web de NORD, National Organization of Rare Disorders». <<http://www.rarediseases.org/>> [consulta: 12.I.2020].
- Orphan Drug Act (1983): *Statement on Signing the Orphan Drug Act - January 4*. Washington, D.C.: National Archives and Records Service.
- Parlamento Europeo (2020): «Reglamento (CE) 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo sobre medicamentos huérfanos (16 de diciembre de 1999)». <<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:02000R0141-20090807&from=PT>> [consulta: 23.I.2020].
- Pérez-Hernández, Chantal (2002): «Explotación de los corpora textuales informatizados para la creación de bases de datos terminológicas basadas en el conocimiento», *Estudios de Lingüística del español*, 18.
- Picht, Heribert (2002): «La representación de objetos y conceptos», en Gloria Guerrero y Manuel Fernando Pérez Lagos (eds.): *Panorama actual de la terminología*. Granada: Comares.
- Picht, Heribert y Jennifer Draskau (1985): *Terminology: an introduction*. Surrey: University of Surrey.
- Portal de Registro de Enfermedades Raras (2020): «Página web del Portal de Registro de Enfermedades Raras». <<https://registoraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>> [consulta: 8.I.2020].
- Rabadán, Rosa y Purificación Fernández-Nistal (2002): *Los corpus lingüísticos, la traducción inglés-español: fundamentos, herramientas, aplicaciones*. León: SPU.
- Rath, Ana; Annie Olry, Ferdinand Dhombres, Maja Brandt, Bruno Urbero y Segolene Ayme (2012): «Representation of rare diseases in health information systems: the Orphanet approach to serve a wide range of end users», *Human mutation*, 33 (5): 803-808.
- Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (2020): «Página web de REPIER, Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras». <<http://ier.isciii.es/repier/>> [consulta: 7.I.2020].
- Rodríguez-Tapia, Sergio y Camacho-Cañamón, Julio (2018^a): «La contribución de los métodos de aprendizaje automático no supervisado al diseño de métodos para la clasificación textual según el grado de especialización», *Sintagma: revista de lingüística*, 30: 131-149.
- Rodríguez-Tapia, Sergio y Camacho-Cañamón, Julio (2018^b): «Los métodos de aprendizaje automático supervisado en la clasificación textual según el grado de especialización», *Tonos digital: Revista de estudios filológicos*, 35: 29.
- Roldán-Vendrell, Mercedes (2010): *Bases para la terminología multilingüe del aceite de oliva*. Granada: Comares.
- Rondeau, Guy (1983): *Introduction à la terminologie*. Chicoutimi: Gaëtan Morin.
- Sager, Juan (1993): *Curso práctico sobre el procesamiento de la terminología*. Madrid: Fundación Germán Sánchez Ruipérez.
- Sánchez-Trigo, Elena y Tamara Varela-Vila (2019): «RERCOR: portal de recursos lingüísticos multilingües sobre enfermedades raras», *Estudios de Traducción*, 9: 131-150.
- Sánchez-Trigo, Elena y Tamara Varela-Vila (en prensa): «Diseño e implementación de una base de conocimiento terminológico sobre enfermedades raras», *Onómazein*, 49.
- Schieppati, Arrigo; Jan-Inge Henter, Erica Daina y Anita Aperia (2008): «Why rare diseases are an important medical and social issue», *The Lancet*, 371 (9629): 2039-2041.
- Sinclair, John (2004): *Developing linguistic corpora: a guide to good practice—Corpus and text—basic principles*. Oxford: Oxbow Books.
- Terrada-Ferrandis, María Luisa (1983): Valencia: Centro de Documentación e Información Biomédica.
- Therapeutic Goods Act (1989): *Therapeutic Goods Act*. Canberra: Australian Government Publishing Service.
- Torruella-Casañas, Joan (2017): *Lingüística de corpus: génesis y bases metodológicas de los corpus (históricos) para la investigación en lingüística*. Frankfurt am Main: Peter Lang.
- Weinreich, Stephanie; Jonne Sikkens, Marieke Teeuw y Martina Cornel (2008): «Orphanet: a European database for rare diseases», *Nederlands tijdschrift voor geneeskunde*, 152 (9): 518-519.
- Zoni, Ana; María Domínguez-Berjón, Enrique Barceló, María Dolores Esteban-Vasallo y Jenaro Astray-Mochales (2014): *Enfermedades raras en la Comunidad de Madrid, 2010-2012*. Madrid: Consejería de Sanidad, Comunidad de Madrid.
- Zurriaga-Lloréns, Óscar; Carmen Martínez-García, Vanessa Arizo-Luque, María José Sánchez-Pérez, Julián Ramos-Aceitero, María José García-Blasco y María Posada de la Paz (2006): «Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España», *Revista española de salud pública*, 80 (3): 249-257.