

# Orphanet: el portal de información sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos

1. Qué es una enfermedad rara para Orphanet > los códigos ORPHA
2. Inclusión y actualización de una enfermedad rara en Orphanet
3. Los pacientes no diagnosticados en Orphanet
4. Búsqueda de una enfermedad rara
5. Información sobre enfermedades raras
6. Directorio de recursos expertos
7. Medicamentos huérfanos

# Orphanet



Una red global que mejora la **visibilidad, información y conocimiento** en el campo de las enfermedades raras

- ✓ Orphanet se estableció en **Francia en 1997** con el fin de recopilar los escasos conocimientos sobre enfermedades raras al objeto de **mejorar el diagnóstico, la atención y el tratamiento de pacientes con enfermedades raras**.
- ✓ Esta iniciativa se convirtió en un **esfuerzo europeo a partir de 2000**, con el apoyo de subvenciones de la Comisión Europea (CE): Orphanet ha crecido gradualmente hasta convertirse en una red de **40 países**, dentro de Europa y en todo el mundo.
- ✓ **El Centro de Investigación Biomédica en Red, Área de Enfermedades Raras (CIBERER, [www.ciberer.es](http://www.ciberer.es))** es el **socio español de Orphanet desde 2010**, financiando los contratos del equipo de Orphanet-España.



## Es el centro de referencia en la investigación traslacional de las Enfermedades Raras

- Constituido en **2007** y financiado por el **Instituto de Salud Carlos III**.
- Integrado por un equipo multidisciplinar de **>700** investigadores y clínicos distribuidos en **50 grupos de investigación** y **20 Grupos Clínicos Vinculados (GCV)** de **29 Instituciones Consorciadas**.

## Qué es una enfermedad rara para Orphanet > los códigos ORPHA



Enfermedad que afecta a menos de cinco de cada 10.000 personas de la población europea

*Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos*

Otros requisitos de Orphanet para incluir una enfermedad en su nomenclatura:

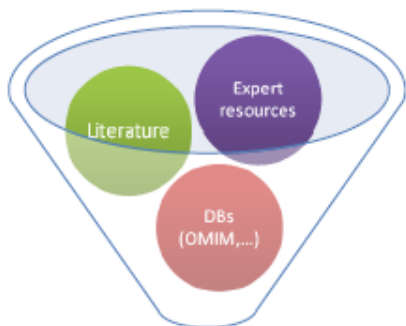
- Descrita en al menos **dos casos** publicados en la literatura científica
- **Fenotipo homogéneo**



**Código ORPHA:** número identificativo de una ENFERMEDAD RARA que es **ÚNICO** y **PERMANENTE**

[Video de presentación de los códigos ORPHA](#)

## Inclusión y actualización de una enfermedad rara en Orphanet



### Fuentes de las solicitudes de actualización:

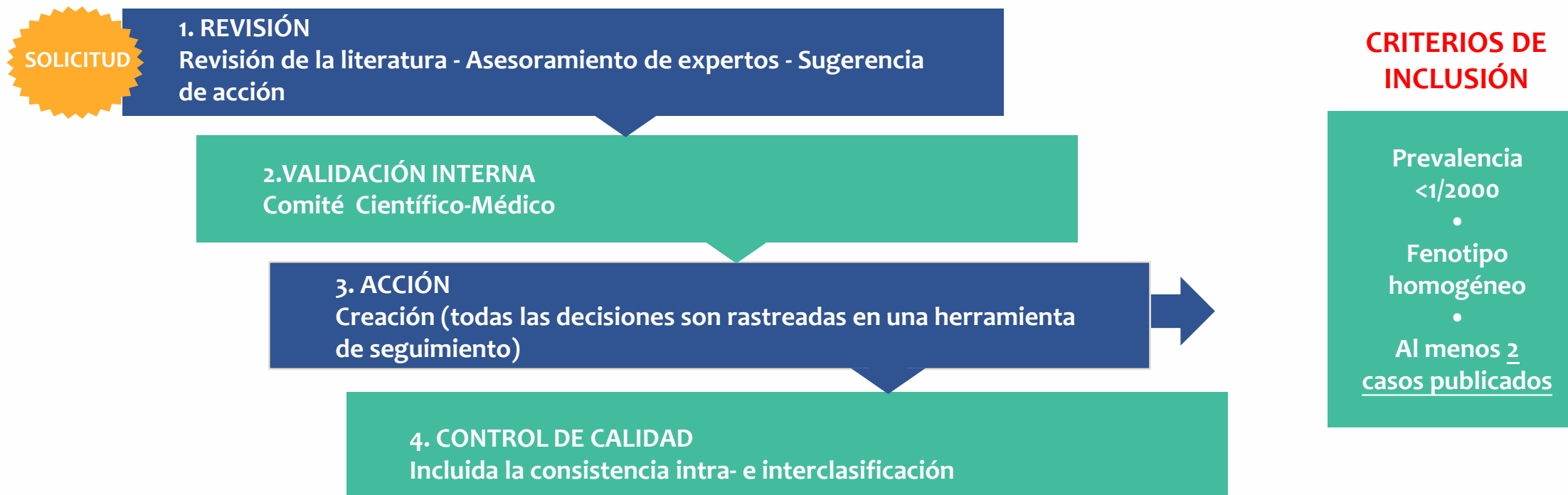
- ✓ Comentarios de expertos: ERNs, centros expertos, validadores de resúmenes
- ✓ Problemas planteados por los codificadores de registros de pacientes y de los sistemas de información sanitaria
- ✓ Registro de recursos expertos en Orphanet
- ✓ Controles de calidad internos
- ✓ Seguimiento de la literatura científico-médica



### Se buscan:

- ✓ Trastornos recientemente descritos
- ✓ Nueva información que modifique la definición médica ya recogida en Orphanet
- ✓ Nuevas clasificaciones médicas consensuadas

## Inclusión y actualización de una enfermedad rara en Orphanet



\*La nomenclatura de Orphanet tiene una **orientación clínica**, por lo que tan solo se crean subtipos de trastornos si son relevantes clínicamente

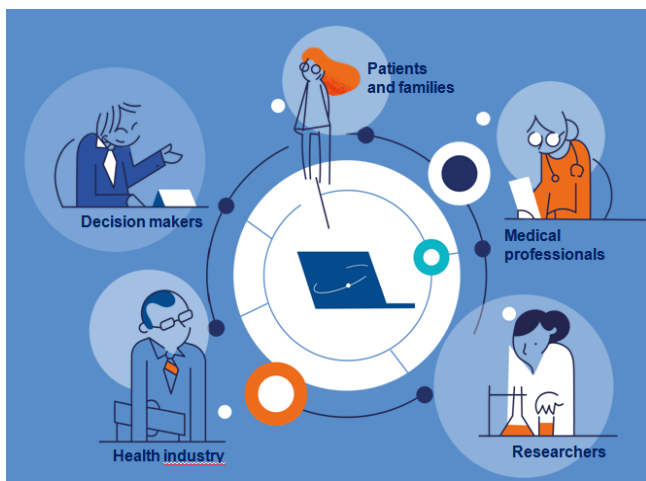
### 3 Los pacientes no diagnosticados en Orphanet

#### Definición de Orphanet de paciente no diagnosticado

“Son pacientes en los que no se puede diagnosticar **ningún trastorno clínicamente conocido** confirmado **por un centro experto en ER** después de **todos los esfuerzos razonables** para obtener un diagnóstico de acuerdo con **el estado del arte y las capacidades de diagnóstico disponibles**”

Hace referencia al **diagnóstico clínico**, no etiológico

#### Consecuencias de la falta de visibilidad de pacientes ND:



**Impacto para el paciente:** disminuye sus oportunidades de participar en ensayos clínicos, estudios observacionales, de acceder a plataformas genómicas o a las ERN, incrementando el retraso diagnóstico.

Además, el estatus de “pacientes con ER ND” puede facilitar el proceso de reconocimiento de una discapacidad, de reembolso, y tiene un impacto psicológico positivo para el paciente y sus familiares.

**Impacto para el sistema sanitario:** mayor dificultad para diseñar circuitos de atención a los pacientes y evaluar el uso de los servicios de salud, un paso necesario en el proceso de planificación de la atención sanitaria y la adopción de medidas presupuestarias.

### 3 Los pacientes no diagnosticados en Orphanet

**ORPHA:616874** (Trastorno) Trastorno raro sin un diagnóstico determinado tras una investigación completa

Sinónimos: **Trastorno raro completamente investigado sin un diagnóstico determinado**

Palabras clave: **Enfermedad rara no diagnosticada; Enfermedad rara sin diagnóstico; Trastorno no diagnosticado después de una investigación completa**

#### Indicaciones para su uso:

- ✓ **NO** debe utilizarse para **enfermedades que aún no han sido incluidas en la base de datos de Orphanet** (ER conocida → solicitar la creación de un código ORPHA específico).
- ✓ **NO** debe ser utilizado para **pacientes durante el circuito diagnóstico**.
- ✓ **Sólo será utilizado por EXPERTOS en centros de referencia** (si los hubiese).

[Video de RD CODE: Codificando a los pacientes sin diagnóstico \(en inglés, subtulado en español\)](#)

## Nuestros servicios

-   
Inventario, clasificación y enciclopedia de enfermedades raras, con los genes implicados
-   
Inventario de medicamentos huérfanos
-   
Directorio de asociaciones de pacientes
-   
Directorio de profesionales e instituciones
-   
Directorio de centros/consultas expertos
-   
Directorio de laboratorios clínicos que ofrecen pruebas diagnósticas para enfermedades raras
-   
Directorio de proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos activos
-   
Colección de informes temáticos, los Informes de Orphanet

Buscar una enfermedad

## 4.1 Búsqueda de una enfermedad rara > por nombre



Enfermedades raras

### Búsqueda

- Signos y síntomas clínicos
- Clasificaciones
- Genes
- Discapacidad
- Enciclopedia
- Guías de urgencias
- Información sobre el cribado neonatal
- App RDK TM
- Fuentes/ Procedimientos
- Informes de Orphanet
- Descargar conjunto de datos

Página principal > Enfermedad raras > **Búsqueda**

### Busqueda de una enfermedad rara

Enfermedad \*

Buscar

(\*) campo obligatorio

Enfermedad

OMIM de la enfermedad

Gen / símbolo

Código ORPHA

CIE-10

CIE-11

Otras opciones de búsqueda ▼

- ✓ **Término preferente** > nombre más aceptado en la comunidad médica
- ✓ **Sinónimos** > equivalentes perfectos en el alcance del término preferente al que se asocian
- ✓ **Palabras clave** > términos significativos para una enfermedad o grupo de enfermedades, que sirven para redirigir a los usuarios a enfermedades concretas

## 4.1 Búsqueda de una enfermedad rara > por nombre



### Búsqueda

- Signos y síntomas clínicos
- Clasificaciones
- Genes
- Discapacidad
- Enciclopedia
- Guías de urgencias
- Información sobre el cribado neonatal
- App RDK TM
- Fuentes/ Procedimientos
- Informes de Orphanet
- Descargar conjunto de datos

[Página principal](#) > [Enfermedad raras](#) > [Búsqueda](#)

### Busqueda de una enfermedad rara

(\*) campo obligatorio

Enfermedad

OMIM de la enfermedad

Gen / símbolo

Código ORPHA

CIE-10

CIE-11

34 Resultado(s)

ORPHA:805 (Trastorno) [Complejo esclerosis tuberosa](#)

Sinónimos: **Esclerosis** tuberosa

ORPHA:275872 (Trastorno) [Demencia frontotemporal con enfermedad de la motoneurona](#)

Sinónimos: Demencia frontotemporal con **esclerosis** lateral amiotrófica

ORPHA:1782 (Trastorno) [Disosteoescclerosis](#)

ORPHA:53697 (Trastorno) [Displasia gnatodiasaria](#)

Palabras clave: **Esclerosis** gnatodiasaria

ORPHA:88924 (Trastorno) [Enfermedad del riñón poliúístico autosómica dominante tipo 1 con esclerosis tuberosa](#)

Sinónimos: Síndrome de genes contiguos con **esclerosis** tuberosa/enfermedad renal poliúística

ORPHA:99701 (Trastorno) [Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis del hipocampo](#)

Sinónimos: Epilepsia del lóbulo temporal mesial asociada a **esclerosis** del hipocampo

ORPHA:228165 (Trastorno) [Esclerosis concéntrica de Baló](#)

ORPHA:64743 (Subtipo de trastorno) [Esclerosis hepatportal](#)

ORPHA:803 (Trastorno) [Esclerosis lateral amiotrófica](#)

## 4.2 Búsqueda de una enfermedad rara > por gen



Página principal > Enfermedad raras > Búsqueda

### Busqueda de una enfermedad rara

Al buscar una enfermedad por gen, se muestran los **trastornos/subtipos asociados al gen** y, en el caso de subtipos, el trastorno del que parten

- Búsqueda
- Signos y síntomas clínicos
- Clasificaciones
- Genes**
- Discapacidad
- Enciclopedia
- Guías de urgencias
- Información sobre el cribado neonatal
- App RDK TM
- Fuentes/ Procedimientos
- Informes de Orphanet
- Descargar conjunto de datos

GBA1  
(\*) campo obligatorio

Enfermedad       OMIM de I  
 Código ORPHA       CIE-10

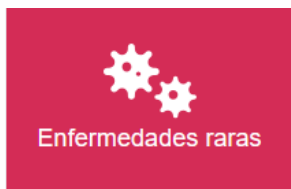
1 Resultado(s)

> [glucosylceramidase beta 1 - GBA1](#)

Sinónimos: **GBA1**

- 7 Resultado(s)
- ORPHA:355 (Trastorno) [Enfermedad de Gaucher](#)
  - ORPHA:77259 (Subtipo de trastorno) [Enfermedad de Gaucher tipo 1](#)
  - ORPHA:77260 (Subtipo de trastorno) [Enfermedad de Gaucher tipo 2](#)
  - ORPHA:77261 (Subtipo de trastorno) [Enfermedad de Gaucher tipo 3](#)
  - ORPHA:85212 (Subtipo de trastorno) [Enfermedad de Gaucher, forma fetal](#)
  - ORPHA:411602 (Trastorno) [Enfermedad de Parkinson hereditaria de inicio tardío](#)
  - ORPHA:2072 (Subtipo de trastorno) [Síndrome de enfermedad de Gaucher-oftalmoplejía-calcificación cardiovascular](#)

## 4.3 Búsqueda de una enfermedad rara > otras opciones de búsqueda



- Búsqueda
- Signos y síntomas clínicos
- Clasificaciones
- Genes
- Discapacidad
- Enciclopedia
- Guías de urgencias
- Información sobre el cribado neonatal
- App RDK TM
- Fuentes/ Procedimientos
- Informes de Orphanet
- Descargar conjunto de datos

Página principal > Enfermedad raras > **Búsqueda**

### Busqueda de una enfermedad rara

OMIM de la enfermedad

(\*) campo obligatorio

Enfermedad   
  OMIM de la enfermedad   
  Gen / símbolo

Código ORPHA   
  CIE-10   
  CIE-11

Otras opciones de búsqueda ▲  
> Lista alfabética

✓ **OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man** > Base de datos centrada en la relación entre el fenotipo y el genotipo, que recoge únicamente **enfermedades genéticas**, tanto raras como comunes.

✓ **CIE-10 / CIE-11 - Clasificación Internacional de Enfermedades** > Sistema de clasificación y codificación de enfermedades en los sistemas de información sanitarios.

✓ En la CIE las **ER** están **infrarrepresentadas**.

✓ **Código ORPHA** > Sistema de codificación de Orphanet exclusivamente para **enfermedades raras**.

## 5.1 Información sobre enfermedades raras > La página de la enfermedad

**Hemoglobinuria paroxística nocturna** Aportaciones

**Definición de la enfermedad**

Es una enfermedad clonal adquirida de los progenitores hematopoyéticos que se caracteriza por anemia hemolítica corpuscular, insuficiencia medular y eventos trombóticos frecuentes.

**ORPHA:447**

Nivel de clasificación: Trastorno

<b>Sinónimos:</b>	<b>Prevalencia:</b> 1-9 / 100 000	<b>CIE-10:</b> D59.5
Enfermedad de Marchiafava-Micheli		<b>CIE-11:</b> <a href="#">3A21.0</a>
<b>Fuente:</b> ID PubMed <a href="#">2477092</a> <a href="#">37763731</a>	<b>Herencia:</b> No aplicable	<b>OMIM:</b> <a href="#">300818</a> <a href="#">615399</a>
	<b>Edad de inicio o aparición:</b> Cualquier edad	<b>UMLS:</b> C0024790
		<b>MeSH:</b> D006457
		<b>GARD:</b> <a href="#">7337</a>
		<b>MedDRA:</b> 10034042

### Resumen

#### Epidemiología

Aunque la enfermedad ha sido descrita en todo el mundo, no se dispone de datos exactos de prevalencia. En Francia, se estima en 1/80.000 y en Gran Bretaña se ha documentado una incidencia estimada de aproximadamente 1/770.000/año, con una prevalencia prevista de aproximadamente 1/82.500. En el Sudeste Asiático y en el Extremo Oriente se espera una mayor frecuencia. Afecta por igual a ambos sexos.

#### Descripción clínica

La enfermedad puede presentarse a cualquier edad, pero afecta mayoritariamente a adultos jóvenes. Las diferentes manifestaciones clínicas incluyen anemia hemolítica, trombosis de vasos grandes y medianos (que afecta principalmente a las venas hepáticas, abdominales, cerebrales y dérmicas) e insuficiencia hematopoyética de moderada a grave que puede conducir a pancitopenia. Las manifestaciones habituales son palidez, fatiga y disnea de esfuerzo con la actividad física. La hemoglobinuria produce una orina típicamente oscura durante la noche y la mañana (alrededor del 25% de los pacientes). Puede asociar insuficiencia renal e ictericia. Según la localización, la trombosis (que afecta al 30-40% de los pacientes no tratados) puede manifestarse como dolor abdominal, hepatomegalia, ascitis y cefalea. Es una enfermedad crónica con crisis hemolíticas que puede estar desencadenada por varios factores, como una infección común, la vacunación, una intervención quirúrgica o la administración de ciertos antibióticos. El insuficiencia medular puede producirse antes, durante, o como una complicación tardía de la enfermedad (40-50% de los casos).

orphanet Contacte con nosotros ES

**Resúmenes de ER (dic25):**

✓	6.890	inglés
✓	6.872	neerlandés
✓	6.868	español
✓	6.824	francés
✓	6.202	italiano
✓	5.787	alemán
✓	1.814	portugués
✓	1.539	polaco
✓	18	checo

EN  
FR  
DE  
IT  
PT  
NL  
PL  
CS

### Resumen:

- ✓ Epidemiología
- ✓ Descripción clínica
- ✓ Etiología
- ✓ Métodos diagnósticos
- ✓ Diagnóstico diferencial
- ✓ Diagnóstico prenatal
- ✓ Consejo genético
- ✓ Manejo y tratamiento
- ✓ Pronóstico

## 5.1 Información sobre enfermedades raras > La página de la enfermedad

**Información detallada**

**Público en general**

> Artículo para público en general  
[Français \(2010.pdf\)](#) - Orphanet  
[Svenska \(2019\)](#) - Socialstyrelsen

**Guías**

> Guías de urgencias  
[Français \(2024.pdf\)](#) - Orphanet Urgences  
[Polski \(2008.pdf\)](#) - Orphanet Urgences  
[Deutsch \(2008.pdf\)](#) - Orphanet Urgences  
[English \(2008.pdf\)](#) - Orphanet Urgences  
[Español \(2008.pdf\)](#) - Orphanet Urgences  
[Italiano \(2008.pdf\)](#) - Orphanet Urgences  
[Português \(2008.pdf\)](#) - Orphanet Urgences

> Guías para la práctica clínica  
[Français \(2024\)](#) - PWDS  
[English \(2018\)](#) - *Eur J Haematol*  
[English \(2016\)](#) - *Eur J Haematol*

> Guías para la anestesia  
[English \(2015\)](#) - Orphananesthesia  
[Čeština \(2015\)](#) - Orphananesthesia

: producido/avalado por ERN(s) : producido/avalado por PSMR(s)

**Artículos de revisión de enfermedades**

> Artículo de revisión  
[Français \(2010.pdf\)](#) - *Rev Praticien*  
[Deutsch \(2022\)](#) - *Onkopede*  
[English \(2021\)](#) - *Blood*

**Discapacidad**

> Ficha de discapacidad  
[Français \(2019.pdf\)](#) - Orphanet

**Resultados clínicos centrados en el paciente (PCOM)**

> Resultados clínicos centrados en el paciente (PCOM)  
[English \(2023\)](#) - PROQUALITY™

Enfermedades raras

**Búsqueda**

Signos y síntomas clínicos

Clasificaciones

Genes

Discapacidad

Enciclopedia

Guías de urgencias

Información sobre el cribado neonatal

App RDK™

Fuentes/ Procedimientos

Informes de Orphanet

Descargar conjunto de datos

**Información adicional**

**Más información sobre esta enfermedad**

> [Clasificaciones \(4\)](#)

> [Genes implicados \(1\)](#)

> [Discapacidad](#)

> [Signos y síntomas clínicos](#)


> [Publicaciones en PubMed](#)

<p><b>Recursos centrados en el paciente para esta enfermedad</b></p> <p>&gt; <a href="#">Centros expertos (372)</a></p> <p>&gt; <a href="#">Redes de centros expertos (15)</a></p> <p>&gt; <a href="#">Test diagnósticos (51)</a></p> <p>&gt; <a href="#">Asociaciones de pacientes (138)</a></p> <p>&gt; <a href="#">Alianzas y federaciones (48)</a></p> <p>&gt; <a href="#">Designaciones huérfanas y medicamentos huérfanos (50)</a></p>	<p><b>Investigación sobre esta enfermedad</b></p> <p>&gt; <a href="#">Proyectos de investigación (72)</a></p> <p>&gt; <a href="#">Ensayos clínicos (25)</a></p> <p>&gt; <a href="#">Biot Bancos (12)</a></p> <p>&gt; <a href="#">Registros (35)</a></p> <p>&gt; <a href="#">Redes de expertos (10)</a></p> <p><b>Cribado neonatal</b></p> <p>&gt; <a href="#">Información sobre el cribado neonatal</a></p>
--	---

Recursos sanitarios e investigación

## 5.2 Información sobre enfermedades raras > Signos y síntomas clínicos

Descripción clínica de las enfermedades raras usando un **conjunto de signos y síntomas clínicos** (anomalías fenotípicas)



Enfermedades raras

Página principal > Enfermedad raras > **Signos y síntomas clínicos**

### Signos y síntomas clínicos

(\*) campo obligatorio

Enfermedad  
 Código ORPHA

- ✓ Basada en casos publicados en la literatura biomédica, utiliza las anomalías fenotípicas a las que se hace referencia en la “Ontología del Fenotipo Humano” (HPO)
- ✓ Cada anomalía fenotípica se presenta por orden de **frecuencia** de aparición en la población de pacientes

**Signos y síntomas clínicos**

**Muy frecuente**

Pigmentary retinopathy <a href="#">HP:0000580</a>
Progressive external ophthalmoplegia <a href="#">HP:0000590</a>
Third degree atrioventricular block <a href="#">HP:0001709</a>

**Frecuente**

Anterior hypopituitarism <a href="#">HP:0000830</a>
Ataxia <a href="#">HP:0001251</a>
EMG abnormality <a href="#">HP:0003457</a>
Hearing impairment <a href="#">HP:0000365</a>
Hypotonia <a href="#">HP:0001252</a>
Increased CSF protein concentration <a href="#">HP:0002922</a>
Progressive intervertebral space narrowing <a href="#">HP:0004622</a>
Ptosis <a href="#">HP:0000508</a>
Ragged-red muscle fibers <a href="#">HP:0003200</a>
Reduced tendon reflexes <a href="#">HP:0001315</a>
Skeletal muscle atrophy <a href="#">HP:0003202</a>

## 5.3 Información sobre enfermedades raras > Descripción de la discapacidad

Las **limitaciones de la actividad y restricciones en la participación** son descritas de acuerdo con el Tesoro del Funcionamiento de Orphanet, procedente y adaptado de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud para la infancia y adolescencia (CIF-IA, OMS 2007)



Página principal > Enfermedad raras > Discapacidad

Búsqueda de una enfermedad y sus consecuencias funcionales

- Búsqueda
- Signos y síntomas clínicos
- Clasificaciones
- Genes
- Discapacidad**
- Enciclopedia
- Guías de urgencias
- Información sobre el cribado neonatal
- App RDK TM
- Fuentes/ Procedimientos
- Informes de Orphanet
- Descargar conjunto de datos

Buscar

(\*) campo obligatorio

Enfermedad

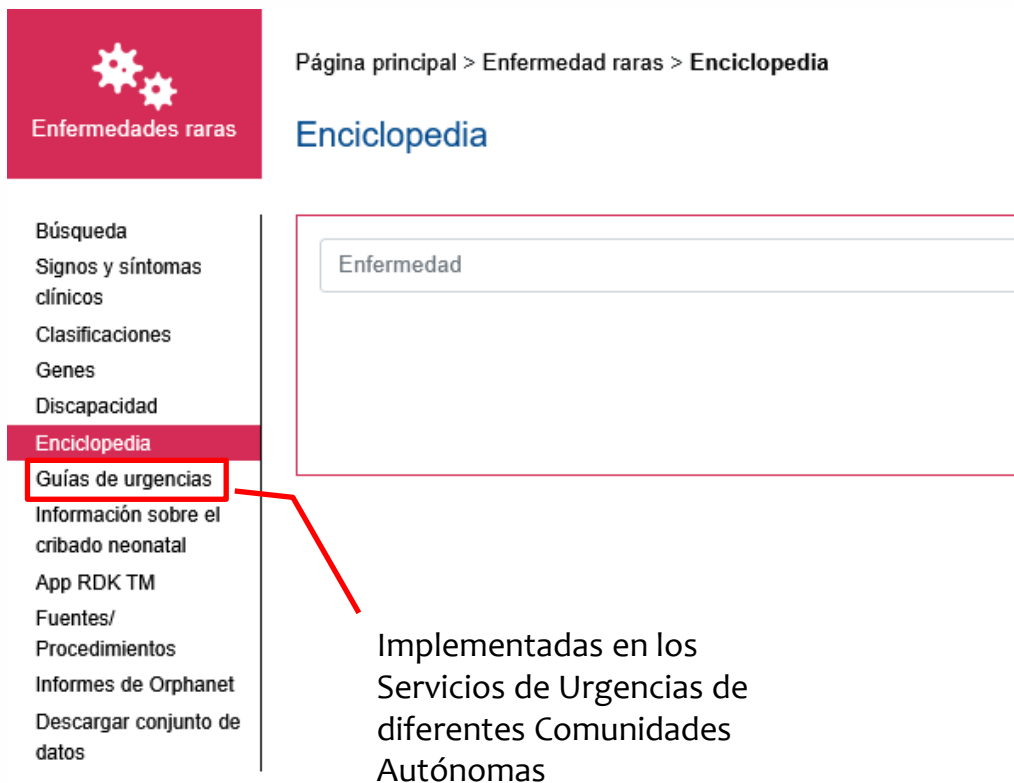
Código ORPHA

- ✓ Frecuencia en la población de pacientes
- ✓ Temporalidad
- ✓ Gravedad

**Creer** - Curso «Discapacidad y dependencia: orientación al conocimiento de las Enfermedades Raras», 7 y 8 de junio de 2022  
 Presentación Orphanet. Portal de Enfermedades Raras. Virginia Corrochano. Gestión de Proyectos Orphanet-España / CIBERER  
[https://creenfermedadesraras.imserso.es/documents/20123/2029819/presentacion\\_orphanet.pdf](https://creenfermedadesraras.imserso.es/documents/20123/2029819/presentacion_orphanet.pdf)

Muy frecuente			
	✓	Temporalidad	Gravedad
Acceso a estudios superiores	✓	Limitación/restricción permanente	Moderada
Acceso a un trabajo remunerado en un entorno adaptado/protegido	✓	Limitación/restricción permanente	Moderada
Acceso a un trabajo remunerado en un entorno estándar	✓	Limitación/restricción permanente	Moderada
Alcanzar y coger objetos	✓	Limitación/restricción permanente	Moderada
Aprendizaje de una profesión en un entorno adaptado o especializado	✓	Limitación/restricción permanente	Moderada
Aprendizaje de una profesión en un entorno estándar	✓	Limitación/restricción permanente	Moderada
Asistencia a un centro escolar estándar	✓	Limitación/restricción permanente	Moderada
Asistencia a una escuela adaptada/especializada	✓	Limitación/restricción permanente	Moderada
Beber	✓	Limitación/restricción permanente	Grave
	✓	Limitación/restricción permanente	Moderada
	✓	Limitación/restricción permanente	Grave
	✓	Limitación/restricción permanente	Grave

## 5.4 Información sobre enfermedades raras > Enciclopedia y Guías de urgencias



Página principal > Enfermedad raras > Enciclopedia

**Enciclopedia**

Enfermedad

Implementadas en los Servicios de Urgencias de diferentes Comunidades Autónomas

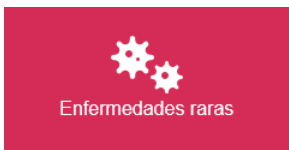
Búsqueda  
 Signos y síntomas clínicos  
 Clasificaciones  
 Genes  
 Discapacidad  
**Enciclopedia**  
**Guías de urgencias**  
 Información sobre el cribado neonatal  
 App RDK TM  
 Fuentes/  
 Procedimientos  
 Informes de Orphanet  
 Descargar conjunto de datos

Enciclopedia compuesta por **textos informativos** que incluyen:

- ✓ Artículos para el público en general / guías para pacientes
- ✓ Guías:
  - urgencias\*
  - anestesia [*OrphanAnesthesia*]
  - práctica clínica
- ✓ Artículos de revisión de enfermedades:
  - de revisión general
  - de revisión de genética clínica
  - criterios diagnósticos [*European Journal of Human Genetics*]
- ✓ Hojas informativas sobre discapacidad\*
- ✓ Guías para pruebas genéticas
- ✓ Resúmenes en diferentes idiomas\*

Los textos son producidos por Orphanet\* (resúmenes, guías de urgencia, hojas informativas sobre discapacidad) o por terceros y seleccionados por su calidad de acuerdo con procedimientos estándar

# 5.4 Información sobre enfermedades raras > Guías de urgencias



- Búsqueda
- Signos y síntomas clínicos
- Clasificaciones
- Genes
- Discapacidad
- Enciclopedia
- Guías de urgencias
- Información sobre el cribado neonatal
- App RDK TM
- Fuentes/ Procedimientos
- Informes de Orphanet
- Descargar conjunto de datos

Página principal > Enfermedad raras > **Guías de urgencias**

## Guías de urgencias

### Acerca de

Las guías de emergencia son textos elaborados o seleccionados por Orphanet. Su objetivo es orientar e requieren atención específica en situaciones de emergencia.

Buscar:  Anterior 1

inglés  francés  español  polaco  checa

Código ORPHA	Nombre de la enfermedad	Guías de urgencias
ORPHA:100	<a href="#">Ataxia-telangiectasia</a>	▶ 1 guías
ORPHA:100050	<a href="#">Angioedema hereditario tipo 1</a>	▶ 1 guías
ORPHA:100051	<a href="#">Angioedema hereditario tipo 2</a>	▶ 1 guías
ORPHA:100054	<a href="#">Angioedema hereditario con C1Inh normal asociado a F12</a>	▶ 1 guías
ORPHA:100055	<a href="#">Angioedema adquirido tipo 2</a>	▶ 1 guías
ORPHA:100056	<a href="#">Angioedema adquirido tipo 1</a>	▶ 1 guías
ORPHA:100057	<a href="#">Angioedema inducido por inhibidores del sistema renina-angiotensina-aldosterona</a>	▶ 1 guías
ORPHA:100924	<a href="#">Porfiria por deficiencia de ALA-deshidratasa</a>	▶ 1 guías
ORPHA:101016	<a href="#">Síndrome de Romano-Ward</a>	▶ 1 guías
ORPHA:101330	<a href="#">Porfiria cutánea tarda</a>	▶ 1 guías

Mostrando 1 a 10 de 129 registros



«Buenas prácticas en casos de urgencia»

## :: Enfermedad de

### Sinónimos

Síndrome linfocutáneo-mucoso.

### Definición

La enfermedad de Kawasaki (EK) es una vasculitis multis las arterias de pequeño y mediano calibre, con un tropismo cuya afectación es el aspecto más grave de la enfermi adquirida en niños en países desarrollados). En Europa, l de 5 años oscila entre 10 y 20/100.000 niños. La EK tiene mayo (hemisferio norte). Es más frecuente en niños que e asiáticas.

La enfermedad es multifactorial; uno o más agentes infecciosos incluyen una respuesta

La enfermedad es inflamatoria ir Durante la pa la infección p multisistémic Syndrome, PI eran por térm que los pacie

### Signos de la

Aparecen rep en un lactante

Los signos gr 70% de los ca

- Fiebre ag habitual
- Erupción r
- Afectación 2-3 semar
- Linfadenop de pseudc

Enfermedad de Ka Orphanet Urgenci <http://www.orpha>

Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por:

Prof. Isabelle Koné-Paut  
Hôpitaux universitaires Paris-Sud (AP-HP)  
CHU - Kremlin-Bicêtre - Service de Rhumatologie pédiatrique  
Hôpital Bicêtre - 78, rue du Général Leclerc - 94270 Le Kremlin-Bicêtre  
Centre de Référence des Maladies Auto-Inflammatoires rares et des Amyloses (CeRéMAIA)

En colaboración con:

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)
- Dr. Gilles Bagou: anestesista-reanimador de urgencias - SAMU-SMUR de Lyon - Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03
- Dr. Antony Chauvin: Commission des Référentiels de la SFMU (CREF) - jefe de servicio adjunto - Service d'Accueil des Urgences/SAMU/SMUR, CHU Lariboisière - Université de Paris
- Dr. Jeremy Guenezan: médico de urgencias - MCU-PH - Commission des référentiels de la SFMU (CREF) - jefe de servicio adjunto - Urgences SAMU SMUR CHU de Poitiers, Faculté de Médecine et de Pharmacie Poitiers - jefe de servicio - Urgences/SMUR du GHNV (Châtelleraut/Loudun)
- Dr. Christophe Leroy: médico de urgencias - Service de gestion des crises sanitaires - Département qualité gestion des risques - Assistance publique-Hôpitaux de Paris
- L'Agence de biomédecine (ABM)
- Prof. François Kerbaul, Drs. Francine Meckert, Jacqueline Silleran Chassany: Direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM
- L'association de patients: France vascularites [association.vascularites@gmail.com](mailto:association.vascularites@gmail.com)  
[www.association-vascularites.org](http://www.association-vascularites.org)

## MENÚ

[Ficha de manejo para el Servicio de Urgencias Médicas](#)

[Ficha para las urgencias hospitalarias](#)

Sinónimos

Mecanismos

Riesgos específicos en la urgencia

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

Precauciones

Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

Más información

[Problemáticas en la urgencia](#)

[Recomendaciones en la urgencia](#)

[Derivación](#)

[Precauciones medicamentosas](#)

[Precauciones anestésicas](#)

[Medidas preventivas](#)

[Medidas de seguimiento](#)

[Medidas complementarias durante la hospitalización](#)

[Donación de órganos y tejidos](#)

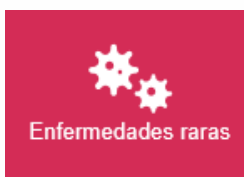
[Contactos de referencia](#)

[Recursos documentales](#)

## 5.5 Información sobre enfermedades raras > Información sobre el cribado neonatal

Se indexan **artículos científicos y textos reglamentarios sobre cribado neonatal** en todo el mundo

✓ Se puede **filtrar** por: código ORPHA, nombre de la ER, cobertura geográfica, fecha del artículo, idioma, tipo de texto, fuente del artículo



- Búsqueda
- Signos y síntomas clínicos
- Clasificaciones
- Genes
- Discapacidad
- Enciclopedia
- Guías de urgencias
- Información sobre el cribado neonatal
- App RDK TM
- Fuentes/ Procedimientos
- Informes de Orphanet
- Descargar conjunto de datos



### Newborn Screening Bibliographical Knowledgebase



#### About

Newborn screening takes place in the framework of public health policies aimed at detecting a number of rare diseases, that are often serious and of genetic origin, within the general population. The objective of newborn screening is to implement, as soon as possible, the appropriate course of action in order to avoid or limit the negative consequences of these diseases on the health of the child in question.

Orphanet indexes scientific articles and reglementary texts on newborn screening across the world, based on an on-going literature review\*. The results are organised by the name of the disease, ORPHAcode, type of text, language, date of the article, source of the article, geographical region concerned (country or continent). Each column can be filtered and a search function is also available.

If you are interested in knowing more about the neonatal screening offer in a specific country, The International Society for Neonatal Screening provides such a resource (<https://membership.isns-neoscreening.org/screening-panels>)

\* To ensure a complete review of sources, Orphanet cross-checks its review with the review carried out by HAS (French High Authority for Health).

Show  entries

Search:

Title	ORPHAcode	Disease name	Article countries / continents	Article date	Article language	Type	Source
<input type="text" value="Search Title"/>	<input type="text" value="Search ORPHAcode"/>	<input type="text" value="Search Disease name"/>	<input type="text" value="Search Article countries / continents"/>	<input type="text" value="Search Article date"/>	<input type="text" value="Search Article language"/>	<input type="text" value="Search Type"/>	<input type="text" value="Search Source"/>
<a href="#">Cystic fibrosis newborn screeni...</a>	ORPHA:586	<a href="#">Cystic fibrosis</a>	Ireland	2026	en	Newborn screening policy evaluation	Respir Med
<a href="#">Outcomes of Universal Newbor...</a>	ORPHA:466026	<a href="#">Class I glucose-6-phosphate de...</a>	United States	2026	en	Scientific studies	Pediatrics
<a href="#">Outcomes of Universal Newbor...</a>	ORPHA:466026	<a href="#">Class I glucose-6-phosphate de...</a>	United States	2026	en	Epidemiological studies	Pediatrics
<a href="#">Advances and Gaps in Global N...</a>	ORPHA:232	<a href="#">Sickle cell anemia</a>	United States	2026	en	Arguments, opinions	Int J Neonatal Screen
<a href="#">Preferences, attitudes and view...</a>	Not applicable	Not applicable	Worldwide	2026	en	Ethical, legal, social aspects	Orphanet J Rare Dis
<a href="#">Newborn Screening for Spinal...</a>	ORPHA:70	<a href="#">Proximal spinal muscular atrophy</a>	United Kingdom	2026	en	Health-economics studies	Int J Neonatal Screen
<a href="#">Measuring MMP-7 levels in drie...</a>	ORPHA:30391	<a href="#">Isolated biliary atresia</a>	Germany	2026	en	Scientific studies	Hepatol Commun
<a href="#">Integrating next-generation se...</a>	Not applicable	Not applicable	China	2026	en	Scientific studies	Hum Genomics

## Directorio de recursos expertos (ES abr. 2026)

562 consultas/centros expertos  
 149 laboratorios de diagnóstico:  
 ✓ 7.369 pruebas diagnósticas  
 311 asociaciones de pacientes



3.999



### Información adicional

#### Más información sobre esta enfermedad

- > [Clasificaciones](#)
- > [Genes implicados](#)
- > [Discapacidad](#)
- > [Signos y síntomas clínicos](#)
- > [Publicaciones en PubMed](#)

#### Recursos centrados en el paciente para esta enfermedad

- > [Centros expertos](#)
- > [Redes de centros expertos](#)
- > [Test diagnósticos](#)
- > [Asociaciones de pacientes](#)
- > [Alianzas y federaciones](#)
- > [Designaciones huérfanas y medicamentos huérfanos](#)

#### Investigación sobre esta enfermedad

- > [Proyectos de investigación](#)
  - > [Ensayos clínicos](#)
  - > [Biobancos](#)
  - > [Registros](#)
  - > [Redes de expertos](#)
- Cribado neonatal**
- > [Información sobre el cribado neonatal](#)

1.388 departamentos/laboratorios de investigación:  
 ✓ 1.950 proyectos de investigación, para 1.353 ER  
 ✓ 3.344 ensayos clínicos, para 867 ER  
 ✓ 65 registros de pacientes  
 ✓ 8 biobancos

\*Criterios de inclusión de Orphanet-España: <https://orphanet.site/espana/gouvernance/criterios-ES.pdf>

## 6.1 Directorio de recursos expertos > Asociaciones, alianzas y federaciones de pacientes

### Nuestros servicios

Inventario, clasificación y enciclopedia de enfermedades raras, con los genes implicados

Inventario de medicamentos huérfanos

Directorio de asociaciones de pacientes

Directorio de profesionales e instituciones

Directorio de centros/consultas expertos

Directorio de laboratorios clínicos que ofrecen pruebas diagnósticas para enfermedades raras

Directorio de proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos activos

Colección de informes temáticos, los Informes de Orphanet

Buscar una enfermedad

Buscar

## 6.1 Directorio de recursos expertos > Asociaciones, alianzas y federaciones de pacientes

The screenshot displays the Orphanet website's search interface for patient associations. On the left, a navigation menu is visible with the following items: 'Asociaciones de pacientes' (highlighted with a red box), 'Alianzas y federaciones', 'Contacto para consultas personales', 'Fuentes/ Procedimientos', 'Informes de Orphanet', and 'Descargar conjunto de datos'. The main content area shows the breadcrumb 'Página principal > Asociaciones de pacientes' and the title 'Búsqueda de una asociación de pacientes'. The search form includes a text input field labeled 'Enfermedad' with an asterisk indicating it is mandatory, a blue 'Buscar' button, and a dropdown menu for 'Todos los países'. Below the search field, there are radio buttons for 'Enfermedad' (selected) and 'Código ORPHA'. A blue-bordered box on the right contains the text 'Otras opciones de búsqueda ▲' and a link '> Búsqueda por nombre de la asociación'.

### Requisitos para su registro en Orphanet:

- ✓ Focalizadas en una enfermedad o grupo de enfermedades raras.
- ✓ Estatus legal como asociación/fundación sin ánimo de lucro.

Se priorizará la inclusión de asociaciones vinculadas a las **Redes Europeas de Referencia (ERN)** y a la Organización Europea de Enfermedades Raras (**EURORDIS**), así como las **asociaciones o federaciones nacionales** frente a las regionales.

- ✓ *Las asociaciones regionales tan solo se registran si no hay en Orphanet ninguna de ámbito nacional para la misma enfermedad.*

## 6.1 Directorio de recursos expertos > Asociaciones, alianzas y federaciones de pacientes

FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras  
 FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras

Cobertura geográfica: Nacional  
 Descripción de la actividad: [Webs](#)

### Coordinador de red de asociaciones de pacientes

[Juan CARRIÓN TUDELA](#)

FEDER

Federación Española de Enfermedades Raras

Federación Española de Enfermedades Raras

Calle Doctor Castelo, 49

28009 MADRID

ESPAÑA

Teléfono 34 915 33 40 08

Contactar con secretario [feder@enfermedades-raras.org](mailto:feder@enfermedades-raras.org)

[Sitio web de la institución](#)

Más información

Última actualización: noviembre 2025

- ✓ Datos de contacto
  - ✓ Federación o alianza: Coordinador
  - ✓ Asociaciones: Presidente y persona de contacto

✓ Federaciones y alianzas de las que forma parte

✓ Asociaciones que las componen

**Parte de**

FRANCIA

[Rare Diseases International](#)

---

**Miembros**

Leyenda: Miembro de una ERN =

✓ Enfermedades atendidas

#### Más información sobre esta red

> [Enfermedades/grupos de enfermedades \(34\)](#)

34 Resultado(s)

ORPHA:68329 (Grupo de trastornos) [Anomalía maxilofacial rara](#)

ORPHA:93890 (Grupo de trastornos) [Defectos raros del desarrollo embrionario](#)

ORPHA:165711 (Grupo de trastornos) [Enfermedad abdominal quirúrgica rara](#)

ORPHA:98050 (Grupo de trastornos) [Enfermedad alérgica rara](#)


## 6.2 Directorio de recursos expertos > Consultas / centros expertos

### Nuestros servicios

-   
Inventario, clasificación y enciclopedia de enfermedades raras, con los genes implicados
-   
Inventario de medicamentos huérfanos
-   
Directorio de asociaciones de pacientes
-   
Directorio de profesionales e instituciones
-   
Directorio de centros/consultas expertos
-   
Directorio de laboratorios clínicos que ofrecen pruebas diagnósticas para enfermedades raras
-   
Directorio de proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos activos
-   
Colección de informes temáticos, los Informes de Orphanet

Buscar una enfermedad  [Buscar](#)

## 6.2 Directorio de recursos expertos > Consultas / centros expertos



Centros expertos y redes

Página principal > Centros/consultas expertos y redes > **Centro experto**

Búsqueda de un centro/consulta experto

Centros expertos

Redes de centros expertos

Redes europeas de referencia

Fuentes/ Procedimientos

Informes de Orphanet

Descargar conjunto de datos

(\*) campo obligatorio

Enfermedad  
 Código ORPHA

Atención médica  
 Consejo genético  
 Ambos tipos

Consulta para adultos  
 Consulta pediátrica  
 Todos

▼

Centro de referencia oficial

Otras opciones de búsqueda ▲

> Búsqueda por nombre del centro experto

Consultas y centros que ofrecen un **conocimiento específico para una enfermedad rara o un grupo de enfermedades raras**, priorizando aquellos que tienen una **designación oficial**:

- ✓ **A nivel nacional** > Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR)
- ✓ **A nivel regional** > XUEC (Cataluña), UPRA (Andalucía), Unidad de Referencia Regional (Comunidad Valenciana), etc.
- ✓ **A nivel europeo** > pertenecientes a las Redes Europeas de Referencia (ERN)
- ✓ **Avalados por sociedades médicas** > SEMI, SEPAR, etc.

*Adicionalmente, el Comité Científico de Orphanet-España valora la inclusión de otros centros expertos no designados oficialmente pero que se ajustan a los siguientes criterios: plataforma técnica adaptada, equipo multidisciplinar en caso necesario, y experiencia en investigación clínica*

## 6.2 Directorio de recursos expertos > Consultas / centros expertos

### CSUR - Unidad de referencia nacional en enfermedades autoinmunes sistémicas

CSUR - National unit of expertise for systemic autoimmune diseases

**Descripción:** [Enlace](#)

**Edad:** Para adultos

**Tipos:** Atención médica

Miembro de una ERN


**Servicio de Reumatología**

Hospital Universitario 12 de Octubre

Avenida de Córdoba s/n

28041 MADRID

ESPAÑA



[Información adicional](#)

**Teléfono 1:** +34 91 7798757

**Contacto email:**  
reuma.pacientes.hdoc@salud.madrid.org

[Sitio web de la institución](#)

### Miembros

- > Dr Patricia CARREIRA DELGADO (Coordinador de centro experto, Facultativo especialista experto)
- > Dr María GALINDO IZQUIERDO (Facultativo especialista experto)
- > Dr Javier GARCÍA GONZÁLEZ (Facultativo especialista experto)
- > Dr Beatriz E. JOVEN (Facultativo especialista experto)
- > Dr María MARTÍN LÓPEZ (Facultativo especialista experto)
- > Dr Sheila MELCHOR (Facultativo especialista experto)
- > Dr Esther RODRÍGUEZ ALMARAZ (Facultativo especialista experto)

Última actualización: abril 2026

### Parte de

Leyenda: Miembro de una ERN = Centro de referencia oficial =



ITALIA

[ERN ReCONNET: European Reference Network on Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases](#)

### Más información sobre esta consulta

> [Enfermedades/grupos de enfermedades \(15\)](#)

15 Resultado(s)

ORPHA:397 (Trastorno) [Arteritis de células gigantes](#)

ORPHA:284264 (Grupo de trastornos) [Enfermedad asociada a IgG4](#)

ORPHA:117 (Trastorno) [Enfermedad de Behçet](#)

ORPHA:2331 (Trastorno) [Enfermedad de Kawasaki](#)

ORPHA:289390 (Trastorno) [Enfermedad de Sjögren primaria](#)

## 6.3 Directorio de recursos expertos > Proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos

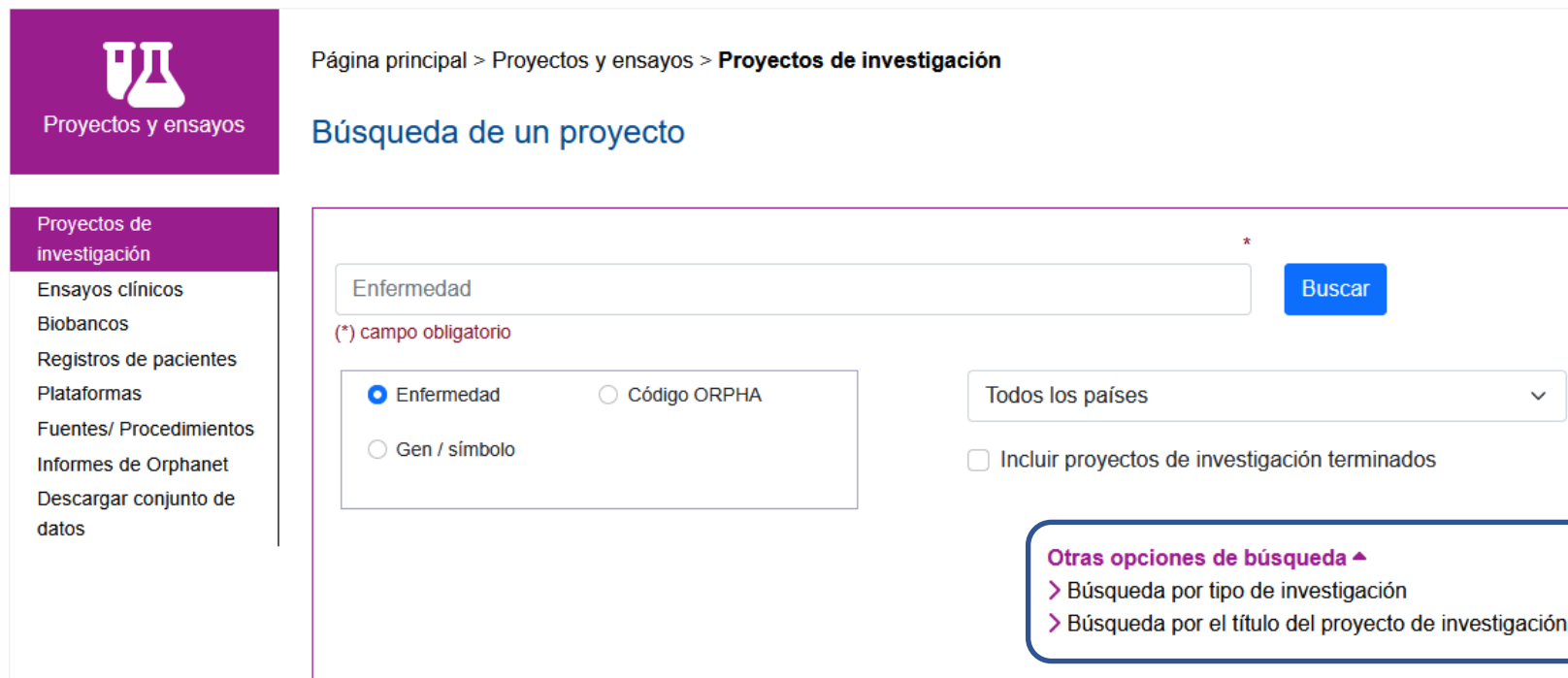
### Nuestros servicios

The screenshot displays a grid of service cards under the heading 'Nuestros servicios'. The cards are arranged in two rows. The first row contains four cards: 'Inventario, clasificación y enciclopedia de enfermedades raras, con los genes implicados' (red gears icon), 'Inventario de medicamentos huérfanos' (green pill icon), 'Directorio de asociaciones de pacientes' (purple group of people icon), and 'Directorio de profesionales e instituciones' (teal person with stethoscope icon). The second row contains four cards: 'Directorio de centros/consultas expertos' (blue hospital icon), 'Directorio de laboratorios clínicos que ofrecen pruebas diagnósticas para enfermedades raras' (purple test tube icon), 'Directorio de proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos activos' (purple flasks icon, highlighted with a red border and a red arrow pointing up from below), and 'Colección de informes temáticos, los Informes de Orphanet' (blue open book icon). At the bottom, there is a search bar with the placeholder text 'Buscar una enfermedad' and a blue 'Buscar' button.

- Inventario, clasificación y enciclopedia de enfermedades raras, con los genes implicados
- Inventario de medicamentos huérfanos
- Directorio de asociaciones de pacientes
- Directorio de profesionales e instituciones
- Directorio de centros/consultas expertos
- Directorio de laboratorios clínicos que ofrecen pruebas diagnósticas para enfermedades raras
- Directorio de proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos activos
- Colección de informes temáticos, los Informes de Orphanet

Buscar una enfermedad

## 6.3 Directorio de recursos expertos > Proyectos de investigación



The screenshot displays the Orphanet website's search interface for research projects. On the left, a navigation menu includes 'Proyectos y ensayos' (highlighted), 'Proyectos de investigación', 'Ensayos clínicos', 'Biobancos', 'Registros de pacientes', 'Plataformas', 'Fuentes/ Procedimientos', 'Informes de Orphanet', and 'Descargar conjunto de datos'. The main content area shows the breadcrumb 'Página principal > Proyectos y ensayos > **Proyectos de investigación**' and the heading 'Búsqueda de un proyecto'. A search form contains a text input field with 'Enfermedad' and a 'Buscar' button. A red asterisk and the text '(\*) campo obligatorio' are positioned above the input field. Below the input field, there are radio buttons for 'Enfermedad' (selected), 'Código ORPHA', and 'Gen / símbolo'. To the right, there is a dropdown menu set to 'Todos los países' and a checkbox for 'Incluir proyectos de investigación terminados'. A blue-bordered box highlights 'Otras opciones de búsqueda' with two links: '> Búsqueda por tipo de investigación' and '> Búsqueda por el título del proyecto de investigación'.

Proyectos de investigación **focalizados en una enfermedad o grupo de enfermedades raras**, respaldados por un **organismo oficial de investigación** en el ámbito nacional o europeo, y cuya financiación pública o privada haya sido concedida mediante un **proceso competitivo**.

- ✓ En especial, se recogen aquellos proyectos financiados por instituciones que forman parte del **IRDIRC** (International Rare Diseases Research Consortium).
- ✓ En España, el organismo financiador miembro del IRDiRC es el **Instituto de Salud Carlos III**.

## 6.3 Directorio de recursos expertos > Proyectos de investigación

LIPARCI II: Terapia de reemplazo lipídico para pacientes con ictiosis congénita mediante sistemas de administración nanoestructurada de acilceramida tópica - ES

LIPARCI II: Lipid replacement therapy for patients with congenital ichthyosis using topical acylceramide nanostructured delivery systems - ES

### Tipo de proyecto de investigación:

Desarrollo/administración preclínico/-a de medicamentos

Estado: en curso

Descripción: [Enlace](#) [Enlace \(.pdf\)](#)

Financiado por un miembro del IRDiRC

### Investigador de proyecto de investigación

[Dr Olga LÓPEZ SERRANO](#)

Biofísica de Lípidos e Interfases

Tensioactivos y Nanobiotecnología

Instituto de Química Avanzada de Cataluña (CSIC)

Calle Jorge Girona Salgado, 18-26

08034 BARCELONA

ESPAÑA

Teléfono 1: +34 93 400 61 00

[Sitio web de la institución](#)

Más información

### Organismo público de financiación

[ANR - AGENCE NATIONALE DE LA RECHERCHE](#)

ANR Agence Nationale de la Recherche

ANR - Agence Nationale de la Recherche

86 rue Regnault

75013 PARIS

FRANCIA

Teléfono 1: 33 (0)1 78 09 80 00

[Sitio web de la institución](#)

Más información

Última actualización: marzo 2026

### Parte de

Leyenda: Proyectos de investigación terminados = ★ Financiado por un miembro del IRDiRC = 🚩 Estudio en el que participan integrantes de la ERN en al menos dos Estados miembros = 🌐

 FRANCIA

[LIPARCI II: Lipid replacement therapy for patients with congenital ichthyosis using topical acylceramide nanostructured delivery systems](#)

Información adicional

Países participantes :

[ESPAÑA](#) 🚩

[REPUBLICA CHECA \(LA\)](#) 🚩

[TURQUIA](#) 🚩

### Información adicional

> [Enfermedades/grupos de enfermedades \(2\)](#)

### 2 Resultado(s)

ORPHA:281097 (Grupo de trastornos) [Ictiosis congénita autosómica recesiva](#)

ORPHA:183435 (Grupo de trastornos) [Ictiosis hereditaria](#)

## 6.4 Directorio de recursos expertos > Ensayos clínicos



Proyectos y ensayos

Proyectos de investigación

**Ensayos clínicos**

Biobancos

Registros de pacientes

Plataformas

Fuentes/ Procedimientos

Informes de Orphanet

Descargar conjunto de datos

Página principal > Proyectos y ensayos > **Ensayos clínicos**

### Búsqueda de un ensayo clínico

Enfermedad

(\*) campo obligatorio

Enfermedad  Código ORPHA

Gen / símbolo

Todos los países

Ensayos clínico en reclutamiento

Ensayos clínicos finalizados

**Otras opciones de búsqueda ▲**

- > Búsqueda por principio activo/medicamento
- > Búsqueda por el título del ensayo clínico

Ensayos clínicos **focalizados en una enfermedad o grupo de enfermedades raras.**

- ✓ Se prioriza la inclusión de aquellos ensayos clínicos financiados por instituciones que forman parte del **IRDiRC**.
- ✓ La fuente principal de información es el Registro Español de Estudios Clínicos (**REec**).

## 6.4 Directorio de recursos expertos > Ensayos clínicos

**AFFIRM: Estudio aleatorizado, doble ciego y controlado con placebo para evaluar el efecto del seladelpar en los resultados clínicos de pacientes con colangitis biliar primaria (CBP) y cirrosis compensada - ES**

AFFIRM: A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Effect of Seladelpar on Clinical Outcomes in Patients With Primary Biliary Cholangitis (PBC) and Compensated Cirrhosis - ES

**Cobertura geográfica:** Internacional (más allá de Europa)

**Descripción:** [Enlace](#) [Enlace](#) [Enlace](#)

**Tipo de ensayo clínico:**

Ensayo clínico de medicamentos

**Fase:** III

**Estado:** en curso

**Proyecto en reclutamiento :** Sí

### Patrocinador de ensayo clínico

[GILEAD SCIENCES INTERNATIONAL LIMITED](#)

Gilead Sciences International Limited

Gilead Sciences International Limited

Granta Park, Abingdon

CAMBRIDGE CB21 6GT

REINO UNIDO (EL)

[Sitio web Institución](#)

Más información

### Parte de un ensayo clínico multinacional

Leyenda: Ensayo clínico en reclutamiento = ★ Ensayos clínico en curso = ★ Ensayo clínico finalizado = ★ Financiado por un miembro del IRDIRC =

Estudio en el que participan integrantes de la ERN en al menos dos Estados miembros =

 ESTADOS UNIDOS

[AFFIRM: A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Study to Evaluate the Effect of Seladelpar on Clinical Outcomes in Patients With Primary Biliary Cholangitis \(PBC\) and Compensated Cirrhosis](#)

Información adicional

**Países participantes :**

[ALEMANIA](#) ★ ★

[AUSTRIA](#) ★

[BELGICA](#) ★

[DINAMARCA](#) ★

[ESPAÑA](#) ★ ★

[FRANCIA](#) ★ ★

[GRECIA](#) ★

[ITALIA](#) ★

[POLONIA](#) ★

[RUMANIA](#) ★

[SUIZA](#) ★

[TURQUIA](#) ★

★

### Más información sobre esta investigación

> [Enfermedades/grupos de enfermedades \(1\)](#)

> [Medicamentos huérfanos \(1\)](#)

1 Resultado(s)

ORPHA:186 (Trastorno) [Colangitis biliar primaria](#)

1 Resultado(s)

**Sustancias**

**Nombres comerciales asociados**

[2-\[4-\[\[\[2R\)-2-ethoxy-3-\[4-\(trifluoromethyl\)phenoxy\]propyl\]thio\]-2-methylphenoxy\]acetic acid \(1:1\) lysine dihydrate](#)

[LIVDELZI](#)

[SELADELPAR](#)

[GILEAD LYVDELZI](#)

## 6.5 Directorio de recursos expertos > Biobancos



Proyectos y ensayos

Proyectos de investigación

Ensayos clínicos

**Biobancos**

Registros de pacientes

Plataformas

Fuentes/ Procedimientos

Informes de Orphanet

Descargar conjunto de datos

Página principal > Proyectos y ensayos > **Biobancos**

### Búsqueda de un biobanco

Enfermedad \*

(\*) campo obligatorio

Enfermedad  Código ORPHA

Gen / símbolo

Todos los países

**Otras opciones de búsqueda** ▲

> Búsqueda por el nombre del biobanco

Biobancos o colecciones de muestras **focalizadas en una enfermedad o grupo de enfermedades raras** y que están **abiertos a colaborar** con la comunidad investigadora.

## 6.5 Directorio de recursos expertos > Biobancos

CIBERER Biobank (Banco de muestras biológicas de enfermedades raras)

CIBERER Biobank (Biobank of rare diseases)

Cobertura geográfica: Nacional  
 Descripción: [Enlace](#)

### Responsable de biobanco / colección

[Federico Vicente PALLARDÓ CALATAYUD](#)  
 CIBERER Biobank  
 FISABIO-Salud Pública  
 Avenida Catalunya, 21  
 46020 VALENCIA  
 ESPAÑA  
 Teléfono 1: +34 96 192 63 21  
 Secretaria de contacto [info-biobank@ciberer.es](mailto:info-biobank@ciberer.es)  
 Sitio web Institución

Más información

### Persona de contacto de biobanco / colección

[Carmen AGUADO MUÑOZ](#)  
 CIBERER Biobank  
 FISABIO-Salud Pública  
 Avenida Catalunya, 21  
 46020 VALENCIA  
 ESPAÑA  
 Teléfono 1: +34 96 192 63 21  
 Secretaria de contacto [info-biobank@ciberer.es](mailto:info-biobank@ciberer.es)  
 Sitio web Institución

Más información

### Organismo público de financiación

[CIBER DE ENFERMEDADES RARAS \(CIBERER\)](#)  
 CIBERER - Centro de Investigación Biomédica en Red de  
 Enfermedades Raras  
 Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red M.P.  
 Instituto de Salud Carlos III Pabellón 11, Planta 0 C/ Monforte de Lemos  
 3-5  
 28029 MADRID  
 ESPAÑA  
 Teléfono 1: 34 963289681 ext. 1207  
 Secretaria de contacto [gestores@ciberer.es](mailto:gestores@ciberer.es)  
 Sitio web Institución

Más información

### Información adicional

> [Enfermedades/grupos de enfermedades \(1\)](#)

1 Resultado(s)

ORPHA:98053 (Grupo de trastornos) [Enfermedades genéticas raras](#)



> [Enfermedades genéticas raras](#) ORPHA:98053

- ↳ [Angioedema hereditario](#) ORPHA:91378 +
- ↳ [Anomalías biológicas sin caracterización fenotípica](#) ORPHA:447874 +
- ↳ [Anomalías cromosómicas raras](#) ORPHA:68335 +
- ↳ [Anomalías urogenitales genéticas raras](#) ORPHA:156619 +
- ↳ [Ciliopatías](#) ORPHA:363250 +
- ↳ [Enfermedades cardíacas genéticas raras](#) ORPHA:98054 +
- ↳ [Enfermedades de la piel genéticas raras](#) ORPHA:68346 +
- ↳ [Enfermedades endocrinas genéticas raras](#) ORPHA:156638 +
- ↳ [Enfermedades gastroenterológicas genéticas raras](#) ORPHA:165652 +
- ↳ [Enfermedades gineco-obstétricas genéticas raras](#) ORPHA:183731 +

## 6.6 Directorio de recursos expertos > Registros de pacientes



Proyectos y ensayos

Proyectos de investigación

Ensayos clínicos

Biobancos

**Registros de pacientes**

Plataformas

Fuentes/ Procedimientos

Informes de Orphanet

Descargar conjunto de datos

Página principal > Proyectos y ensayos > **Registros de pacientes**

### Búsqueda de un registro de pacientes

Enfermedad \*

(\*) campo obligatorio

Enfermedad     Código ORPHA

Gen / símbolo

Todos los países

**Otras opciones de búsqueda ▲**  
> Búsqueda por el nombre del registro de pacientes

Registros de pacientes **focalizados en una enfermedad o grupo de enfermedades raras** y que están **abiertos a colaborar** con la comunidad investigadora.

## 6.6 Directorio de recursos expertos > Registros de pacientes

RePER: Registro de Pacientes de Enfermedades Raras

RePER: Rare Diseases Patient Registry

Cobertura geográfica: Nacional  
 Reclutamiento: Sí  
 Descripción: [Enlace](#)  
 Financiado por un miembro del [IRDiRC](#)

### Responsable de registro

[Dr Verónica ALONSO FERREIRA](#)

RePER - Registro de Pacientes de Enfermedades Raras

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III

Monforte de Lemos, 5

28029 MADRID

ESPAÑA

Teléfono 1: 34 91 822 25 90

Teléfono 2: 34 91 822 20 43

Secretaría de contacto [registro.raras@isciii.es](mailto:registro.raras@isciii.es)

[Sitio web Institución](#)

Más información

### Persona de contacto de registro

[Dr Eva BERMEJO SÁNCHEZ](#)

RePER - Registro de Pacientes de Enfermedades Raras

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III

Monforte de Lemos, 5

28029 MADRID

ESPAÑA

Teléfono 1: 34 91 822 25 90

Teléfono 2: 34 91 822 20 43

Secretaría de contacto [registro.raras@isciii.es](mailto:registro.raras@isciii.es)

[Sitio web Institución](#)

Más información

### Organismo público de financiación

[INSTITUTO DE SALUD CARLOS III \(ISCIII\)](#)

ISCIII - Instituto de Salud Carlos III

Instituto de Salud Carlos III

Calle Sinesio Delgado, 4

28029 MADRID

ESPAÑA

Teléfono 1: 34 91 822 21 00

Secretaría de contacto [Oficina.informacion@isciii.es](mailto:Oficina.informacion@isciii.es)

[Sitio web Institución](#)

Más información

### Información adicional

> [Enfermedades/grupos de enfermedades \(33\)](#)

33 Resultado(s)

ORPHA:68329 (Grupo de trastornos) [Anomalía maxilofacial rara](#)

ORPHA:93890 (Grupo de trastornos) [Defectos raros del desarrollo embrionario](#)

ORPHA:165711 (Grupo de trastornos) [Enfermedad abdominal quirúrgica rara](#)

ORPHA:98050 (Grupo de trastornos) [Enfermedad alérgica rara](#)

ORPHA:97965 (Grupo de trastornos) [Enfermedad cardíaca quirúrgica rara](#)

ORPHA:97929 (Grupo de trastornos) [Enfermedad cardíaca rara](#)

ORPHA:89826 (Grupo de trastornos) [Enfermedad cutánea rara](#)

ORPHA:97978 (Grupo de trastornos) [Enfermedad endocrina rara](#)

## Nuestros servicios



Inventario, clasificación y enciclopedia de enfermedades raras, con los genes implicados

**Inventario de medicamentos huérfanos**

Directorio de asociaciones de pacientes

Directorio de profesionales e instituciones

Directorio de centros/consultas expertos

Directorio de laboratorios clínicos que ofrecen pruebas diagnósticas para enfermedades raras

Directorio de proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos activos

Colección de informes temáticos, los Informes de Orphanet

Buscar una enfermedad

Buscar

### ¿Qué es un medicamento huérfano?

- ✓ Los **medicamentos huérfanos** son medicamentos para enfermedades raras que a menudo se benefician de incentivos regulatorios para que su desarrollo sea más atractivo para los patrocinadores.
- ✓ La **designación huérfana** es un procedimiento legal que permite la **designación de una sustancia medicinal con potencial terapéutico para una enfermedad rara** antes de su primera administración en humanos o durante su desarrollo clínico.

**Orphanet** ofrece un inventario de **medicamentos** para una enfermedad rara en particular o para un grupo de enfermedades raras en todas las etapas de su desarrollo:

- ✓ todas las **sustancias** que han obtenido la **designación huérfana** para enfermedades consideradas raras en Europa o en los Estados Unidos
- ✓ **medicamentos sin designación huérfana**, siempre y cuando cuenten **con una autorización de comercialización** con indicación específica para una enfermedad rara en Europa
- ✓ algunos **medicamentos que están siendo probados en un ensayo clínico** sobre una enfermedad rara, pero no tienen ninguna situación reglamentaria



Medicamentos  
huérfanos

#### Búsqueda

Fuentes/

Procedimientos

Descargar conjunto de  
datos

Informes de Orphanet

Página principal > Medicamentos huérfanos > **Búsqueda**

## Búsqueda de un medicamento huérfano

Enfermedad \*

Buscar

(\*) campo obligatorio

- Enfermedad
- Código ORPHA

- Designación como medicamento huérfano
- Autorización de comercialización
- Autorización de comercialización con designación huérfana
- Todos los estatus

Todos los países ▼

**Otras opciones de búsqueda ▲**

> Búsqueda por principio activo/nombre comercial

## 7 Medicamentos huérfanos > sustancia con designación huérfana

2-[4-[[[(2R)-2-ethoxy-3-[4-(trifluoromethyl)phenoxy]propyl]thio]-2-methylphenoxy]acetic acid (1:1) lysine dihydrate

Nombres comerciales asociados: [LIVDELZI](#) [SELADELPAR GILEAD](#) [LYVDELZI](#)

INN (International Nonproprietary Name): **seladelpar**

Tipo de producto: **Ingrediente/ sustancia**

Código/Sinónimos: **MBX-8025**

Tipo de producción: **Síntesis química / extracción química**

Nombre químico o descripción: **2-[4-[[[(2R)-2-ethoxy-3-[4-(trifluoromethyl)phenoxy]propyl]thio]-2-methylphenoxy]acetic acid (1:1) lysine dihydrate**

Lista de estatus regulatorio asociado con la sustancia

### Designación huérfana - Europa (16/10/2017)

Listado de enfermedades > [Colangitis biliar primaria](#)

[Más información](#)

### Designación huérfana - USA (18/03/2015)

Listado de enfermedades > [Hipercolesterolemia familiar homocigota](#)

[Más información](#)

### Información adicional

Investigación sobre este producto médico

Estimación/reembolso

> [Ensayos clínicos \(8\)](#)

> [Situation by country: IMPACT-HTA Project](#)

# 7 Medicamentos huérfanos > medicamento huérfano

## FABHALTA

Medicamento asociado : [Iptacopan](#)

Lista de estatus regulatorio asociado al nombre comercial

### Autorización de comercialización con designación huérfana

Listado de enfermedades > [Hemoglobinuria paroxística nocturna](#)

[Más información](#)

### Autorización de comercialización con designación huérfana

Listado de enfermedades > [Glomerulopatía C3](#)

[Más información](#)

### Autorización de comercialización con designación huérfana

Listado de enfermedades > [Glomerulopatía C3](#)

[Más información](#)


### Autorización de comercialización con designación huérfana - USA (05/12/2023)

Listado de enfermedades > [Hemoglobinuria paroxística nocturna](#)

[Más información](#)


## Información adicional

### Investigación sobre este producto médico



MINISTERIO DE SANIDAD

DIRECCIÓN GENERAL DE CARTERA COMÚN DE SERVICIOS DEL SNS Y FARMACIA



agencia española de medicamentos y productos sanitarios

**REvalMed SNS**

Comisión Permanente de Farmacia

### 3. OBJETIVO

El objetivo de los IPT es ofrecer una evaluación terapéutica y económica comparativa de los medicamentos con objeto de disponer de información relevante, basada en la evidencia científica, de la posición que el nuevo medicamento, o su nueva indicación, ocupa frente a las alternativas terapéuticas, farmacológicas o no, existentes.

Esta evaluación comparativa debe servir de fundamento a las decisiones de inclusión de los medicamentos en la prestación farmacéutica del SNS y la fijación de su precio, así como para las etapas selección, prescripción y utilización. Todo ello para garantizar el uso seguro y eficiente de los medicamentos y los mejores resultados con la utilización de los mismos.

> [Hemoglobinuria paroxística nocturna](#)

> [Glomerulopatía C3](#)

### Estimación/reembolso

> [Situation by country: IMPACT-HTA Project](#)

#### > France

[Historique des Avis de la Commission de la Transparence \(Haute Autorité de Santé HAS\)](#)

#### > Belgium

[Décisions ministérielles et rapports CRM \(Commission de Remboursement des Médicaments\) Evaluatierapporten CTG \(Commissie Tegemoetkoming Geneesmiddelen\) en beslissingen minister \(Institut National d'Assurance Maladie Invalidité INAMI Rijksofficiële voor ziekte- en invaliditeitsverzekering RIZIV\)](#)

#### > Spain

[Informe de Posicionamiento Terapéutico \*\*HPN\*\* \(Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios AEMPS\)](#)

[Informe de Posicionamiento Terapéutico \*\*GC3\*\* \(Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios AEMPS\)](#)

# ¡Muchas gracias!

## Equipo de Orphanet-España:

Francesc Palau, Coordinador Nacional

Virginia Corrochano, Gestora del Proyecto

María Elena Mateo y Noelia Millán, Documentalistas Científicos

---

[memateo@ciberer.es](mailto:memateo@ciberer.es)

[orphanet@ciberer.es](mailto:orphanet@ciberer.es)