

EVOLUCIÓN LÉXICO-TERMINOLÓGICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS: REVISIÓN DE LOS DICCIONARIOS DE LA REAL ACADEMIA ESPAÑOLA

Susana RIDAO RODRIGO*
Francisco J. RODRÍGUEZ MUÑOZ**

- RESUMEN: Este artículo indaga en la trayectoria terminológica de cincuenta y cuatro enfermedades raras. Se analiza el grado de aceptación lexicográfica que tienen y han tenido –a lo largo del tiempo– en su tratamiento e incorporación en los diccionarios académicos de la lengua española. Hasta la fecha, tan solo veinte de los términos seleccionados están lematizados en el *DRAE*, lo que representa el 37.03 %. Esta situación demuestra la inexistencia de criterios sólidos en la incorporación de términos nuevos sobre enfermedades raras en el citado diccionario general. El caso más reseñable es fibromialgia, patología que recientemente ha dejado de ser considerada una enfermedad poco frecuente y que, sin embargo, carece de lema en el *DRAE*. Si, por un lado, se debe asumir que el *DRAE* no es un diccionario médico especializado; por el otro, hay que valorar el grado de incorporación de estas voces en la vida social.
- PALABRAS CLAVE: Léxico. Terminología. *Diccionario de la Real Academia Española*. Enfermedades raras.

Introducción: las enfermedades raras

El estudio de las patologías poco prevalentes –desde muy diversos enfoques– está tomando protagonismo durante los últimos años; ello se ha debido principalmente a las actividades desarrolladas por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Son consideradas patologías raras aquellas cuyo índice de prevalencia es inferior a cinco por cada diez mil habitantes (COMISIÓN EUROPEA, 2008). Se estima, además, que pueden existir entre seis mil y ocho mil enfermedades de este tipo, teniendo muchas de ellas origen genético y carácter crónico. El porcentaje de población afectado por estas patologías se cifra aproximadamente en el 7 %; por tanto, en España habría tres millones de personas con este problema (ENFERMEDADES RARAS, 2009).

* Universidad de Murcia - Facultad de Letras. Murcia - España. 30001 - sridao@um.es

** Universidad de Almería - Facultad de Ciencias de la Educación. Almería - España. 04120 - frodriguez@ual.es

Aparte, al ser tan poco comunes, muestran el inconveniente del desconocimiento etiológico y la consiguiente desorientación en el proceso diagnóstico que, en casi todos los casos, es tardío o inexistente. En consecuencia, tampoco se proporciona información suficiente sobre los cuidados y tratamientos que pueden mejorar la calidad de vida de estas personas (POSADA DE LA PAZ; GROFT, 2010). Resulta paradójico que, en su conjunto, los afectados por estas patologías constituyan un grupo numeroso, pero hayan resultado prácticamente invisibles hasta hace apenas una década (MATEO, 2001; GONZÁLEZ-MENESES et al., 2008). Y, a la falta de cobertura legal para fomentar la investigación, se suma una carencia acusada de medicamentos específicos destinados a paliar tales enfermedades (ENSERIO, 2009).

Del mismo modo, presentan la perversa situación de una baja rentabilidad comercial; hecho directamente relacionado con la escasez de medios para su tratamiento, si bien esta afirmación puede ser debatida con el argumento de que investigar en enfermedades raras repercute positivamente en el conocimiento de patologías comunes (GRIGGS et al., 2009). Es evidente que aquellas enfermedades raras que han atraído en algún momento la atención pública son las que se benefician actualmente de investigación y cobertura sanitaria. Dicho progreso se ha traducido en una mejora cuantitativa y cualitativa de vida de estos enfermos, quienes han conseguido una mayor concienciación social sobre esta cuestión.

Es cierto que el número de publicaciones científicas sobre enfermedades raras ha aumentado en los últimos años, especialmente desde un enfoque médico. Junto a ello, desde finales del siglo pasado, el campo de la comunicación se ha interesado por indagar en los contextos sanitarios. Así, en el ámbito anglosajón ha nacido la corriente denominada *health communication*; como ejemplo se puede citar el reconocido manual de Gwyn (2001). Por su parte, el mundo hispánico se hace eco también de esta relativamente incipiente línea de investigación; muestra de ello es el nacimiento, en 2011, de la revista científica *Comunicación y Salud* o la publicación del libro *Lenguaje, comunicación & salud* (FORNIELES; URÁN, 2011).

Centrándose en el estudio de patologías poco prevalentes desde un ángulo lingüístico, se pueden consultar distintos trabajos sobre el perfil comunicativo (BAÑÓN et al., 2011; FORNIELES; URÁN, 2011), la representación discursiva de estas enfermedades en la prensa (RIDAO, 2011; ARCOS, 2013), o el análisis del discurso patológico en enfermedades concretas, como puede ser el síndrome de Asperger (RODRÍGUEZ MUÑOZ, 2013) o el síndrome de Moebius (REQUENA, 2011).

Cuestiones léxico-terminológicas: lenguas especializadas

Debido a la naturaleza de la presente investigación, donde se fusionan las orientaciones lexicológica y terminológica a la vez, el enfoque de análisis debe ser amplio, en el sentido de que se ha de reflexionar de manera crítica sobre el tratamiento lexicográfico que han recibido los nombres de las cincuenta y cuatro enfermedades

sometidas a estudio y si han sido incluidas en diccionarios generales o solo en glosarios especializados del ámbito de la medicina; ello es inherente al debate sobre la dificultosa convivencia de la terminología propia de tecnolectos en los diccionarios generales.

Siendo conscientes de los dilemas concernientes a la existencia o no de lenguajes de especialidad, en este trabajo se apoya la tesis de que sí los hay, si bien suelen estar perfectamente imbricados en la vida social de los hablantes. Entiende Hoffmann (1998) que los lenguajes de especialidad guardan relación con los recursos lingüísticos característicos de un dominio comunicativo determinado, el cual está marcado por una especialidad común, y que se plantea como objetivo facilitar la comunicación entre profesionales de una misma área. Mejri (2012, p.22) define con estas palabras el discurso especializado desde un perfil estrictamente lingüístico: “[...] se trata de un discurso que se caracteriza por una heterogeneidad estructural donde coexisten un discurso que pertenece a la comunicación corriente y unos segmentos especializados ininteligibles para los no expertos”¹.

Sería erróneo considerar que una lengua especializada se reduce meramente a una terminología, puesto que se sirve tanto de términos –que son denominaciones especializadas– como de símbolos no lingüísticos en enunciados donde se emplean recursos ordinarios de una lengua concreta; por ende, “[la lengua especializada] se puede definir como el uso de una lengua natural para exponer técnicamente los conocimientos especializados” (LERAT, 1997, p.18).

Aparte, la nómina de patologías seleccionada *a priori* compete al lenguaje de especialidad, aunque es cierto que muchas de ellas forman parte del lenguaje general como consecuencia de su elevado índice de empleo. Rondeau (1981) –o, más recientemente, Cabré (2010)– advierten de la dificultad de trazar una delimitación tajante entre lenguaje especializado y vocabulario común. Es más, Cabré (1999), aludiendo de manera general a cualquier campo relativo al conocimiento o al lenguaje, señala que “resulta difícil, por no decir imposible” discriminar entre lo que se debe considerar general o específico. El hecho de que estos términos, por un lado, pertenezcan a un área especializada y, por el otro lado, también sean empleados en el lenguaje común es la causa de que tal separación resulte muy difusa (SANTAMARÍA, 1998).

En la introducción de la obra dirigida por Mogorrón y Mejri (2012, p.13), se habla de una “continuidad consubstancial” existente entre la lengua general y las lenguas de especialidad. Además, se defiende que el discurso especializado sigue las reglas de la lengua general y dirime que la especialización ha de ser concebida como una escala que permite situar los textos de vulgarización en una posición intermedia entre lo especializado y lo no especializado.

Esta dificultad de ubicación de los términos que son enmarcados tanto en el lenguaje de especialidad como en el lenguaje común tiene repercusiones en los diccionarios

¹ Traducción propia del original: “[...] *il s'agit d'un discours qui se caractérise par une hétérogénéité structurelle où coexistent un discours appartenant à la communication courante et des segments spécialisés inintelligibles pour les non experts*” (MEJRI, 2012, p.22).

generales, tal es el caso de los académicos, en tanto que se reflejan imprecisiones en la incorporación de estas unidades léxicas que pueden ser doblemente juzgadas como léxico de especialidad y vocabulario común (CABRÉ et al., 2001), tal como ocurre con las ciencias médicas y de la salud.

Se ha debatido bastante sobre la incorporación de léxico especializado en diccionarios generales. A pesar de que –como apunta Anglada (1992)– no existen criterios sólidos que arrojen luz al lexicógrafo sobre, en primer lugar, los aspectos cuantitativos relativos a los términos que han de aparecer, y, en segundo lugar, los aspectos cualitativos concernientes a cómo deben recogerse y definirse tales lemas.

Tal como asevera Gutiérrez Rodilla (2005), la vida social de los individuos está influida por los resultados y las aplicaciones de la ciencia, de manera que ciencia y técnica conforman un elemento cultural primordial. Es más:

De ahí se desprende que la sociedad necesite buenos materiales de divulgación científica, entre los que deben encontrarse los diccionarios especializados divulgativos que, además de permitir a los diccionarios generales y a los de lengua liberarse de una buena parte de la terminología científica, presenten la información relacionada con ese vocabulario de una manera adecuada para las personas que no son especialistas en cada una de las materias. Es decir, diccionarios que sepan encontrar el equilibrio entre la presión científica y la accesibilidad general. (GUTIÉRREZ RODILLA, 2005, p.30).

En el ámbito hispánico, en la primera edición de 1983 del *Vocabulario científico y técnico* publicado por la Real Academia de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales opera una selección en el léxico registrado; por lo que debe catalogarse dentro de los denominados diccionarios especiales, frente a los generales o globales (CUESTA MARTÍNEZ; DE VEGA PÉREZ, 1992). En la segunda edición, fechada en 1990, se autodefine como un vocabulario de carácter mixto a caballo entre la información terminológica y la enciclopédica.

Por otra parte, Lerat (1997) informa de que el *Trésor de la langue française*, al describir lemas de términos médicos, emplea cuatro procedimientos propios de los diccionarios no especializados: (1) Un indicador de área de experiencia. La utilización de la marca de USO MÉDECINE (MEDICINA) constituye una connotación técnica de tecnolecto. (2) El recurso a la analogía. (3) Una definición para pacientes. (4) Ausencia de entrada para el compuesto sintagmático. En este apartado advierte que los diccionarios que poseen varios volúmenes no recogen más entradas que los diccionarios con un solo volumen, sino que la diferencia cuantitativa radica en la cantidad de información que se incluye en cada entrada, no en la existencia de un número mayor de lemas.

Junto a ello, se ha de evitar caer en el error de emplear el enciclopedismo en las definiciones lexicográficas. Así pues, Bosque (1982) advierte de la imposibilidad en

numerosas ocasiones de prescindir de definiciones enciclopédicas en los vocabularios, principalmente porque ello aporta beneficios a los lectores; esta situación ocurre con mediana frecuencia a la hora de definir los sustantivos. En consecuencia, la difícil tarea de marcar las fronteras entre las definiciones lexicográficas y las enciclopédicas se perfila como uno de los grandes e interesantes dilemas inherentes a la lexicografía moderna.

Metodología

Este modesto estudio se propone indagar en el perfil terminológico desde un punto de vista más lexicográfico, como es la presencia de unidades léxicas referidas a ciertas enfermedades raras o de baja prevalencia en las sucesivas ediciones del diccionario de la Real Academia Española (RAE, 2001). La acotación cronológica se establece desde la primera entrega del citado glosario –representada por el *Diccionario de autoridades* (1726-1739)– hasta las últimas enmiendas que revisan las entradas de la vigesimotercera edición y que se adelantan en la consulta en línea del repertorio². En este sentido, no solo se atenderá a la ausencia o aparición de las entradas dedicadas a patologías poco prevalentes en los diccionarios académicos, sino que se intentará trazar a la vez una somera comparación que dé cuenta de las posibles variaciones en el definidor de cada una de ellas.

Los términos sometidos a estudio han sido recopilados a partir de una selección del listado de patologías que recoge la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en su página electrónica³. Tales vocablos son los siguientes: “acondroplasia”, “acromegalia”, “albinismo”, “aniridia”, “braquicefalia”, “cistinosis”, “cistinuria”, “citrulinemia”, “condrosarcoma”, “coroidemia”, “escafocefalia”, “esclerodermia”, “fenilcetonuria”, “fibromialgia”⁴, “galactosemia”, “glucogenosis”, “hidrocefalia”, “hipocondroplasia”, “hipopituitarismo”, “leucodistrofia”, “linfangioleiomiomatosis”, “manosidosis”, “mastocitosis”, “narcolepsia”, “nefronoptisis”, “nevus”, “osteonecrosis”, “picnodisóstosis”, “plagiocefalia”, “retinosquiasis”, “sialidosis”, “siringomielia” y “talasemia”.

Esta nómina fue contrastada y completada a partir de la base de patologías de baja prevalencia que contiene el Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet), también con acceso en línea a través de sitio web⁵. Aparte de las treinta y tres enfermedades raras arriba enumeradas, se tendrán en cuenta las veintiuna siguientes: “anodoncia”, “anotia”, “argiria”, “botulismo”, “brucelosis”, “blefarospasmo”, “braquidactilia”, “criptoftalmia”, “dengue”, “difteria”, “exencefalía”,

² RAE (2001).

³ FEDER (2014).

⁴ Se ha de indicar que recientemente la fibromialgia ha dejado de ser considerada una enfermedad rara, aunque, desde su descripción, ha sido catalogada como tal.

⁵ ORPHANET (2014).

“favismo”, “fibrosarcoma”, “gigantomastia”, “glioma”, “hemofilia”, “hipertricotosis”, “ictiosis”, “legionelosis”, “lepra” y “microcefalia”.

En esta selección de cincuenta y cuatro palabras, se ha optado por eliminar las unidades léxicas complejas que no pueden prescindir de los sintagmas “enfermedad/síndrome/trastorno de”; es decir, aquellas que no tienen entidad para formar por sí solas unidades léxicas simples y autónomas (por ejemplo “enfermedad de Fabry” o “síndrome de fatiga crónica”). Tampoco se incluyen aquellas unidades que aparecen necesariamente especificadas por algún otro modificador (tal es el caso de “artritis crónica juvenil”) y, en general, todas aquellas que están compuestas por nombres propios (como “anemia de Fanconi”).

Para las definiciones técnicas de cada uno de los términos referidos a enfermedades raras han sido consultados, principalmente, el sitio web Orphanet⁶, accesible a través del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (2014), y el diccionario especializado *Dicciomed*⁷.

Análisis y resultados

La primera clasificación se establece en función de si aparecen o no estas voces en las distintas ediciones del *DRAE* para, enseguida, indagar en la información que se aporta de cada patología concreta.

Términos con definición

En este apartado se ofrece un análisis crítico de las veinte enfermedades raras – ordenadas alfabéticamente– que quedan recogidas en las distintas ediciones del *DRAE*.

Acondroplasia

Esta enfermedad aparece por primera vez definida en la decimonovena edición del *DRAE* (1970), acompañada de la marca *Pat. (Patología)*. La única variación en la definición de la vigesimosegunda edición es el cambio de esta marca por la de la disciplina científico-técnica a la que se asocia *Med. (Medicina)*.

Queda definida como una “[...] variedad de enanismo caracterizada por la cortedad de las piernas y los brazos, con tamaño normal del tronco y de la cabeza y desarrollo mental y sexual normales [...]” (RAE, 1970, p.18). En efecto, una característica de este tipo de enanismo es las extremidades cortas; sin embargo, no viene correctamente especificado el rasgo clínico de la macrocefalia o el tamaño moderadamente desproporcionado de la cabeza en relación con el cuerpo.

⁶ ORPHANET (2014).

⁷ DICCIOMED (2014).

Acromegalia

La primera definición para esta patología se halla en la decimosexta edición del *DRAE* (RAE, 1936), se repite en la decimoséptima (RAE, 1947), en la decimooctava (RAE, 1956) y, a partir de la decimonovena edición (RAE, 1970), es incluida la marca *Pat.*, que se mantiene en la vigésima edición (RAE, 1984) y en la vigesimoprimer edición (RAE, 1992). En la última publicación (donde aparece junto a la marca *Med.*) se aprecian algunos cambios que se refieren fundamentalmente a la etiología.

En todos los casos, se trata como una “enfermedad crónica [...] que se caracteriza principalmente por un desarrollo extraordinario de las extremidades” (RAE, 1936, p.20). En cambio, en las ediciones anteriores a 2001, se le atribuye a “la lesión de la glándula pituitaria”, mientras que en la última aparece explicada por “un exceso de secreción de hormona de crecimiento por la hipófisis” (RAE, 2001). A pesar de que esta modificación supone un avance en la definición, se echa en falta una mención más explícita al gigantismo (así como en la acondroplasia se alude al enanismo), a pesar de que venga anunciado por la hipertrofia de las extremidades en todos los casos.

Albinismo

Para esta enfermedad se encuentra una definición en la duodécima edición del diccionario académico (1884). Esta se ha mantenido inalterada hasta la vigesimosegunda edición (RAE, 2001): “cualidad de albino”. Cabe preguntarse, por tanto, por qué este definidor remite constantemente al adjetivo albino cuando en la definición de otras patologías no ocurre lo mismo. Una de las causas más plausibles puede estar en que esta palabra viene definida por primera vez en el *Diccionario de autoridades* (RAE, 1726, p.169) como “[...] la persona que nace con los cabellos y carne de extremada blancura, por cuya causa ve muy poco, y menos cuanto más luce el Sol y cuanto está más cerca de la luz.” Se trata, evidentemente, de una definición precientífica que ya consigna alguna modificación en la segunda impresión corregida y aumentada de este mismo diccionario (1770) donde aparece como “[...] el que de padres negros, o de casta de ellos, nace muy blanco y rubio, conservando en lo corto y retortijado del pelo y en las facciones del rostro las señales que tienen los negros y los distinguen [...]” (RAE, 1770, p.139). Es complicado valorar hasta qué punto esta definición supone un paso adelante en relación con el carácter precientífico de la anterior, ya que aparenta ser completamente acientífica en este segundo caso.

Lo cierto es que esta es la definición incorporada en la primera edición del *DRAE* (1780) y que pasará sin cambios hasta la duodécima edición (1884), cuando se perfila el carácter científico de esta afección, ahora definida como “[...] falto entera o parcialmente, y por anomalía congénita, del pigmento que da a ciertas partes del organismo los colores propios de cada especie, variedad o raza y, por tanto, con la piel, el iris, el pelo, el plumaje, etc. más o menos blanco. Dícese del hombre y del animal [...]” (RAE, 1884, p.43). Prácticamente, esta será la definición que se conserve casi intacta hasta la vigesimosegunda edición del *DRAE* (2001), donde aparece algo remodelada

como “Dicho de un ser vivo: Que presenta ausencia congénita de pigmentación, por lo que su piel, pelo, iris, plumas, flores, etc., son más o menos blancos a diferencia de los colores propios de su especie, variedad o raza.”

Tal vez quedaría pendiente un rediseño de esta entrada en la que no se hace alusión explícita al déficit de melanina y donde no es propiamente especificado el carácter genético –no solo congénito– de esta enfermedad.

Botulismo

Aparece por primera vez en el *DRAE* en 1970 haciendo referencia a una enfermedad producida por la toxina de un bacilo específico contenido en los alimentos envasados en malas condiciones. En la vigesimosegunda edición no se aprecia modificación alguna de dicha definición.

Braquicefalia

También en este caso hay una definición que remite al término braquicéfalo, definido como “la persona cuyo cráneo es casi redondo porque su diámetro mayor excede en menos de un cuarto al menor”, en la decimotercera edición del *DRAE* (RAE, 1899, p.1046). Esta es la definición que se ha conservado sin enmiendas hasta la vigesimosegunda edición del diccionario académico.

En efecto, este definido entraña cierto carácter científico, pero resulta algo confusa la explicación sintomática de esta deformación craneal que se caracteriza básicamente por la cabeza corta, ancha y aplanada a nivel occipital (parte trasera de la cabeza).

Brucelosis

En 1989, el Diccionario de la Real Academia Española incluye entre sus entradas la de brucelosis para definir una enfermedad infecciosa transmitida al hombre por diversos animales y producida por microorganismos; como la fiebre de Malta, la fiebre mediterránea, etc. En la vigesimosegunda edición, se ofrece al lector una definición un poco más explícita en la que ya se distingue los tipos de animales que pueden transmitir esta infección al hombre así como el tipo de bacterias. La definición es: “Enfermedad infecciosa producida por bacterias del género *Brucella*⁸ y transmitida al hombre por los animales domésticos [...]” (RAE, 1989, p.238).

Dengue

En la edición de 1732 existen dos entradas para este vocablo. La primera de ellas define dengue como “melindre mugeríl que consiste en afectar damerías, efguinces, delicadezas, males y à veces disgusto de lo que mas se suele guitar. Es voz modernamente inventada [...]” (RAE, 1726-1739, p.69). La segunda entrada hace referencia a dengue como una prenda de vestir femenina. En 1899 –en particular en el suplemento del RAE– aparece por primera vez la definición de dengue en términos de medicina, siendo

⁸ En cursiva en el original.

definida como “[...] enfermedad febril, epidémica y contagiosa, que se manifiesta por dolores de los miembros y un exantema semejante al de la escarlatina [...]” (RAE, 1899, p.321). Ya en 1914 aparecen las dos definiciones con las que fue introducida la palabra además de con la definición médica que se incluye en el suplemento de 1899. En 1925 hay una nueva entrada para dengue con dos definiciones particulares de Chile. La primera se refiere a una planta y la segunda, a la flor de esta planta.

La edición de 1983 recoge una ilustración además de las dos entradas para dengue. Y en 1992 se lee una nueva definición concerniente a la primera entrada de la palabra. En primer y segundo lugar aparecen las definiciones que se han venido comentando desde su primera aparición en 1732. En tercer lugar hay una nueva definición “contoneo”; y, en cuarto lugar la definición más médica, que ya no es catalogada en la clasificación *Med.*, sino en *Pat.* En la vigesimosegunda edición de nuevo se vuelve a la clasificación *Med.*, ocupando de nuevo el tercer puesto y dejando el cuarto lugar a la definición de “contoneo”.

Difteria

Su primera aparición data de 1884 y es definida como “[...] enfermedad caracterizada por la formación de falsas membranas, que se observa en las mucosas y en la piel desprovista de epidermis [...]” (RAE, 1884, p.385). En 1899, se ofrece dentro de esta definición una localización más exacta de la enfermedad ya que la definición ofrecida en 1884 es complementada con la aparición de “comúnmente en la garganta”. Esta definición se mantendrá durante veintiocho años, hasta que en 1927 se ofrezca una descripción un poco menos explícita pero en la que se añade la característica de “enfermedad infecciosa”. En 1936 se encuentra una definición más completa que describe difteria como enfermedad infecciosa y contagiosa y en la que se exponen algunos síntomas de dicha enfermedad: “fiebre y postración”. La edición de 1950 recoge una definición más breve de difteria que incluye tan solo su carácter infeccioso y la formación de falsas membranas en las mucosas. Seis años más tarde, en 1956, se recupera la definición que se había dado de difteria en 1936 y que se mantendrá otros veintisiete años, ya que en 1983 vuelve a aparecer la entrada de esta palabra acompañada de la definición a la que se hacía referencia ya en 1950. Un año después –en 1984– se retoma la definición de 1936; y en 1989 se vuelve a la de 1936, que será la que permanezca en vigor hasta la vigesimosegunda edición.

Esclerodermia

Este término es definido como “enfermedad crónica de la piel caracterizada por el abultamiento y la dureza primero, y por la retracción después” en el año 1927, en el *Diccionario manual e ilustrado de la lengua española* de la RAE (1927, p.863). Posteriormente, será incluida con estos términos en la decimosexta edición del *DRAE* (1936) y así permanecerá hasta la actualidad.

Parece aconsejable especificar la etiología de esta enfermedad como una acumulación de colágeno en la piel y otros órganos. Así como ampliar el espectro sintomático no solo quedándose en los aspectos cutáneos, sino también mencionando las manifestaciones musculares y óseas, o incluso adicionalmente en órganos internos.

Fenilcetonuria

La vigesimosegunda edición del diccionario académico da un paso adelante definiendo esta enfermedad –sin entrada en las ediciones previas– como una “[...] anomalía hereditaria que consiste en la alteración del metabolismo de la fenilalanina, que puede provocar retraso en el desarrollo y deficiencia mental [...]” (RAE, 2001).

Glioma

La palabra glioma aparece definida por primera vez en la vigesimosegunda edición del *DRAE* refiriéndose a un tumor de las células gliales.

Hemofilia

En 1936 se incluye por primera vez en el *DRAE* (RAE, 1936, p.677) como “[...] hemopatía hereditaria, caracterizada por la dificultad de coagulación de la sangre, lo que motiva que las hemorragias provocadas o espontáneas sean copiosas y hasta incoercibles [...]”, y no es hasta la actual edición –la vigesimosegunda– cuando se aprecia una mínima modificación con respecto al léxico empleado para la definición: la palabra “incoercible” es reemplazada por la locución “difícil de detener”.

Hidrocefalia

El vocablo hidrocefalia es recogido por primera vez en la decimoquinta edición del *DRAE* (1925) como “hidropesía de la cabeza” y esta es la definición que permanece inalterada hasta llegar la vigesimosegunda edición (RAE, 2001) donde es enunciada como “dilatación anormal de los ventrículos del encéfalo por acumulación de líquido cefalorraquídeo”. Se trata, evidentemente, de una definición que incorpora, en este caso, matices científicos suficientes y, desde el punto de vista lexicográfico, minimiza los efectos de la circularidad al suprimir el término hidropesía que equivale a una acumulación de líquido seroso por encima de los niveles típicos.

Ictiosis

La definición que ofrece la RAE de ictiosis en la edición de 1927 y que se mantendrá durante varias ediciones hace referencia a esta palabra como “enfermedad de la piel, que se caracteriza por cubrirse ésta de un tejido escamoso” (RAE, 1927, p.1079). Sin embargo, en la vigesimosegunda edición, ictiosis es definida como “alteración patológica de la piel, que toma aspecto escamoso” (RAE, 2001).

Legionelosis

Se registra por primera vez en el *DRAE* en el año 2001, haciendo referencia a una “enfermedad causada por bacterias del género *Legionella*⁹, que se difunde especialmente por el agua y por el uso de nebulizadores”.

Lepra

Es incluida en la edición de 1734 como “[...] especie de sarna que cubre el pellejo del cuerpo humano con unas costras mui feas, por partes blancas y por partes negras. Hace mui áspero el cutis, y va comiendo las carnes con vehemente comezón. Es voz puramente latina [...]” (RAE, 1726-1739, p.386). En 1780 no cambia la definición, si bien es suprimida la cita bíblica.

En 1803 se define lepra como “[...] enfermedad cutánea y contagiosa que consiste en unas pústulas hediondas, arracimadas y escamosas, que se van extendiendo por todo el cuerpo, y termina en una fiebre lenta [...]” (RAE, 1803, p.512). Esta perdurará hasta la edición de 1899 cuando se ofrece dentro de la definición de lepra algunos síntomas más frecuentes: “[...] enfermedad transmisible por herencia y de larga duración, que se manifiesta por manchas generalmente de color leonado, tubérculos insensibilidad de la piel, ulceraciones y caquexia [...]” (RAE, 1899, p.597).

En 1925 se alude a la dificultad existente en la curación de esta enfermedad. En la edición publicada en 1936 hay nueva definición para lepra además de la que había anteriormente y que permanecía desde 1899, con alguna ampliación de 1925. Esta nueva definición hace referencia a lepra como “[...] enfermedad, principalmente de los cerdos, producida por el cisticerco de la tenia común, y que aparece en los músculos de aquellos animales en forma de pequeños puntos blancos [...]” (RAE, 1936, p.770). En esta edición se incluye la aparición de la enfermedad y su forma en animales.

La palabra caquexia recogida en la definición de lepra desde 1899 no será sustituida por anestias hasta la edición publicada en 1956, y el adjetivo leonado que caracterizaba el color de las manchas desaparecerá quedando la lepra definida de la siguiente manera: “[...] enfermedad infecciosa crónica, caracterizada principalmente por síntomas cutáneos y nerviosos, sobre todo tubérculos, manchas, úlceras y anestias [...]” (RAE, 1956, p.798).

Desde 1734 en adelante, esta voz no está catalogada en ningún campo hasta 1970, cuando ambas definiciones son clasificadas como patología *Pat.* En la edición de 1984 y particularmente en el manual tomo IV (incógnito-papel) lo que en la definición usual aparece como anestias, en este caso se lee “falta de sensibilidad en la zona afectada”. Por lo que respecta a la segunda definición, esta queda catalogada dentro de *Veter.*, ya que la definición es más específica de animales. Esta categorización se conservará en la edición siguiente de 1989. Sin embargo, en el año 1992 se vuelve al empleo de la palabra anestias dentro de la definición, y al uso de *Pat.* para la categorización de la segunda definición. En la última edición, el único cambio con

⁹ En cursiva en el original.

respecto a la última edición es la categoría de la segunda definición. De nuevo se emplea *Veter.* y no *Pat.*

Microcefalia

En la entrada de 1936 se describe como “calidad de microcéfalo”. La palabra microcéfalo es definida en estos términos: “[...] dicese del animal que tiene la cabeza de tamaño menor del normal en la especie a que pertenece; y en general, que tiene la cabeza desproporcionada por lo pequeña, con relación al cuerpo [...]” (RAE, 1936, p.845).

Es en 1950 cuando la palabra “microcéfalo”, a la que remite el diccionario en la entrada “microcefalia”, ofrece una definición muy poco explícita: “de cabeza pequeña”. Seis años después, en 1956, se vuelve a la misma definición que se ofrecía de microcéfalo en la edición de 1936. En 1989 la definición propuesta por la RAE retoma la descripción “de cabeza pequeña”.

En la vigésimosegunda edición del diccionario de la RAE hay dos definiciones para microcéfalo, que resumen las definiciones dadas en ediciones anteriores. La primera de ellas dice: “Dicho de un animal: Que tiene la cabeza de tamaño menor del normal en la especie a que pertenece”. Y la segunda: “Que tiene la cabeza desproporcionada, por lo pequeña, con relación al cuerpo” (RAE, 2001).

Narcolepsia

Esta patología –también conocida como “síndrome de Gelineau” o “epilepsia del sueño”– no ha sido incluida hasta la vigésimosegunda edición del diccionario donde es definida como “estado patológico caracterizado por accesos irresistibles de sueño profundo” (RAE, 2001). Más que a un estado patológico, habría referirse a un trastorno neurológico, a pesar de que su síntoma más característico sea, en efecto, los episodios de somnolencia de forma incontrolada y repentina.

Nevus

También por primera vez este término es incorporado en la vigésimosegunda edición del diccionario académico, estando definido como “alteración congénita muy localizada de la pigmentación de la piel, generalmente de color marrón o azulado” (RAE, 2001). Se trata de proliferaciones de las células melánicas de la piel y mucosas que originan manchas bien localizadas.

Talasemia

En la vigésima edición del *DRAE* (1984, p.1281), es definida como “[...] cualquiera de las anemias hemolíticas hereditarias, que se presentan de modo preferente en individuos de países mediterráneos y se deben a un trastorno cuantitativo en la producción de hemoglobina.” Esta definición se mantiene hasta 1992. Será en la vigésimosegunda edición cuando se modifique el definido en términos formales, no en contenido: “Anemia hemolítica hereditaria, que se presenta de modo preferente en individuos de países mediterráneos y se debe a un trastorno cuantitativo en la producción

de hemoglobina [...]” (RAE, 2001). En cualquier caso, se trata de una definición completa, desde una perspectiva médica, ya que integra datos referentes a la tipología del trastorno, a su etiología e incluso a su incidencia geográficamente localizada (de hecho, esta enfermedad también es conocida como “anemia mediterránea”).

Términos sin definición

A continuación se incluyen las patologías que carecen de entrada en las distintas ediciones del *DRAE*, sumando en números reales un total de treinta y cuatro enfermedades de baja prevalencia.

Aniridia

Curiosamente, a la aniridia, una enfermedad que puede recibir una definición tan sencilla como “ausencia clínica del iris”, no se le dedica ninguna entrada en el diccionario académico.

Anodoncia

Este término no tiene cabida en el *DRAE* aun pudiéndose constituir como “enfermedad congénita rara que se caracteriza por la ausencia de un número de dientes”.

Anotia

Anotia tampoco tiene entrada en el *DRAE*, cuya definición se refiere a la ausencia congénita de una o ambas orejas.

Argiria

La argiria es una enfermedad caracterizada por el cambio de color de la piel, de un color natural a un color azul oscuro.

Blefarospasmo

El blefarospasmo consiste en una anomalía de la función de los músculos de los párpados causando el cierre involuntario de estos. También se asocia a espasmos de los músculos de la cara.

Braquidactilia

La braquidactilia hace referencia a una cortedad anormal de los dedos de las manos o de los pies.

Cistinosis

Así como aparece definido el nominal cistina, resulta coherente que la cistinosis estuviera recogida en el diccionario como una enfermedad metabólica poco frecuente que provoca acumulación de cistina en los tejidos orgánicos y con ello la aparición de

crisales de este aminoácido en la córnea, la médula, los ganglios linfáticos y vísceras como el riñón, principalmente.

Cistinuria

Lo mismo cabría decir en relación con la cistinuria, otra enfermedad poco común, hereditaria, que se caracteriza por un trastorno en la reabsorción de aminoácidos básicos y provoca la formación de cálculos en riñones, uréter y vejiga.

Citrulinemia

Tampoco hay una entrada para la citrulinemia, trastorno metabólico en el que existe un déficit de la sintetasa del ácido argininsuccínico, una enzima necesaria para la incorporación del amoníaco en el ciclo de la urea.

Condrosarcoma

El condrosarcoma carece de definición en el *DRAE*, siendo un tipo de tumor maligno de hueso que se desarrolla en las células de cartílago.

Coroidemia

Ni la membrana corioide ni la enfermedad que directamente se le asocia, coroidemia, son definidos en el diccionario. Se trata de una enfermedad hereditaria rara que se caracteriza por una degeneración progresiva de varias capas de células en el fondo del ojo.

Criptoftalmia

La criptoftalmia es la adherencia completa de los párpados y tampoco aparece recogida en el *DRAE*.

Escafocefalia o escafocéfalo

No se encuentran resultados para escafocefalia o escafocéfalo en los diccionarios académicos, otro tipo de deformidad craneal (como la braquicefalia y la plagiocefalia) que se desarrolla durante los primeros meses de vida, afectando sobre todo a bebés prematuros, y que se caracteriza por el alargamiento y la estrechez de la cabeza.

Excenfalía

Excenfalía consiste en una malformación en la cual el cerebro está situado fuera del cráneo.

Favismo

Con el lema de favismo se hace referencia a aquellas enfermedades relacionadas con células rojas.

Fibrosarcoma

La fibrosarcoma engloba a enfermedades raras del hueso o de los tumores raros.

Fibromialgia

El término médico fibromialgia, referido a un conjunto de síntomas músculo-esqueléticos caracterizados por dolor persistente y fatiga extrema, entre otros de tipo psicológico, no tiene entrada en el *DRAE*. Sin embargo, vocablos como acidia (pereza, flojedad; pero también tristeza, angustia) poseen un largo recorrido lexicográfico en los diccionarios académicos, desde *Diccionario de autoridades* (RAE, 1726-1739), apuntando algunos de los rasgos clínicos que con frecuencia son asociados, por ejemplo, a la fibromialgia. Parece clara la combinación de componentes patológicos físicos y psicológicos en el concepto de acidia (o acedia) y su vinculación con enfermedades raras como el síndrome de fatiga crónica o la ya citada fibromialgia.

Galactosemia

La galactosemia –enfermedad caracterizada por deficiencias enzimáticas que afectan al metabolismo de la galactosa– no recibe tratamiento lexicográfico en los diccionarios de la Real Academia, a pesar de que sí haya una entrada dedicada al término galactosa.

Gigantomastia

Gigantomastia es definida como una enfermedad rara ginecológica que consiste en el crecimiento excesivo, difuso e incluso discapacitante de uno o ambos senos.

Glucogenosis

La glucogenosis –entendida como un conjunto de enfermedades metabólicas caracterizadas por un trastorno en las vías de formación y utilización del glucógeno– tampoco se incluye en los repertorios lexicográficos de la RAE.

Hipocondroplasia

A diferencia de la acondroplasia, el diccionario académico no incluye el término hipocondroplasia, referido en este caso a la afección caracterizada por una baja estatura desproporcionada.

Hipertriosis

Hipertriosis se conoce como una enfermedad congénita consistente en el aumento tanto en la cantidad como en el grosor del pelo.

Hipopituitarismo

El lema hipopituitarismo carece de presencia en las ediciones del *DRAE*. Se trata de un término médico que hace referencia a una disminución anormal de las hormonas secretadas por la glándula hipófisis.

Leucodistrofia

Los desórdenes genéticos agrupados bajo el término leucodistrofia, resultantes de la degeneración de la grasa de la vaina de mielina que recubre las fibras nerviosas del cerebro y las glándulas adrenales, se omiten igualmente.

Linfangiomiomatosis

El padecimiento pulmonar que tiene como síntoma más común la disnea respiratoria progresiva –conocido como linfangiomiomatosis– no se encuentra definido.

Manosidosis

Tampoco la manosidosis, una enfermedad de carácter hereditario debida a un trastorno del metabolismo de los carbohidratos que incluye deformaciones faciales y retraso mental.

Mastocitosis

Ni el término mastocitosis (crecimiento anormal de los mastocitos en el cuerpo), ni mastocito (célula que se origina en las células madre de la médula ósea y actúa en la mediación de procesos inflamatorios) son lematizados.

Nefronoptisis

De la patología denominada nefronoptisis, caracterizada por el pequeño tamaño de los riñones con numerosos y pequeños quistes, no se encuentra información en el diccionario.

Osteonecrosis

La osteonecrosis es una enfermedad rara causada por la disminución de flujo sanguíneo en los huesos de las articulaciones, implicando su deterioro.

Picnodisóstosis o picnodisostosis

La picnodisóstosis o picnodisostosis es un tipo inusual de displasia ósea.

Plagiocefalia

La plagiocefalia –ya mencionada en el apartado de la escafocefalia o escafocéfalo– se caracteriza por una distorsión asimétrica (aplastamiento lateral) del cráneo.

Retinosquisis

La retinosquisis, por su parte, hace referencia a la formación de un quiste intrarretiniano, debido a la separación de las capas de la retina.

Sialidosis

Por otro lado, la sialidosis es un desorden metabólico caracterizado por un defecto de la enzima salidasa. Para esta patología no se encuentra un término definido en la vigesimosegunda edición del diccionario académico.

Siringomielia

Tampoco se lee en estos diccionarios la siringomielia, que es un daño en la médula espinal, debido a la formación de un área llena de líquido dentro de esta.

Discusión

Al pasar a porcentajes los datos precedentes, se observa que un 37.03 % de los términos analizados cuenta con definición en alguna de las distintas ediciones del *DRAE*, frente a un 62.96 % de vocablos que carecen de entrada en el citado glosario. La Tabla 1 muestra información de la fecha de incorporación de los términos seleccionados sobre enfermedades raras que sí aparecen recogidos en las distintas ediciones del diccionario académico:

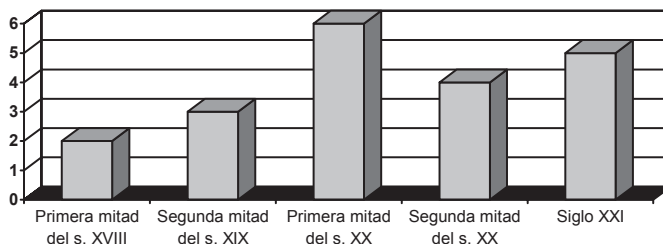
Tabla 1– Fechas de lematización de enfermedades raras

AÑO DE EDICIÓN	PATOLOGÍA
1732	Dengue
1734	Lepra
1884	Albinismo Difteria
1899	Braquicefalia
1925	Hidrocefalia
1927	Esclerodermia Ictiosis
1936 [1939]	Acromegalia Hemofilia Microcefalia
1970	Acondroplasia Botulismo
1984	Talasemia
1989	Brucelosis
2001	Fenilcetonuria Glioma Legionelosis Narcolepsia Nevus

Fuente: Elaboración propia.

Haciendo las estadísticas en función del siglo en que se recogen por primera vez estas veinte voces, se establece el siguiente gráfico:

Gráfico 1 – Distribución por siglos en las definiciones de enfermedades raras



Fuente: Elaboración propia.

Como se puede observar en el Gráfico 1, es en la primera mitad del siglo XX cuando se encuentra la cifra más alta de incorporación, en el diccionario académico, de los términos de enfermedades de baja prevalencia seleccionados para efectuar esta investigación; en segundo lugar queda el siglo XXI, observando que está poco avanzado y que en esta acotación temporal el *DRAE* solo cuenta con la edición de 2001 y el avance de la vigesimotercera. Esto último puede justificarse por la magnífica labor de visibilización –con las consecuencias que ello implica– de estas patologías llevadas a cabo por FEDER desde finales del siglo XX.

En esta crónica de ausencias, cabría preguntarse cuáles son los criterios que aplica la Real Academia a la hora de incluir en el diccionario unos términos y no otros, referidos todos ellos a enfermedades raras. Si bien desde sus inicios se sirvió de fuentes literarias, parece lógico que el principal razonamiento que guíe la inclusión o no de esta terminología médica sea el uso más o menos frecuente que hacen los hablantes de estos términos. Pero, ¿cómo se mide el empleo que un hablante medio pueda hacer de estas palabras?, ¿se trata acaso de un juicio poco objetivo? A este respecto resulta muy significativo que el *DRAE* no incorpore la voz fibromialgia, cuando se trata de una enfermedad que recientemente ha dejado de ser considerada como poco prevalente.

Tal vez tales criterios, en principio poco específicos, se pongan más de manifiesto al buscar las entradas agrupadas bajo el lema síndrome o enfermedad, donde solo se incluyen aquellas que parecen contar con un elevado reconocimiento social y acerca de las cuales ya existe conciencia pública. Dicho sea de paso, parece conveniente incluir en el diccionario el sintagma enfermedad rara en esta segunda entrada, o mejor enfermedad poco frecuente como se está llamando en los últimos años para evitar la metonimia en las connotaciones de raro; es decir, para salvar la errónea creencia de que un individuo que padece una enfermedad rara ha de ser, por extensión, raro.

Esta situación es consecuencia de los objetivos que se marcó inicialmente el *Diccionario de Autoridades*, puesto que le otorgó una relevancia de segundo orden a la incorporación de léxico técnico relacionado con la medicina, en tanto que se planteó reservarlo para crear una obra dedicada exclusivamente a esta cuestión. Así,

tan solo fueron incluidas las voces más comunes y precisas procedentes del campo de las ciencias, aunque se pueden hallar ejemplos que hacen dudar del cumplimiento de esta orientación; o sea, se pone de manifiesto el problema de la selección de entradas desde las primeras ediciones de este diccionario (GUTIÉRREZ RODILLA, 1993).

Es evidente que la vigesimosegunda edición supone un avance con respecto al tratamiento lexicográfico de algunos de los términos especializados sobre patologías poco prevalentes. Tanto es así que, en esta pequeña selección, se encuentran nuevas definiciones lexicográficas para fenilcetonuria, narcolepsia y nevus. También es encomiable el esfuerzo por adaptar ciertas definiciones médicas a los avances de la ciencia, como ocurre en los casos de acromegalia o hidrocefalia.

Sin embargo, son varias las entradas que reclaman una reformulación de acuerdo con estos avances científicos (por ejemplo, no se especifican correctamente algunos síntomas de la acondroplasia; o la definición de braquicéfalo resulta, hasta cierto punto, oscura, entre otros). Por otra parte, son incoherentes las remisiones de ciertas definiciones de sustantivos (como albinismo, braquicefalia) a su correspondiente adjetivo (albino, braquicéfalo), cuando en entradas similares (por ejemplo, en hidrocefalia) los sustantivos reciben definición completa. Por tanto, parece aconsejable la remodelación de algunas de estas entradas lexicográficas que –en muchos casos– han permanecido invariables durante varias décadas en las distintas ediciones del diccionario académico (ejemplo de ello son braquicéfalo o esclerodermia).

Como evoca Gutiérrez Rodilla, en el siglo XVIII, los redactores del *Diccionario de Autoridades* se basaron en la tradición literaria para crear el repertorio léxico; de esta manera, los términos médicos que fueron incluidos ayudaban a entender las obras literarias, quedando al margen las necesidades de los usuarios de la lengua en cuanto al conocimiento de la realidad. “Es una situación que se continúa en gran medida en la lexicografía actual: no sólo en lo que ésta (*sic*) actitud tiene de razonable, sino también en sus rasgos más extremos, como el culto excesivo que nuestros diccionarios tienen al pasado [...]” (GUTIÉRREZ RODILLA, 1993, p.471).

Desde otro enfoque, sin entrar en un análisis exhaustivo sobre la formación de unidades léxicas referidas a enfermedades raras, tanto las que son recogidas en el *DRAE* como las que no, hay que advertir que estas comparten los mismos mecanismos morfológicos que otras palabras de uso común. Así, por ejemplo, “aniridia”, “anodoncia” o “anotia” (con prefijo privativo o de negación “an-”), “excenfalía” (prefijada por “ex-”, con el sentido de “fuera de”), “hipopituitarismo” o “hipocondroplasia” (prefijadas por “hipo-”, “por debajo de”), “hipertricosis” (“hiper-” o “por encima de”).

Igualmente, se encuentran compuestos como “hidrocefalia” (“hidro-” = “agua” y “-cefalia” = “cabeza”), “microcefalia” (“micro-” = “muy pequeño”) y “braquidactilia” o “braquicéfalo” (“braqui-” gr. *brachys*, “corto”, referido a “dedos” y “cabeza”). Algunas palabras incorporan un segundo elemento de composición referido a la sangre “-emia”: “galactosemia” < “galactosa”; “citrulinemia” < “citrulina”; “coroidemia” < “coroide”; “talasemia” < gr. *thálassa*, “mar”. También es frecuente la nominalización a partir de

bases sustantivas que incorporan sufijos como “-osis” (“glucogenosis” < “glucógeno”; “legionelosis” < “*legionella*”; “brucelosis” < “*brucella*”; “mastocitosis” < “mastocito”; “sialidosis” < “salidasa”) e “-ismo” (“albinismo”; “botulismo”).

Según lo anterior, no se pueden tampoco determinar que las causas de inclusión o exclusión de lemas sobre enfermedades raras, en los diccionarios académicos, residan en algún tipo de incongruencia con respecto a las normas habituales por las que se rige la lengua española en los procesos de formación de palabras.

Conclusiones

1. En este trabajo se pone de manifiesto la imprecisión en los criterios lexicográficos que se manejan para la incorporación y el tratamiento de las unidades léxicas especializadas en los diccionarios académicos; concretamente, en los términos referidos al área de la medicina y las ciencias de la salud, como se da cuenta en el conjunto heterogéneo de términos sobre enfermedades raras que han sido seleccionados. De un total de cincuenta y cuatro patologías, tan solo veinte (el 37.03 %) están lematizadas en el *DRAE*. Especialmente destacable es la ausencia de la voz fibromialgia, puesto que en los últimos años ya es considerada una enfermedad prevalente y, sin embargo, carece de lema en el citado diccionario.

2. En consecuencia, no se ha podido deducir con exactitud, en este estudio, cuáles son los principios que se aplican en el tratamiento lexicográfico de las entradas dedicadas a enfermedades raras y, por tanto, se llega a la conclusión de que esta muestra de términos no aparece recogida de forma sistemática en el diccionario académico, a pesar de presentar las mismas características que otras palabras del léxico general.

3. El diccionario académico cubre de manera muy parcial las necesidades de los usuarios (público no especializado, profesionales de la comunicación sin formación en medicina o ciencias de la salud, entre otros) que pretendan informarse sobre diversos aspectos lexicográficos (definiciones, variaciones en la codificación de las voces, por mencionar solo algunos) de las patologías poco prevalentes. No obstante, hay que aludir obligadamente al mérito que supone la creciente incorporación de vocablos referidos a estas patologías en las distintas ediciones del *DRAE*, que ha tenido lugar desde el siglo pasado hasta nuestros días.

4. En todo caso, el diccionario de la Real Academia es un referente clave, al menos, para cualquier hispanohablante, a la hora de resolver dudas léxico-terminológicas y, en este sentido, no debería perder de vista su cometido general de aclarar el significado de aquellas palabras –especializadas o no– que se van haciendo patrimonio de nuestra lengua y que, con mayor o menor tradición, se repiten diariamente en el discurso.

5. Convendría, pues, que el diccionario ampliara la nómina de definiciones relativas a enfermedades raras, pudiendo de esta forma generar una idea aproximada y no prioritariamente científica, sino principalmente divulgativa, de aquellas que pudieran

considerarse más usuales (por ejemplo, basándose en el índice de referencias que se hacen de ellas en los medios de masas); ampliando también así el conocimiento general que en la actualidad se tiene sobre estas patologías.

6. Asimismo, sería conveniente acometer, desde un punto de vista científico y especializado, la ardua tarea de elaborar un diccionario de enfermedades raras –o mejor enfermedades poco frecuentes– que pretenda acercar el conocimiento de la terminología sobre estas patologías a un público no especialista. Si bien es cierto que FEDER –a nivel nacional– y EURORDIS (2014) –a nivel europeo– en sus respectivas páginas en línea recopilan información sumamente útil y actualizada sobre esta cuestión.

7. Un nivel ulterior en el estudio sobre la presencia de las voces que designan enfermedades raras en los diccionarios habría de considerar la consulta del *Diccionario de términos médicos* de la Real Academia Nacional de Medicina (2012) y podría completarse con la búsqueda en otros repertorios como el *Vocabulario científico y técnico* de la Real Academia de las Ciencias Exactas, Físicas y Naturales (1996).

RIDAO RODRIGO, S.; RODRÍGUEZ MUÑOZ, F. J. Lexical-terminological evolution of rare diseases: review of dictionaries of the Real Academia Española. *Alfa*, São Paulo, v.60, n.1, p.95-118, 2016.

- *ABSTRACT: This paper focuses on the terminological development of fifty-four rare diseases. It analyzes the degree of lexical acceptance that these terms have and have had –over time– in their treatment and inclusion in academic dictionaries of Spanish language. Until now, only twenty of the selected terms have been included in DRAE, accounting for 37.03 %. This situation shows the lack of solid criteria in incorporating new terms about rare diseases in this general dictionary. The most noticeable case is fibromyalgia, a pathology that has recently ceased to be considered a rare disease, which, however, does not appear in DRAE. If, on the one hand, it must be assumed that the DRAE is not a specialized medical dictionary; on the other, it must assess the degree of incorporation of these voices in social life.*
- *KEYWORDS: Vocabulary. Terminology. Diccionario de la Real Academia Española. Rare diseases.*

REFERENCIAS

ANGLADA, E. Diccionarios y vocabularios de especialidad. *Anuari de Filología*, Barcelona, v.XV, n.3, p.9-24, 1992.

ARCOS, J. M. El Día Mundial de las Enfermedades Raras en las noticias de prensa. El ejemplo de Andalucía. *Discurso & Sociedad*, [S.l.], v.7, n.1, p.224-247, 2013.

BAÑÓN, A. et al. **Communication strategies and challenges for rare diseases: medical research as a referent: a quantitative-discursive study Spanish printed and digital written press (2009-2010)**. Valencia: CIBERER, 2011.

BOSQUE, I. Sobre la teoría de la definición lexicográfica. **Verba**, Santiago de Compostela, v.9, p.105-123, 1982.

CABRÉ, M. T. Sobre la difusa y confusa noción de lo especializado. En: GÓMEZ DE ENTERRÍA, M. J.; RODRÍGUEZ DEL BOSQUE, I. (Ed.). **El español lengua de comunicación en las organizaciones empresariales**. Cizur Menor: Aranzadi, 2010. p.33-40.

_____. **La terminología: representación y comunicación**. Barcelona: Ed. da Universidad Pompeu Fabra, 1999.

CABRÉ, M. T. et al. Las características del conocimiento especializado y la relación con el conocimiento general. En: CABRÉ, M. T.; FELIU, J. (Ed.). **La terminología científico-técnica**. Barcelona: Instituto Universitario de Lingüística Aplicada, 2001. p.173-186.

COMISIÓN EUROPEA. DIRECCIÓN GENERAL DE SANIDAD Y PROTECCIÓN DE LOS CONSUMIDORES. **Consulta pública: las enfermedades raras: un desafío para Europa**. Disponible en: <ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_es.pdf>. Acceso en: 1 marzo 2014.

CUESTA MARTÍNEZ, P.; DE VEGA PÉREZ, P. Observaciones sobre las características lexicográficas del vocabulario científico y técnico. **Boletín de la Real Academia Española**, Madrid, v.72, n.252, p.173-196, 1992.

DICCIOMED. **Diccionario médico-biológico, histórico y etimológico**. Salamanca: Ediciones Universidad Salamanca. Disponible en: <<http://dicciomed.eusal.es/>>. Acceso en: 3 sept. 2014.

ENFERMEDADES RARAS. **Manual de humanidad para encontrar las claves de la felicidad**. Madrid: Loquenoexiste, 2009.

ENSERIO. **Estudio sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España**. Madrid: FEDER/Caja Madrid, 2009.

EURORDIS. **Rare diseases europe**. Disponible en: <<http://www.eurordis.org/>>. Acceso en: 3 sept. 2014.

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS [FEDER]. Disponible en: <<http://www.enfermedades-raras.org/>>. Acceso en: 3 sept. 2014.

FORNIELES, J.; URÁN, I. Apuntes sobre comunicación y enfermedades raras. En: FORNIELES, J.; BAÑÓN, A.; REQUENA, S. (Ed.). **Lenguaje, comunicación y salud**. Sevilla: ArCiBel, 2011. p.201-212.

- GONZÁLEZ-MENESES LÓPEZ, A. et al. **Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras**. Sevilla: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, 2008.
- GRIGGS, R. C. et al. Clinical research for rare disease: opportunities, challenges, and solutions. **Molecular Genetics and Metabolism**, [S.l.], v.96, p.20-26, 2009.
- GUTIÉRREZ RODILLA, B. M. **El lenguaje de las ciencias**. Madrid: Gredos, 2005.
- _____. Los términos relacionados con la medicina en el Diccionario de Autoridades. **Boletín de la Real Academia Española**, Madrid, v.73, n.260, p.463-512, 1993.
- GWYN, R. **Communicating health and illness**. Londres: Sage, 2001.
- HOFFMANN, L. Característiques dels llenguatges d'especialitat. Les principals tendències en la recerca sobre els llenguatges d'especialitat. En: BRUMME, J. (Ed.). **Llenguatges d'especialitat: selecció de textos de Lothar Hoffmann**. Barcelona: Ed. da Universidad Pompeu Fabra, 1998, p.21-69.
- LERAT, P. **Las lenguas especializadas**. Barcelona: Ariel, 1997.
- MATEO, V. **Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias**. Madrid: Instituto de Migraciones, 2001.
- MEJRI, S. Phraséologie et traduction. En: MOGORRÓN, P.; MEJRI, S. (Ed.). **Langues spécialisées, figement et traduction**. Alicante: Universidad de Alicante, 2012. p.19-31.
- MOGORRÓN, P.; MEJRI, S. **Langues spécialisées, figement et traduction**. Alicante: Universidad de Alicante, 2012.
- ORPHANET. **Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos**. Disponible en: <<http://www.orpha.net/>>. Acceso en: 3 sept. 2014.
- POSADA DE LA PAZ, M.; GROFT, S. C. **Rare diseases epidemiology**. Londres ; Nueva York: Springer, 2010. (Advances in Experimental Medicine and Biology, v.686).
- REAL ACADEMIA DE LAS CIENCIAS EXACTAS, FÍSICAS Y NATURALES. **Vocabulario científico y técnico**. Madrid: Espasa-Calpe, 1996.
- REAL ACADEMIA ESPAÑOLA [RAE]. **Diccionario de la lengua española**. 22.ed. con enmiendas. Versión en línea. Madrid: Espasa-Calpe, 2001. Disponible en: <<http://www.rae.es/diccionario-de-la-lengua-espanola/sobre-la-22a-edicion-2001/>>. Acceso en: 3 sept. 2014.
- _____. **Diccionario de la lengua española**. 21.ed. Madrid: Espasa-Calpe, 1992.
- _____. **Diccionario de la lengua española**. 20. ed. Madrid: Espasa-Calpe, 1984.
- _____. **Diccionario de la lengua española**. 19.ed. Madrid: Espasa-Calpe, 1970.
- _____. **Diccionario de la lengua española**. 18.ed. Madrid: Espasa-Calpe, 1956.

- _____. **Diccionario de la lengua española**. 17.ed. Madrid: Espasa-Calpe, 1947.
- _____. **Diccionario de la lengua española**. 16.ed. Madrid: Espasa-Calpe, 1936.
- _____. **Diccionario manual e ilustrado de la lengua española**. Madrid: Espasa-Calpe, 1927.
- _____. **Diccionario de la lengua castellana por la Real Academia Española**. 13.ed. Madrid: Hernando y cía, 1899.
- _____. **Diccionario de la lengua castellana por la Real Academia Española**. 12.ed. Madrid: Gregorio Hernando, 1884.
- _____. **Diccionario de la lengua castellana compuesto por la Real Academia Española**. 4.ed. Madrid: Viuda de Ibarra, 1803.
- _____. **Diccionario de autoridades**. 2.ed. Madrid: Joaquín Ibarra, 1770. Tomos I-VI. Disponible en: <<http://buscon.rae.es/ntlle/SrvltGUISalirNtllle>>. Acceso en: 14 marzo 2016.
- _____. **Diccionario de autoridades**. Madrid: Imprenta de Francisco del Hierro, 1726-1739. Tomos I-VI. Disponible en: <<http://web.frl.es/DA.html>>. Acceso en: 14 marzo 2016.
- REAL ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA. **Diccionario de términos médicos**. Madrid: Editorial Médica Panamericana, 2012.
- REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DEL INSTITUTO DE SALUD CARLOS III. Disponible en: <<https://registoraras.isciii.es/>>. Acceso en: 3 sept. 2014.
- REQUENA, S. Aproximación al síndrome de Moebius y sus repercusiones en el ámbito de la comunicación. En: FORNIELES, J.; BAÑÓN, A.; REQUENA, S. (Ed.). **Lenguaje, comunicación y salud**. Sevilla: ArCiBel, 2011. p.201-212.
- RIDAO, S. Ideología en prensa española: tratamiento discursivo de la enfermedad rara ataxia. **Estudios sobre el Mensaje Periodístico**, Madrid, v.17, n.2, p.581-594, 2011.
- RODRÍGUEZ MUÑOZ, F. J. **Evaluación pragmática de niños con síndrome de Asperger**. Múnich: Lincom Verlag, 2013.
- RONDEAU, G. **Introduction à la terminologie**. Québec: Gaëtan Morin Éditeur, 1981.
- SANTAMARÍA, C. **Les definicions dels termes d'especialitat en els diccionaris generals: diversitat i sistematització**. Barcelona: Ed. da Universidad Pompeu Fabra, 1998.

Recebido em setembro de 2014

Aprovado em outubro de 2014