



| Version 01 | [März 2019]

# Verfahrensdokument: Nomenklatur der seltenen Krankheiten in deutscher Sprache

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

[www.orphadata.org](http://www.orphadata.org)

Instituts  
thématiques



**Inserm**

Institut national  
de la santé et de la recherche médicale



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union

# Inhaltsverzeichnis

<b>I. Einleitung</b> .....	3
1. Zweck/Ziele.....	3
2. Haftungsausschluss.....	3
3. Anwendungsbereich .....	3
4. Referenzen.....	4
5. Definitionen.....	4
6. Archivierung und Aktualisierung .....	6
1. Flowchart.....	7
2. Beschreibung.....	8
<b>III. Benennungsrichtlinien</b> .....	9
1. Formale Regeln.....	9
a) Grammatikalischer Numerus.....	9
b) Diakritika und Sonderzeichen .....	9
c) Griechische Buchstaben .....	9
d) Großbuchstaben.....	9
e) Orthographische Varianten im englischen Sprachgebrauch .....	10
f) Bindestriche .....	10
g) Chemische Nomenklatur .....	11
h) Gen-Nomenklatur.....	11
i) Protein-Nomenklatur.....	11
2. Allgemeine Redaktionsregeln.....	11
a) Priorität der klinischen Praxis .....	11
b) Wortfolge .....	12
c) Lateinische Ausdrücke .....	12
d) Ehemalige Nomenklaturen.....	12
e) Vergleichende Verwendung bestimmter Wörter.....	12
f) Häufige Arten der Benennung von Krankheiten .....	15
g) Kontrastieren zwischen ähnlichen Krankheiten .....	16
h) Akronyme als bevorzugte Begriffe .....	18
3. Spezifische redaktionelle Regeln.....	19
a) Deletionen und Duplikationen von Chromosomen.....	19
b) Stoffwechselkrankheiten .....	19
c) Endokrinologie .....	20
d) Infektiologie-Parasitologie.....	20

---

# I. Einleitung

## 1. Zweck/Ziele

Bislang gibt es keinen internationalen Konsens darüber, wie die Namensgebung der seltenen Krankheiten erfolgen soll. Dieses Dokument zielt darauf ab, eine Reihe von Regeln zu definieren, die in der Orphanet-Datenbank verwendet werden, um eine korrekte Nomenklatur zu etablieren. Soweit möglich ist die Orphanet-Nomenklatur:

- basierend auf der klinischen Praxis;
- von Fachleuten validiert;
- umfassend;
- konsistent;
- stabil (soweit als möglich, unter Berücksichtigung der fortschreitenden Entwicklung wissenschaftlicher Erkenntnisse).

Ein geeigneter Name sollte eigenständig sein und Unklarheiten mit ähnlichen Krankheiten vermeiden.

## 2. Haftungsausschluss

- Diese Veröffentlichung ist Teil der Gemeinsamen Maßnahme 677024 RD-ACTION, die aus Mitteln des Gesundheitsprogramms der Europäischen Union (2014-2020) finanziert wurde.
- Der Inhalt dieser Veröffentlichung gibt nur die Ansichten des Verfassers wieder und liegt in seiner alleinigen Verantwortung; er kann nicht als Ausdruck der Ansichten der Europäischen Kommission und/oder der Exekutivagentur für Verbraucher, Gesundheit, Landwirtschaft und Ernährung oder einer anderen Einrichtung der Europäischen Union angesehen werden. Die Europäische Kommission und die Agentur übernehmen keine Verantwortung für die Verwendung der darin enthaltenen Informationen.

## 3. Anwendungsbereich

Die vorliegenden Benennungsregeln gelten für alle in der Orphanet-Datenbank aufgeführten Krankheitsbilder, unabhängig von ihrer Typologie (Gruppen von Erkrankungen, Störungen oder Subtypen).

Die Orphanet-Nomenklatur der seltenen Krankheiten in englischer Sprache wird von den für die Bestandsaufnahme und Klassifizierung der Krankheiten zuständigen Informationswissenschaftlern unter der Verantwortung des wissenschaftlichen Direktors des Orphanet-Koordinierungsteams verwaltet. Zur Anpassung der Entscheidungen werden regelmäßig Experten hinzugezogen.

Seit dem Jahr 2017 wird die deutsche Übersetzung der Orphanet-Nomenklatur der seltenen Krankheiten durch Fachkräfte des DIMDI zur Verfügung gestellt. Im Zeitraum 2004-2017 erfolgte die Übersetzung durch die Informationswissenschaftler des deutschen Orphanet Teams. Das Team von Orphanet Deutschland, vertreten durch seinen Landeskoordinator, ist für die Veröffentlichung und die Qualität der Nomenklatur der seltenen Krankheiten in Deutsch verantwortlich. Das wissenschaftliche Personal ist für die Validierung der Orphanet-Nomenklatur der seltenen Krankheiten in der Landessprache zuständig. Die Implementierung der Orphanet RD-Nomenklatur in die Datenbank und die Verbreitung erfolgt durch das koordinierende Orphanet-Team.

## 4. Referenzen

Den hier definierten Regeln liegen verschiedene internationale biomedizinische Terminologien zugrunde:

- Internationale Klassifikation der Krankheiten, Version 10 ([ICD-10](#)), herausgegeben von der Weltgesundheitsorganisation).
- Internationale Klassifikation der onkologischen Krankheiten, Version 3 ([ICD-O-3](#)), herausgegeben von der Weltgesundheitsorganisation).
- MeSH (Medical Subject Headings) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh>).
- Internationale Vereinigung für reine und angewandte Chemie - [IUPAC](#).
- Internationale Vereinigung für Biochemie und Molekularbiologie - [IUBMB](#).
- HUGO Gen-Nomenklatur-Ausschuss - [HGNC](#).
- UniProt Wissensdatenbank – [UniProt-KB](#).

Orphanet-Verfahren:

- [Orphanet-Inventar der seltenen Krankheiten](#)
- Verfahren zu den Auswahlverfahren von Experten werden in Kürze veröffentlicht.

## 5. Definitionen

**Akronyme** werden nur dann verwendet, wenn sie tatsächlich in der Literatur verwendet werden: Convenience-Akronyme, die in Orphanet-Zusammenfassungen verwendet werden und in der wissenschaftlichen Gemeinschaft keinen Nutzen haben, werden nicht berücksichtigt. Mehrere Entitäten können sich das gleiche Akronym teilen.

**Redaktionelle Regeln** sind eine Reihe guter Praktiken, die darauf abzielen, eine gewisse Konsistenz der Nomenklatur zu gewährleisten. Sie befassen sich mit dem semantischen Inhalt der Nomenklatur. Im Gegensatz zu formalen Regeln sind sie eher als Empfehlungen denn als Vorgaben zu verstehen und werden von den Informationswissenschaftlern entsprechend dem Kontext der jeweiligen Krankheit interpretiert.

**Experten**, die in diesem Verfahrensdokument erwähnt werden, sind die von Orphanet als führend im medizinischen Bereich für eine seltene Erkrankung oder eine Gruppe von seltenen Erkrankungen identifizierten Gesundheitsexperten.

**Formale Regeln** sollen die Konsistenz von Rechtschreibung und Grammatik in der gesamten Orphanet-Nomenklatur gewährleisten. Sie befassen sich nicht mit dem semantischen Inhalt der Nomenklatur. Sie bilden einen konventionellen Bezugsrahmen; ihre Vorgaben sollen nicht interpretiert, sondern kontextunabhängig angewendet werden.

**Schlüsselwörter/Stichwörter** sind wichtige Begriffe für eine Krankheit oder eine Krankheitsgruppe, die sinnvollerweise für die Umleitung von Nutzern auf relevante Krankheiten beibehalten werden, aber nicht den Definitionskriterien eines bevorzugten Namens, eines Synonyms oder eines Akronyms entsprechen. Schlüsselwörter werden nur in der Liste der Suchergebnisse angezeigt, die durch eine Anfrage erzeugt wurden.

Der **ORPHA-Code** ist der eindeutige Identifikator, der von der Datenbank jedem Eintrag zugeordnet wird.

**Vorzugsbegriffe** repräsentieren in der Regel den am weitesten verbreiteten Namen in der medizinischen Fachwelt. Dies kann definiert werden durch:

- Ein veröffentlichter Konsens;
- die Meinung von Experten des jeweiligen medizinischen Fachgebietes;
- Überwältigende Dominanz des Namens in der medizinischen Literatur;

**Bevorzugte Begriffe/Vorzugsbegriffe** sind in der gesamten Datenbank eindeutig und nur einem ORPHA-Code zugeordnet.

**Synonyme** sind perfekte Äquivalente im Umfang des bevorzugten Begriffs, dem sie zugeordnet sind. Einem Vorzugsbegriff werden so viele Synonyme wie nötig hinzugefügt. Untergeordnete Einheiten werden nicht zu den Synonymen gezählt.

**Koordinierendes Orphanet-Team (*Orphanet coordination team, OCT*):** Das französische Team von US14 Inserm, welches das Orphanet-Netzwerk koordiniert, die englische Orphanet-Nomenklatur und ihre wissenschaftlichen Anmerkungen erstellt und ebenfalls für die Koordination der Produktion der wissenschaftlichen Inhalte und aller Netzwerkaktivitäten einschließlich der Übersetzung verantwortlich ist.

**Nationales Orphanet-Team (*Orphanet national team, ONT*):** Die Teams, die sich in jedem teilnehmenden Land des Orphanet-Netzwerks befinden und durch nationale Behörden anerkannt sind. Ein ONT besteht mindestens aus einem Landeskoordinator, der für die nationalen Orphanet-Aktivitäten einschließlich der Übersetzung verantwortlich ist. Dazu können auch ein oder mehrere Informationswissenschaftler, Übersetzungsmitarbeiter und ein Projektmanager gehören.

**Orphanet Landeskoordinator:** Er wird von der am Orphanet-Netzwerk beteiligten Institution benannt. Er/sie nimmt am Orphanet Management Board teil, organisiert die Leitung des Projekts auf nationaler Ebene, einschließlich der Zusammenarbeit mit Fachgesellschaften, nationalen Behörden und Patientenorganisationen, und gegebenenfalls den Aufbau des Orphanet-Teams. Er ist verantwortlich für die gesamte Datenproduktion (entweder Kerndaten oder nationale Daten), das Datenqualitätsmanagement und die Übersetzung innerhalb des ONT.

Das **Orphanet Management Board** : Der Vorstand des Orphanet-Netzwerks. Es besteht aus allen Landeskoordinatoren des ONT innerhalb des Netzwerks. Den Vorsitz führt der Projektkoordinator am Inserm.

**Übersetzungspersonal:** Personal, das für die Übersetzung/Anpassung der Nomenklatur in die Landessprache entweder innerhalb des Orphanet-Teams oder von diesem gegebenenfalls innerhalb eines Drittanbieters ernannt ist.

**Wissenschaftliches Personal:** Mitarbeiter, die für die medizinische Validierung der Nomenklatur in der Landessprache verantwortlich sind, entweder innerhalb des Orphanet-Teams (Landeskoordinator, Projektleiter...) oder von ihm ernannt (Nationaler Beirat, Ärzte...).

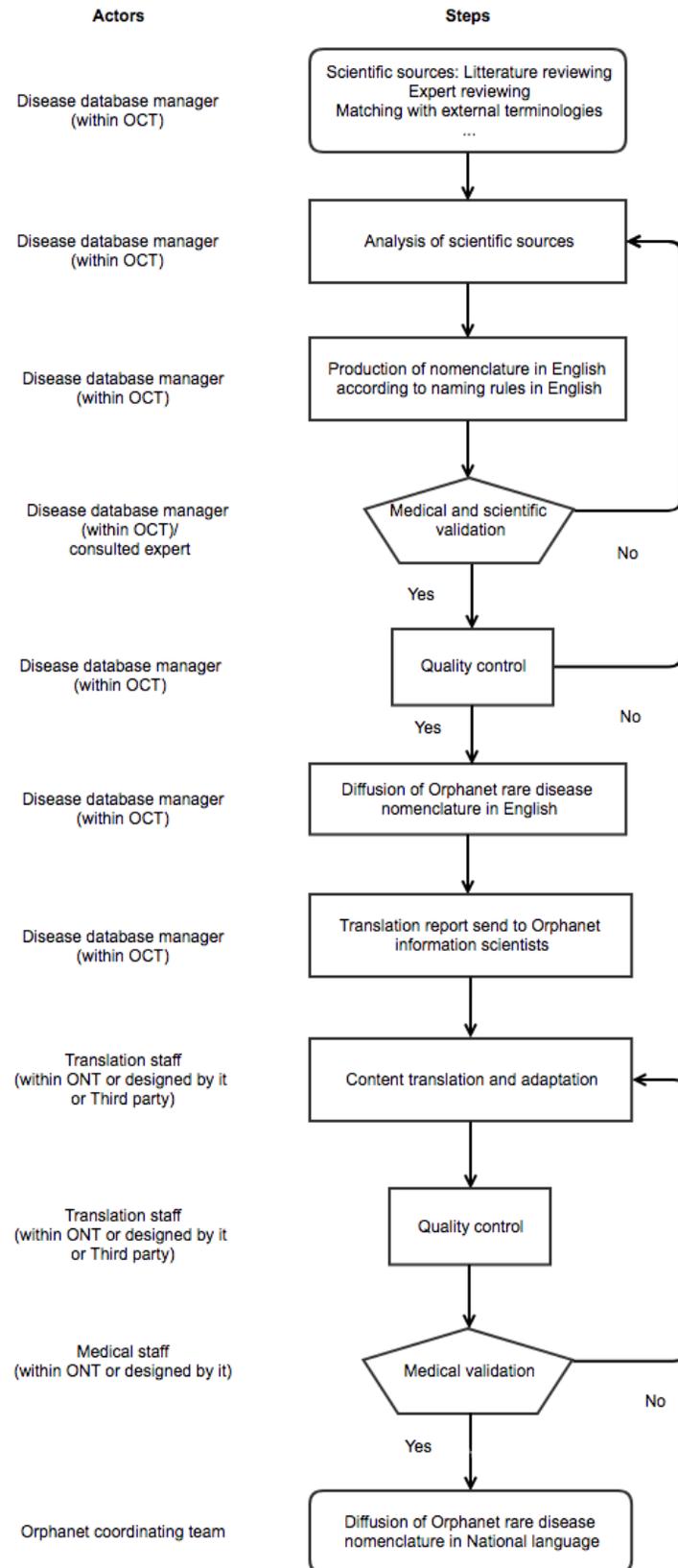
**Nationaler Beirat:** ONT kann beschließen, einen nationalen Beirat einzurichten, dessen Mitglieder von den entsprechenden legitimen Institutionen (Fachgesellschaften, nationale Behörden usw.) ernannt werden, die auf Länderebene definiert werden. Die Mitglieder des Nationalen Beirats bringen ihre Expertise für Orphanet auf Länderebene ein und validieren alle Datenbankinhalte zu den für das jeweilige Land aufgeführten Ressourcen sowie die Erstellung der Nomenklatur für seltene Krankheiten in der Landessprache, falls relevant.

## 6. Archivierung und Aktualisierung

Dieses Dokument wurde an die "Disease Naming Rules in English" angepasst und wird mindestens einmal jährlich oder bei Bedarf häufiger vom Übersetzungspersonal aktualisiert und vom ONT genehmigt. Die aktuellste Version ist auf der Orphanet-Website verfügbar: [www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/\[ISOCODE national language\]/Disease\\_naming\\_rules\\_in\\_\[DE\]\\_R1\\_Nom\\_01.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/[ISOCODE national language]/Disease_naming_rules_in_[DE]_R1_Nom_01.pdf)

# I. METHODIK

## 1. Flowchart



## 2. Beschreibung

Daten aus wissenschaftlichen Quellen werden von dem für das Inventar der seltenen Krankheiten zuständigen Informationswissenschaftler in englischer Sprache ausgewertet.

Nach den [englischen Namensregeln](#) implementiert der Informationswissenschaftler Änderungen der englischen Nomenklatur seltener Krankheiten in die Orphanet-Datenbank. Wenn diese Änderungen nur ein Ergebnis formaler Regeln sind, werden sie nicht wissenschaftlich validiert.

Andernfalls wird die neue Nomenklatur vom Manager der Datenbank für seltene Krankheiten (d.h. wenn eine semantische Regel für die interne Konsistenz angewendet wird) oder von einem Experten (d.h. wenn eine Entscheidung über den bevorzugten Begriff gegenüber einem Synonym getroffen werden soll) oder von beiden validiert.

Die Qualitätskontrolle erfolgt durch den Informationswissenschaftler, der die Umsetzung der formalen und redaktionellen Regeln regelmäßig überprüft.

Die Erstellung (Übersetzung und Anpassung, Qualitätskontrolle und Validierung) der Orphanet Nomenklatur für seltene Krankheiten in anderen Sprachen als Englisch kann durch das jeweilige Orphanet National Team (ONT) oder durch Personen erfolgen, die vom Landeskoordinator benannt/bestellt wurden.

Gemäß den nachstehenden Namensregeln implementiert das Übersetzungspersonal in Deutschland neue und geänderte Begriffe der Nomenklatur der seltenen Krankheiten in deutscher Sprache. Wenn diese Änderungen nur das Ergebnis formaler Regeln sind, durchlaufen sie keine medizinische Validierung.

Andernfalls sollte das vom Orphanet-De-Team ernannte Übersetzungspersonal [Projektleiter Orphanet DE, Mitarbeiter DIMDI] die neuen Nomenklatur Bedingungen bestätigen. Die Qualitätskontrolle wird von den Übersetzern durchgeführt, die regelmäßig die Umsetzung der formalen und redaktionellen Regeln bewerten.

Die Nomenklatur der seltenen Krankheiten von Orphanet wird je nach Verbreitungskanal unterschiedlich häufig veröffentlicht (täglich für die Website - [www.orpha.net](http://www.orpha.net)-, monatlich für die Orphanet-Downloadplattform - [www.orphadata.org](http://www.orphadata.org)- und die Orphanet Rare Disease Ontology - [ORDO](#) - sowie halbjährlich für die Orphanet Report Series "[List of rare diseases](#)").

---

## III. Benennungsrichtlinien

### 1. Formale Regeln

#### a) Grammatikalischer Numerus

Die allgemeine Regel ist, jeden Namen im Singular anzulegen, auch für Gruppen von Krankheiten.

Bsp.: ORPHA93665      *Autoinflammatorisches Syndrom*

Ausnahmen werden gemacht, wenn die Verwendung des Singulars zu einer Ungenauigkeit führen würde oder wenn die Verwendung des Singulars grammatikalisch unmöglich ist.

Bsp.: ORPHA1200      *Choanalatresie-Schwerhörigkeit-Herzfehler-kraniofaziale Dysmorphien-Syndrom*

Im Falle einer Mehrfachbeteiligung wird der grammatikalische Plural verwendet.

Bsp.: ORPHA2505      *Multiple benigne ringförmige Hautfalten der Extremitäten*

Attributive Substantive, d.h. Substantive, die wie Adjektive verwendet werden, haben die Tendenz, immer singular zu bleiben, auch wenn ein Plural semantisch angemessener erscheint:

Bsp.: ORPHA182095      *Interstitielle Lungenkrankheit*

#### b) Diakritika und Sonderzeichen

Sie treten recht häufig in Eponymen auf. Die allgemeine Regel ist, die diakritischen Zeichen der Originalsprache beizubehalten.

Bsp.: ORPHA117      *Behçet-Syndrom* (Cedille - Türkisch)  
ORPHA1532      *Gómez-López-Hernández-Syndrom* (Akzent - Spanisch)  
ORPHA99873      *Hand-Schüller-Christian-Krankheit* (Umlaut - Deutsch)  
ORPHA178333      *Åland Island-Augenkrankheit* (Ring - Schwedisch)

Die Umsetzung dieser Regel ist derzeit jedoch durch die fehlende Systemunterstützung für einige zusätzliche Buchstaben eingeschränkt.

#### c) Griechische Buchstaben

Griechische Buchstaben werden mit ihrem Namen im römischen Alphabet erwähnt, nicht mit ihrer Form im griechischen Alphabet.

Bsp.: ORPHA60      *Alpha-1-Antitrypsin-Mangel*  
ORPHA100024      *Mu-Schwerkettenkrankheit*

#### d) Großbuchstaben

Der erste Buchstabe jedes Krankheitsnamens ist ein Großbuchstabe. Der erste Buchstabe eines jeden Eigennamens ist ein Großbuchstabe. Wenn sowohl ein Akronym als auch seine vollständige Form als mögliche Namen einer Entität angegeben werden, werden die Buchstaben der vollständigen Form nicht groß geschrieben (hier engl. Beispiel).

Bsp.: ORPHA2576      *MULIBREY nanism has as a synonym the developed form Muscle-liver-brain-eye nanism, not MUScle-LIver-BRAin-EYE nanism.*

## e) Orthographische Varianten im englischen Sprachgebrauch

In der Nomenklatur wird aufgrund praktischer Erwägung die amerikanische der britischen Schreibweise vorgezogen: Kopieren und Einfügen von und nach Pubmed ist so einfacher zu realisieren, da in der wissenschaftlichen Literatur vorwiegend die amerikanische Schreibweise Gebrauch findet.

## f) Bindestriche

### i. Zusammengesetzte Modifikatoren

Zusammengesetzte Modifikatoren bestehen aus zwei oder mehr attributiven Wörtern, die zusammen wie ein Adjektiv verwendet werden, um ein Substantiv oder eine Substantivphrase zu modifizieren. Ihre Elemente werden durch einen Bindestrich verbunden.

Bsp.: ORPHA208650 **Cryopyrin-assoziiertes** periodisches Syndrom

### ii. Präfixe

Einige Präfixe (*co-*, *pre-*, *post-*, *mid-*, *de-*, *non-*, *anti-*, *auto-* etc.) können verschmolzen oder mit Bindestrich versehen sein. Viele alteingesessene Wörter, wie z.B. *Antikörper* benötigen keinen Bindestrich, da das Präfix vollständig fusioniert ist. Die redaktionellen Entscheidungen von Orphanet sind wie folgt:

- Bindestrich nach *nicht* ;
- Bindestrich vor den korrekten Substantiven und Abkürzungen;
- Bindestrich, wenn das Präfix auf einen Ausdruck und nicht auf ein einzelnes Wort zutrifft;
- Fusion in allen anderen Fällen.

Beispiele zu *non*:

ORPHA176 *Nicht-rhizomele Chondrodysplasia punctata*

Beispiele zu korrekten Substantiven und Abkürzungen:

ORPHA1229 *Pseudo-TORCH-Syndrom*

ORPHA2981 *Pseudo-Zellweger-Syndrom*

Beispiele zu Ausdrücken:

ORPHA217253 *Anti-NMDA-Rezeptor-Enzephalitis*

Beispiele zu Fusionen:

ORPHA758 *Pseudoxanthoma elasticum*

### iii. Wörter aus griechischen und lateinischen Wortstämmen

Ein großer Teil des wissenschaftlichen Vokabulars besteht aus griechischen und lateinischen Wortstämmen, die im Deutschen nicht von selbst vorkommen können, aber frei assoziiert werden, um neue Namen zu schaffen. Beispiele: *cardio-*, *cephalo-*, *cerebro-*, *dermato-*, *entero-*, *naso-*, *oro-* usw. als erste Elemente, *-cyte*, *-emia*, *-pathy*, *-penia*, *-uria* usw. als letzte Elemente.

Die Silbentrennungsregeln für Wörter, die aus solchen Stämmen bestehen, sind variabel. Die redaktionelle Entscheidung von Orphanet besteht darin, die Elemente in der englischen Form in diesen Fällen zu verschmelzen, in der deutschen Version werden Bindestriche bevorzugt. Abweichungen in der Rechtschreibung werden nicht als Synonyme oder Schlüsselwörter berücksichtigt.

Bsp.: ORPHA2346 *Angioosteohypertrophic syndrome (engl.)*

ORPHA2346 *Angio-osteohypertrophisches Syndrom (de)*

Generell erfolgt eine Anpassung der lateinisch-griechischen Schreibweise zur deutschen Schreibweise. Dieses gilt insbesondere für die Schreibung des <k> oder <z> statt <c> und <ä> statt <ae >, <ö> statt <oe>.

#### iv. Koordinieren durch Bindestriche

Koordinierende Bindestriche werden verwendet, um Wörter oder Ausdrücke auf der gleichen Ebene zu vereinen, um eine Verbindung zu erzeugen, deren Bedeutung die Addition des separaten Elements ist. In der Orphanet-Nomenklatur wird dies oft verwendet, um einen Krankheitsnamen aus einer Liste von Anzeichen und Symptomen oder aus einer Liste von Namensgebern zu erstellen.

Bsp.: *ORPHA2668 Nephropathie-Schwerhörigkeit-Hyperparathyreoidismus-Syndrom*

#### v. Hängende Bindestriche

Abgehängte Bindestriche werden verwendet, wenn ein Präfix oder ein erstes Element einer Verbindung mit mehreren zweiten Elementen gemeinsam verwendet wird.

Bsp.: *ORPHA280628 Hyper- und Hypopigmentation, familiäre progressive*

#### g) Chemische Nomenklatur

Die Bezeichnung der Chemikalien, die in Namen für seltene Krankheiten verwendet werden, basiert auf den zusammenhängenden Nomenklaturen der [IUPAC](#) und der [IUBMB](#).

#### h) Gen-Nomenklatur

Die in den Krankheitsnamen verwendeten Genbezeichnungen folgen der internationalen Nomenklatur der [HGNC](#). Das "approved gene symbol" wird im bevorzugten Begriff verwendet, während in den Synonymen der "approved gene name" verwendet wird.

#### i) Protein-Nomenklatur

Die in den Krankheitsnamen verwendete Proteinbezeichnung folgt den Empfehlungen der [UniProt-KB](#). Wenn verfügbar, wird die Kurzbezeichnung "short name" im bevorzugten Begriff verwendet, und die Erweiterung wird in den Synonymen verwendet. Andernfalls wird der empfohlene Begriff "Recommended name" verwendet. Die alternative Bezeichnung "Alternative name" wird nicht verwendet, es sei denn, es wird in der biomedizinischen Literatur allgemein verwendet.

## 2. Allgemeine Redaktionsregeln

Die folgenden Regeln gelten für alle nachfolgend entwickelten Fälle:

- **Häufig verwendete Namen in der biomedizinischen Literatur werden als bevorzugte Begriffe verwendet, unabhängig von der jeweiligen Situation**
- **Die gängige, gut etablierte Praxis übertrifft jede andere redaktionelle Praxis**
- Wenn es mehrere konkurrierende Benennungen gibt, wird ihre Kompatibilität mit den internen redaktionellen Regeln geprüft, um den am besten geeigneten Begriff als bevorzugten Begriff zu wählen.
- Wenn sich aus der Literatur kein Name ergibt, dann wird er von Orphanet nach den redaktionellen Regeln vergeben.

#### a) Priorität der klinischen Praxis

Krankheiten in der Orphanet-Datenbank werden hauptsächlich auf klinischer Basis definiert. Die Nomenklatur folgt dementsprechend einer primär klinischen Logik. Genetische oder ätiologische Überlegungen können sekundär für zusätzliche Unterscheidungen herangezogen werden.

Krankheiten werden, soweit möglich, einheitlich innerhalb der Gruppen von Krankheiten benannt, zu denen sie gehören.

## b) Wortfolge

In der Wortfolge der Vorzugsbegriffe, die aus einem oder mehreren Adjektiven und einem Substantiv bestehen, ist immer das Substantiv vorangestellt. Die Adjektive werden alphabetisch oder nach ihrer Sinnhaftigkeit nachgestellt. Informationen über die Vererbung oder das Manifestationsalter werden an das Ende gestellt. Komplexe Syndrom-Bezeichnungen, die sich aus der Aneinanderreihung verschiedener klinischer Symptome ergeben und Synonyme können der gleichen Wortfolge folgen wie in der normalen Sprache. Qualifikanten bleiben in der Regel dort, wo sie grammatikalisch angemessen sind. Dies geschieht am häufigsten, um Krankheitssubtypen einzuführen (siehe unten in Abschnitt G).

## c) Lateinische Ausdrücke

Der medizinische Wortschatz enthält bestimmte lateinische Ausdrücke, die als Zitate verwendet werden, oft parallel zu englischen Adaptionen. Die Wahl der einen oder anderen Möglichkeit ist eine Frage des Gebrauchs, aber sie ist konsistent über eine einzige Gruppe von Krankheiten hinweg. Die andere Möglichkeit ist als Synonym gesetzt.

Die lateinische Rechtschreibung und Wortstellung wird respektiert und nicht mit der deutschen Anpassung vermischt.

Bsp.: *ORPHA1463 Triatriales Herz vs Cor triatriatum.*

## d) Ehemalige Nomenklaturen

Wenn die medizinische Fachwelt beschließt, eine Krankheit oder eine Gruppe von Krankheiten umzubenennen, wird der bevorzugte Begriff in den neuen Konsensusnamen geändert. Frühere Namen werden jedoch als Synonyme beibehalten.

Bsp.: *ORPHA2982 bevorzugter Begriff: Störung der Geschlechtsentwicklung bei 46,XX Karyotyp und Synonym: Pseudohermaphroditismus, weiblicher*

## e) Vergleichende Verwendung bestimmter Wörter

### i. Krankheit vs. Syndrom

Streng genommen bezieht sich das Wort Syndrom auf eine erkennbare und wiederkehrende Verbindung von Zeichen, Symptomen und anderen charakteristischen morbiden Merkmalen. Das Wort Krankheit bedeutet, dass die zugrunde liegende Ursache dieser Assoziation bekannt ist.

Leider verwendet die medizinische Nomenklatur die Wörter Syndrom und Krankheit nicht konsequent.

In der Orphanet-Nomenklatur wird die korrekte Verwendung dieser Wörter so weit wie möglich befolgt, aber die tatsächliche Verwendung in der Medizin hat Vorrang, auch wenn sie technisch falsch ist.

### ii. Wörter, die sich auf die Übertragung oder den Erwerb einer Krankheit beziehen

Um sich auf eine genetisch bedingte Krankheit zu beziehen, werden die Worte *familiär*, *hereditär*, *genetisch*, *konstitutionell*, *nicht-erworben* tendenziell ohne Bevorzugung in den Krankheitsnamen verwendet. Auch wenn mehrere in derselben Situation angemessen sein können, hat jeder von ihnen eine spezifische Bedeutung und wird nicht als gleichwertig angesehen.

*Hereditär* wird in der Regel als bevorzugter Begriff verwendet. Die anderen werden nur dann als Synonym hinzugefügt, wenn sie in der biomedizinischen Literatur verwendet werden. *Nicht-erworben* wird generell vermieden, da es sich lediglich um eine negative Charakterisierung handelt.

Um auf die fehlende familiäre Übertragung hinzuweisen, kann das Wort *erworben*, *sporadisch*, *nicht-genetisch* gefunden werden. *Erworben* wird standardmäßig verwendet. *Sporadisch* wird im Allgemeinen vermieden, da sie sich richtig auf Fälle bezieht, nicht auf Krankheiten. *Nicht-genetisch* wird generell vermieden, da es sich lediglich um eine negative Charakterisierung handelt.

Wenn zwei Formen einer Krankheit durch das Vorhandensein oder Fehlen einer familiären Übertragung unterschieden werden, sind die entgegengesetzten Begriffe standardmäßig *hereditär* vs. *erworben* oder *genetisch* vs. *erworben*. Allerdings werden die Besonderheiten einiger medizinischer Fachgebiete respektiert:

- *Erworben* vs. *nicht erworben* in der Endokrinologie;
- *Konstitutionell* vs. *erworben* in der Hämatologie.

### iii. Kongenital

Eine Krankheit wird als *kongenital* bezeichnet, wenn Patienten mit der Krankheit geboren werden oder die Anzeichen der Krankheit bei der Geburt zeigen. Das Wort wird nicht verwendet, wenn eine Person mit einer Krankheit geboren wird, die bei der Geburt möglicherweise nicht sofort klinisch nachweisbar ist.

### iv. Essentiell und idiopathisch

Streng genommen beziehen sich die Wörter *essential* und *idiopathisch* auf pathologische Entitäten ohne bekannte Ätiologie, d.h. für die keine Ursache gefunden wurde.

Aus historischen Gründen werden sie oft falsch verwendet, da der Begriff auch nach der Entdeckung einer Ätiologie für eine früher als idiopathisch bezeichnete Krankheit tendenziell bestehen bleibt.

So wird beispielsweise ORPHA656 als *Familiäres idiopathisches steroidresistentes nephrotisches Syndrom* bezeichnet, auch wenn "familiär" streng genommen nicht mit "idiopathisch" kompatibel ist und die kausalen Gene bekannt sind.

Soweit es die Verwendung zulässt, werden diese Wörter im richtigen Sinne verwendet.

### v. Klassisch und typisch

Diese Wörter werden verwendet, um ähnliche Krankheiten zu unterscheiden, wobei eine Form (als *klassisch* oder *typisch* bezeichnet) als Prototyp verwendet wird, weil sie häufiger, besser bekannt ist oder zuerst beschrieben wurde. Die Verwendung von *klassisch* oder *typisch* folgt der Verwendung in der biomedizinischen Literatur.

Wenn der Widerspruch zwischen einem Paar von Krankheiten besteht, wird die zweite in der Regel als *nicht klassisch* oder *atypisch* bezeichnet.

Bsp.: ORPHA325524 *Nebennierenhyperplasie, kongenitale lipoider, durch STAR-Mangel, klassische Form*  
ORPHA325529 *Nebennierenhyperplasie, kongenitale lipoider, durch STAR-Mangel, nicht-klassische Form*

Bsp.: ORPHA90038 *Hämolytisch-urämisches Syndrom, typisches*  
ORPHA2134 *Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form*

### vi. Isoliert und syndromal

Das Wort *isoliert* wird im Namen von Krankheiten verwendet, wenn es notwendig ist, zu präzisieren, dass sie nicht Teil eines übergeordneten Syndroms sind. Das Wort wird auch dann hinzugefügt, wenn dies im gesprochenen Englisch nicht der Fall ist: Hier bestimmt die Notwendigkeit, Mehrdeutigkeiten zu vermeiden, die Übereinstimmung mit dem tatsächlichen Gebrauch.

Bsp.: ORPHA2345 *Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes*  
ORPHA248340 *Delta-Storage-Pool-Krankheit, isolierte*

Es ist manchmal hilfreich die Begriffe *isoliert* und *syndromal* gegenüberzustellen. Letzterer bezieht sich für gewöhnlich auf eine Gruppe von Krankheiten. Dies sind die standardmäßig verwendeten Wörter.

Bsp.: ORPHA718 *Pierre-Robin-Syndrom, isoliertes*  
ORPHA138044 *Pierre-Robin-Syndrom, syndromales*

Allerdings kann auch *nicht-syndromal* vs. *syndromal* eingesetzt werden, wenn dies durch eine dominierende tatsächliche Nutzung gerechtfertigt ist.

Bsp.: ORPHA87884      *Schwerhörigkeit, genetisch-bedingte syndromale*  
ORPHA90642      *Schwerhörigkeit, genetisch-bedingte nicht-syndromale*

#### vii. Anomalie, Abnormität und Missbildung

Der Begriff *anomal* wird dem Begriff *abnormal* in der Orphanet-Nomenklatur vorgezogen. Der Begriff *Missbildung* wird generell vermieden.

#### viii. Defekt, Mangel and Behinderung

Die folgenden Definitionen gelten für die Orphanet-Nomenklatur:

- *Defekt* bezieht sich auf eine Entwicklungsanomalie, einen pathologischen oder unterbrochenen Prozess.
- *Mangel* oder *Defizienz* bezieht sich auf das Fehlen oder den Mangel einer funktionellen Einheit, typischerweise Nährstoffe oder endogen produzierte Proteine (oft Enzyme).
- Unter *Behinderung* versteht man die funktionellen Folgen einer Beeinträchtigung: visuell, auditiv, intellektuell usw.

#### ix. Prädisposition, Empfänglichkeit und Suszeptibilität

Die Orphanet-Nomenklatur folgt der vorherrschenden Verwendung von *Prädisposition*, *Empfänglichkeit* und *Suszeptibilität* in der Literatur, konsistent innerhalb von Krankheitsgruppen. Insbesondere werden diese Tendenzen beobachtet:

- *Suszeptibilität* wird in der Genetik bevorzugt;
- *Empfänglichkeit für Infektionen* wird in der Immunologie bevorzugt;
- *Prädisposition für Krebs* wird in der Onkologie bevorzugt;

#### x. Nanismus und Kleinwuchs\*

*Nanismus und Kleinwuchs haben unterschiedliche Definitionen und werden in der englischen Nomenklatur nicht unterschiedslos verwendet.*

From Fima Lifshitz (ed.), *Pediatric Endocrinology*, New York: Informa Healthcare, cop. 2007, vol. 2, ISBN 978-1-420-04270-2. Ch. 1 “Worrisome Growth”, p.1:

*Normal ranges in medicine are frequently defines as  $\pm 2$  standard deviations (SDs). Thus short stature can be defined as: (i) height below  $-2$  SD for age and gender within the population or (ii) height more than  $-2$  SD below the midparental target height. Dwarfism refers to more severe short stature, defined as height below  $-3$  SD for age and gender norms.*

Die englische Orphanet-Nomenklatur folgt den oben genannten Definitionen. \*In der deutschen Sprachversion wird jedoch ausschließlich der Term “Kleinwuchs” für beide Formen genutzt.

#### xi. Vergiftung and Intoxikation

*Vergiftungen* beziehen sich auf die Symptome, Krankheiten oder den Tod, die von einer giftigen Substanz in einem Organismus verursacht werden.

*Intoxikation* kann sich auf eine Vergiftung beziehen, aber auch auf den geringeren Zustand der Stimulation, Aufregung oder Betäubung durch eine psychoaktive Substanz. In diesem Fall wird es manchmal im Gegensatz zur *Vergiftung* verwendet, um auf eine leichtere Störung hinzuweisen (z.B. *Alkoholintoxikation* vs. *akute Alkoholvergiftung*).

Der Begriff *Vergiftung* wird in der Orphanet-Nomenklatur bevorzugt.

## f) Häufige Arten der Benennung von Krankheiten

### i. Nach Autoren

Autorennamen (Eponyme) werden in der Literatur häufig verwendet, sind aber an sich weniger informativ als die Benennung nach klinischen Merkmalen. Sie werden daher als bevorzugte Begriffe vermieden, es sei denn, der tatsächliche Gebrauch bevorzugt überwiegend Namensgeber (z.B. ORPHA881 *Turner-Syndrom*). Autorennamen bleiben als Synonyme erhalten:

Bsp.: ORPHA1200 *Choanalatresie-Schwerhörigkeit-Herzfehler-kraniofaziale Dysmorphien-Syndrom*  
Synonym: *Burn-McKeown-Syndrom*

Wenn die klinische Bezeichnung der Krankheit nicht eindeutig genug ist, wird ein Namensgeber hinzugefügt, um die Spezifität des Namens sicherzustellen.

Bsp.: ORPHA2316 *Neuroektodermales Syndrom*

Es gelten die folgenden Formatierungsregeln:

- Wenn es mehrere Eponyme gibt, werden sie durch einen koordinierenden Bindestrich getrennt;
- Bei Krankheiten, die nach einer Veröffentlichung mit drei oder weniger Autoren benannt sind, werden alle Autoren aufgeführt;
- Bei Krankheiten, die nach einer Veröffentlichung mit mehr als drei Autoren benannt sind, werden nur der erste und letzte Autor der Veröffentlichung in den Namen der Krankheit aufgenommen;

In der englischen Sprachversion wird der sächsische Genitiv „s“ nicht nach Autorennamen verwendet, es wird eine Nebeneinanderstellung bevorzugt, auch wenn die vorherrschende Praxis darin besteht, den sächsischen Genitiv zu verwenden. Dies folgt den aktuellen Tendenzen in der medizinischen Nomenklatur und der redaktionellen Entscheidung der Weltgesundheitsorganisation für das [ICD-O-3](#). Die Begründung ist, dass der Arzt, der die Krankheit zuerst beschrieben hat, sie weder "besaß" noch darunter litt.

Bsp.: ORPHA324 *Fabry disease*

Ausnahmen können gemacht werden, um Verwechslungen oder unangenehme Lesarten zu vermeiden. So wird ORPHA99672 *Fried's tooth and nail syndrome* genannt, um die Bezeichnung *Fried tooth and nail* zu vermeiden.

Bitte beachten Sie, dass dies nicht für den sächsischen Genitiv mit gemeinsamen Substantiven gilt.

Bsp.: ORPHA97353 *Boxer's dementia*  
ORPHA99906 *Farmer's lung disease*

### ii. Nach einer Liste von Anzeichen und Symptomen

Es wird das folgende Format befolgt:

- Zeichen und Symptome werden durch Bindestrichen getrennt;
- Das Wort *Syndrom* oder *Krankheit*, wird -je nach Situation- am Ende hinzugefügt.

Bsp.: ORPHA588 *Muskel-Augen-Gehirn-Krankheit*  
ORPHA178377 *Osteosklerose-Entwicklungsverzögerung-Kraniosynostose-Syndrom*

Eine Verknüpfung mit "und" und "mit" wird generell vermieden, es sei denn, dies findet sich im allgemein anerkannten Namen der Krankheit.

Bsp.: ORPHA257 *Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie*  
ORPHA2785 *Osteopetrose mit renaler tubulärer Azidose*

### iii. Nach einem pathologischen Prozess

Der Name der Krankheit beginnt mit den klinischen Manifestationen, gefolgt von "durch" und dann dem Prozess.

Bsp.: ORPHA34587      *Glykogenose durch LAMP-2-Mangel*  
ORPHA169090      *Immundefekt, kombinierter, durch Defekt des CRAC-Kanals*

### iv. Nach einem Gen oder einem Protein - ohne spezifizierte Physiopathologie

Der Krankheitsname beginnt mit dem Gen- oder Proteinnamen, gefolgt von "assoziiert", verbunden durch einen Bindestrich. Das Format ist: [Gen-/Protein]-assoziierte Krankheit.

Bsp.: ORPHA85451      *Transthyretin-assoziierte familiäre Amyloid-Kardiomyopathie*  
ORPHA263463      *CHST3-related skeletal dysplasia*

### v. Nach einer anderen Krankheit ("plus", „-artig“, "ähnlich", "pseudo")

In Vorzugsbegriffen wird diese Namensgebung weitestgehend vermieden.

Gemäß den formalen Regeln wird ein Bindestrich verwendet, um das Präfix *pseudo* mit Eigennamen und Akronymen zu verbinden, aber bei gemeinsamen Substantiven wird fusioniert.

Bsp.: ORPHA1229      *Pseudo-TORCH-Syndrom*  
ORPHA2978      *Pseudoobstruktion, chronische intestinale*

Ein wird immer ein Bindestrich verwendet, um *-ähnlich* oder *-artig* mit dem vorangestellten Namen zu verbinden.

Bsp.: ORPHA1149      *Arthrogrypose-ähnliches Symptom*

Ein wird kein Bindestrich verwendet, um *plus* mit dem vorangestellten Namen zu verbinden.

Bsp.: ORPHA709      *Peters plus-Syndrom*

## g) Kontrastieren zwischen ähnlichen Krankheiten

Die folgenden Regeln gelten insbesondere für ähnlich benannte Krankheiten, die sich durch eine zusätzliche Genauigkeit unterscheiden, typischerweise Zahlen, Buchstaben, Namensgeber, klinische Besonderheiten, Vererbung.

Der Platzierung der Präzisionen hängt von ihrer Anzahl ab und davon, ob sie zur Definition einer Krankheit als Ganzes oder mehrerer ihrer Subtypen verwendet werden.

Wenn Präzisionen verwendet werden, um mehrere Subtypen derselben Krankheit zu unterscheiden, werden sie an das Ende des Namens gesetzt.

Bsp.: ORPHA314918      *Canavan-Krankheit, milde*  
ORPHA314911      *Canavan-Krankheit, schwere*

### i. Kennzeichnung durch Zahlen oder Buchstaben

Das Format ist *Krankheitstyp[Nummer/Buchstabe]*. Bei Krankheiten, die mit einer Zahl verbunden sind, wird die Zahl vorzugsweise in arabischen statt römischen Ziffern angegeben.

Bsp.: ORPHA636      *Neurofibromatose Typ 1*  
ORPHA895      *Waardenburg-Syndrom Typ 2*  
ORPHA2295      *Ehlers-Danlos-Syndrome Typ 11*

Werden in der Praxis überwiegend römische Ziffern verwendet, wird die Variante mit arabischen Ziffern als Synonym verwendet.

Bsp.: *ORPHA1136*                      *Arnold-Chiari-Fehlbildung Typ II*  
*ORPHA1136*                      *Arnold-Chiari-Fehlbildung Typ2 (Synonym)*

Bei Typen, die mit Buchstaben verknüpft sind, werden die Buchstaben großgeschrieben.

Bsp.: *ORPHA77292*                      *Niemann-Pick-Krankheit Typ A*

Bei Typen, die einer Mischung aus Buchstaben und Zahlen zugeordnet sind, wird kein Leerzeichen eingefügt: Die gesamte Typkennung wird wie ein Akronym behandelt

Bsp.: *ORPHA93389*                      *Brachydaktylie Typ A5*

Zahlen, die Abkürzungen hinzugefügt werden (z.B. *CMT1A*, *LGMD2B*, etc.), werden mit oder ohne Leerzeichen, mit oder ohne koordinierenden Bindestrich, je nach dominanter Verwendung in der Literatur, geschrieben, sind aber konsistent in der gleichen Gruppe von Krankheiten.

#### ii. Kennzeichnung durch Eponyme

Krankheitstypen werden häufig durch Namensgeber identifiziert, die sich als Eigennamen auf die Autoren der Erstbeschreibung, eine charakteristische geografische Lage, eine bestimmte von der Krankheit betroffene Bevölkerung beziehen. Eponyme, die zur Unterscheidung von Typen verwendet werden, werden am Ende des Krankheitsnamens eingefügt. Das Format lautet: *Krankheit, [Eponym] Typ*. Das Eponym kann dem Typ vor oder nachgestellt sein.

Bsp.: *ORPHA93302*                      *Brachyolmie Typ Maroteaux*  
*ORPHA85448*                      *Amyloidose, familiäre, finnischer Typ*  
*ORPHA275*                              *Immundefekt, kombinierter schwerer, vom Athabaskan-Typ*

#### iii. Kennzeichnung durch spezifische (Organ-)Beteiligung

Das Format ist: *Krankheit, [Merkmal] Typ* oder *Krankheit, [Merkmal] Form*, abhängig von der bevorzugten Nutzung.

Bsp.: *ORPHA286*                      *Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ*  
*ORPHA254871*                      *Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, hepatozerebrale Form*

#### iv. Kennzeichnung nach Alter oder Schweregrad

Typen, die nach Alter oder Schweregrad angegeben werden, folgen einem dieser Formate:

- *Krankheit [Alter/Schweregrad]*

Bsp.: *ORPHA206436*                      *Krabbe-Syndrom, infantile Form*  
*ORPHA79253*                      *Phenylketonurie, milde Form*

- *Krankheit [Alter/Schweregrad]*

Bsp.: *ORPHA71517*                      *Dystonie-Parkinsonismus mit rapidem Beginn*  
*ORPHA247573*                      *Zitrullinämie Typ 1, spät-beginnende*

#### v. Kennzeichnung durch Lateralität

Eine Reihe von Entwicklungsanomalien haben Subtypen für einseitige vs. bilaterale Beteiligung. Die Begriffe für die Subtypen folgen dem allgemeinen Begriff und enden mit dem zusätzlichen Qualifikator für die Lateralität. Das Format ist: *Anomalie, [unilateral/bilateral]*.

Bsp.: ORPHA:93108      *Nierendysplasie*  
      ORPHA:93173      *Nierendysplasie, bilaterale*  
      ORPHA:93172      *Nierendysplasie, unilaterale*

#### vi. Kennzeichnung durch die Vererbung

Vererbungshinweise werden an das Ende des Krankheitsnamens gesetzt.

Bsp.: ORPHA99      *Zerebelläre Ataxie, autosomal-dominante*  
      ORPHA248      *Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-rezessive*

*Dominant* und *rezessiv* sind immer *autosomal-* oder *X-chromosomal*. *X-chromosomal* gilt als rezessiv, wenn nicht anders angegeben.

#### vii. Beleidigende oder schockierende Namen

Einige Namen von Krankheiten, Syndromen, Zeichen oder Symptomen, die in der Vergangenheit verwendet wurden, werden heute als beleidigend empfunden. Einige können auch schockierend sein. Solche Namen sind nicht in der Orphanet-Nomenklatur enthalten.

Bsp.: ORPHA870      *Mongolismus* wird nicht für *Down-Syndrom* genutzt  
      ORPHA1002      *Selbstmordkopfschmerzen* wird nicht für *Cluster-Kopfschmerz* genutzt  
      ORPHA2440      *Hummer-Krallen-Deformität* wird nicht für *Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung* genutzt

Sonderfall: Der Ausdruck *geistige Retardierung* ist noch nicht verschwunden und wird in Stichworten gehalten. Die aktuelle Bezeichnung im Gebrauch ist *Intelligenzminderung*.

#### h) Akronyme als bevorzugte Begriffe

Akronyme werden als Vorzugsbegriffe vermieden. Wenn es zwingende Beweise dafür gibt, dass die entwickelte Form in der Literatur kaum verwendet wird, wird der entwickelte Name immer als Synonym angegeben.

Bsp.: ORPHA136      *CADASIL* (Vorzugsbegriff)  
      ORPHA136      *zerebrale autosomal-dominante Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukenzephalopathie* (synonym)

### 3. Spezifische redaktionelle Regeln

#### a) Deletionen und Duplikationen von Chromosomen

Wenn die Anomalie am Karyotyp sichtbar ist, ist folgendes Format in Gebrauch:

- Vorzugsbegriff : *Monosomie Nnn* or *Trisomie Nnn*
- Synonyme : *Deletion Nnn* oder *Duplikation Nnn*

Wenn die Anomalie nur durch CGH-Array sichtbar ist, ist folgendes Format in Gebrauch:

- Vorzugsbegriff: *Mikrodeletionssyndrom Nnn*

In allen Fällen werden die Kurzformen als Synonyme hinzugefügt, z.B. Del(4)(p16.3), Dup(22)(q11.2)s:

Wenn mehrere Bänder beteiligt sind, gibt es keinen Bindestrich.

Bsp.: ORPHA96123	<i>Monosomie 22 (Vorzugsbegriff)</i>
ORPHA96123	<i>Deletion 22 (Synonym)</i>
ORPHA96123	<i>Del(22) (Synonym)</i>
ORPHA250999	<i>Mikrodeletionssyndrom 2p15p16.1 (Vorzugsbegriff)</i>
ORPHA250999	<i>Del(2)(p15p16.1) (Synonym)</i>

#### b) Stoffwechselkrankheiten

##### i. Enzymdefizite

Für Stoffwechselerkrankungen, die sich entweder durch ihre klinische Beteiligung oder das Enzym oder den Mangel an Stoffwechselwegen auszeichnen, ist der bevorzugte Begriff der am häufigsten verwendete Begriff, unabhängig davon, ob es sich um den klinischen oder einen Metabolischen handelt.

Bsp.: ORPHA818	<i>Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (Synonym: 7-Dehydrocholesterinreduktase-Mangel)</i>
ORPHA368	<i>Glykogenose Typ 5 (Synonyme: McArdle-Krankheit, Glykogen-Speicherkrankheit durch Myophosphorylase-Mangel)</i>

##### ii. Verwendung des Suffixes -ämie und -urie

Viele Stoffwechselerkrankungen haben Namen, die sich auf erhöhte Blut- oder Urinwerte eines charakteristischen Metaboliten beziehen und mit -ämie oder -urie enden. Wenn beides möglich ist, wird der Name mit -ämie als bevorzugter Begriff und der Name mit -urie als Synonym verwendet.

##### iii. Glykogenspeicherkrankheiten

Glykogenspeicherkrankheiten werden gewöhnlich folgendermaßen identifiziert:

- Nach Zahlen – jedoch gibt es mehrere widersprüchliche Nummerierungsmuster;
- Über Eponyme - jedoch sind nicht alle Typen mit einem Eponym assoziiert;

Die redaktionelle Wahl in der Orphanet-Nomenklatur lautet:

- einen Hinweis auf den Enzymmangel wird in der englischen Sprache im Vorzugsbegriff verwendet (Achtung, in der deutschen Sprache ist das nicht der Fall, hier ist der Vorzugsbegriff immer Glykogenose mit Typbezeichnung);
- alle alternativen Namen werden als Synonyme eingesetzt;

*Glykogenose* ist in der deutschen Version immer der Vorzugsbegriff. *Glykogenspeicherkrankheit* wird als Synonym genutzt.

#### iv. Carbonsäure oder Carboxylate

Einige Carbonsäuren werden in der Physiologie oft häufiger unter ihrer Carboxylat-Anionenform erwähnt: Daher werden die Begriffe *Aspartat*, *Glutamat*, und *Pyruvat* gegenüber *Asparaginsäure*, *Glutaminsäure* und *Brenztraubensäure* bevorzugt. Wenn beide Formen gefunden werden, wird der bevorzugten Verwendung gefolgt und die Alternative als Synonym verwendet.

#### c) Endokrinologie

Die Benennung von Stimulationen und stimulierenden Faktoren schwankt manchmal zwischen den Endungen -tropisch und -tropin einerseits (von *τρόπος* "drehen, manieren, verändern") und -trophisch und -trophin andererseits (von *τροφός* "nähren, pflegen"). Die Orphanet-Nomenklatur bevorzugt die p-Form und nicht die ph-Form.

E.g. *ORPHA759*                      *Pubertas praecox, Gonadotropin-abhängige*

#### d) Infektiologie-Parasitologie

Die Namen von parasitären und pilzlichen Infektionen können in -iasis oder -osis oder -ose enden. Theoretisch wird das Suffix -iasis bei parasitären Erkrankungen und -osis oder -ose bei anderen Infektionen verwendet. Diese Regel wird angewendet, die anderen Varianten werden als Synonym verwendet.

---

Für Fragen oder Anmerkungen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung: [contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)

Herausgeber dieses Verfahrensdokuments: [XXX]- Dieses Verfahrensdokument wurde genehmigt durch: [Susanne Morlot]-  
Qualitätskontrolle: [Kathrin Rommel]

Die korrekte Zitierweise dieses Dokumentes lautet wie folgt:

« Verfahrensdokument: Nomenklatur der seltenen Krankheiten in deutscher Sprache, Orphanet, März 2019, Nummer 01:  
[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Disease\\_naming\\_rules\\_in\\_\[National language\]\\_R1\\_Nom\\_01.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Disease_naming_rules_in_[National language]_R1_Nom_01.pdf) »