



Índice de abreviaturas

- **a-CGH:** Micromatrices de hibridación genómica comparativa (*array Comparative Genomic Hybridization*).
- **ACMG:** Colegio Americano de Genética Médica (*American College of Medical Genetics*).
- **ADN:** Ácido desoxirribonucleico.
- **ARN:** Ácido ribonucleico.
- **BURQOL-RD:** Costes socioeconómicos y Calidad de vida relacionada con la salud de los pacientes con Enfermedades Raras (*Burden and Quality Of Life - Rare Diseases*).
- **CEI:** Comité(s) de Ética de la Investigación.
- **CHMP:** Comité de Medicamentos de Uso Humano de la EMA (*Committee of Human Medicines Products*).
- **CI:** Consentimiento informado
- **CIBER:** Centro(s) de Investigación Biomédica en Red.
- **CIBERER:** Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
- **CIBERER BIOBANK:** Biobanco del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.
- **CIOMS:** Consejo de Organizaciones Internacionales de las Ciencias Médicas (*Council for International Organizations of Medical Sciences*).
- **COMP:** Comité de Medicamentos Huérfanos (*Committee of Orphan Medicinal Products*).
- **CRISPR:** Repeticiones Palindrómicas Cortas Agrupadas y Regularmente espaciadas (*Clustered Regulatory Interspaced, Short Palindromic Repeats*).
- **CRISPR/Cas9:** Sistema asociado a CRISPR (*CRISPR associated system*).
- **CSIC:** Consejo Superior de Investigaciones Científicas.
- **DGP:** Diagnóstico genético preimplantacional.
- **EC:** Ensayo(s) clínico(s).
- **EEUU:** Estados Unidos.
- **EMA:** Agencia Europea del Medicamento (*European Medicines Agency*).
- **ER:** Enfermedad(es) rara(s).
- **ERA-NET:** Red Europea para el Área de Investigación (*European Research Area Network*).
- **ES:** Células madre embrionarias (*Embryonic Stem cell*).
- **EUROPLAN:** Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales para las Enfermedades Raras (*European Project for Rare Diseases National Plans*).
- **FDA:** Agencia de medicamentos y alimentos de los EEUU (*Food and Drug Administration*).
- **FEDER:** Federación Española de Enfermedades Raras.
- **GWAS:** Estudio de asociación genética (*Genome-wide Association Study*).
- **HIP:** Hoja de información para el participante (del estudio o ensayo).
- **HN:** Historia natural de la enfermedad.
- **HR:** Recombinación homóloga (*Homologous Recombination*).

- **I+D**: Investigación y Desarrollo.
- **I+D+I**: Investigación, Desarrollo e Innovación.
- **IIER**: Instituto de Investigación en Enfermedades Raras.
- **IIS**: Instituto de Investigación Sanitaria.
- **IRDiRC**: Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (*International Rare Diseases Research Consortium*).
- **ISCIII**: Instituto de Salud Carlos III.
- **LIB**: Ley de Investigación Biomédica.
- **LOPD**: Ley Orgánica de Protección de Datos.
- **MH**: Medicamento(s) huérfano(s).
- **NHEJ**: Unión de extremos no homólogos (*Non Homologous End Joining*).
- **RD**: Real Decreto.
- **RETICS**: Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud.
- **SNS**: Sistema Nacional de Salud.
- **UE**: Unión Europea.
- **WES**: Secuenciación completa de exoma (*Whole Exome Sequencing*).
- **WGS**: Secuenciación completa de genoma (*Whole Genome Sequencing*).