



Consejos Para las Personas Afectadas con una Condición No Diagnosticada

El hecho de no tener un diagnóstico definitivo para una enfermedad puede ser una experiencia muy frustrante. Cuando se trata de enfermedades raras, puede tomar muchos años para obtener un diagnóstico. Este proceso puede ser increíblemente difícil por lo que hemos identificado la siguiente información que le puede ser de utilidad para tratar de obtener un diagnóstico definitivo de su condición.

¿Dónde puedo encontrar más información sobre cómo enfrentar el problema de ser afectado (a) con una enfermedad sin diagnóstico definitivo?

Para obtener más información acerca de cómo lidiar con las enfermedades genéticas raras o que no tienen un diagnóstico definitivo, visite los siguientes enlaces:

[Aprenda más sobre una condición no diagnosticada en un niño](#) (En inglés)

[Aprenda más sobre una condición no diagnosticada en un adulto](#) (En inglés)

¿Existen programas de investigación disponibles para las personas sin un diagnóstico?

Sí. Si los proveedores de atención médica de una persona y los especialistas no han sido capaces de hacer un diagnóstico definitivo, participando en un estudio de investigación o ensayo clínico puede ser otra opción. Lea la información a seguir para aprender sobre los programas de investigación de los Institutos Nacionales de Salud (*National Institutes of Health*, NIH) que se están realizando actualmente:

Los NIH tienen el Undiagnosed Diseases Network (UDN), un programa de investigación clínica que tiene como objetivo proporcionar respuestas a pacientes afectados por enfermedades que por largo tiempo no han podido ser diagnosticadas y que cuenta con el apoyo de expertos clínicos y de investigación de todo Estados Unidos para encontrar los diagnósticos más difíciles utilizando tecnologías avanzadas.

Los siguientes centros médicos evalúan los participantes del UDN:

- [Baylor College of Medicine](#) (Houston, Texas)
- [Duke Medicine with Columbia University Medical Center](#) (Durham, North Carolina con Columbia University Medical Center en New York City, New York)
- [Harvard Teaching Hospitals](#) (Boston, Massachusetts)
- [NIH Clinical Center](#) (Bethesda, Maryland)
- [Stanford Medical Center](#) (Palo Alto, California)
- [University of California at Los Angeles Medical Center](#) (Los Angeles, California)
- [Vanderbilt University Medical Center](#) (Nashville, Tennessee)

Las personas que deseen participar en este estudio tendrán que responder una serie de preguntas breves a través de una aplicación en línea y también **tendrán que proporcionar una carta de referencia de un médico.**

Para obtener más información, consulte las páginas de preguntas más frecuentes y cómo aplicar. Usted también puede llamar o escribir al Centro de Coordinación de UDN para aprender más:

Por teléfono: 9:00 a.m. - 5:00 p.m. ET

Llamadas desde EE.UU., Canadá y México: 1-844-746-4836 (1-844-Ring-UDN)

Llamadas desde todos los demás países: 1-617-432-2344

Por correo electrónico: UDN@hms.harvard.edu

Le recomendamos que discuta esta información con su médico para saber si debe participar.

ClinicalTrials.gov es la base de datos de la internet creada por los NIH que proporciona información actualizada sobre estudios de investigación clínica. Usted puede buscar en ClinicalTrials.gov investigaciones de acuerdo a las categorías generales de enfermedades (por ejemplo, enfermedad neurológica o enfermedad de los ojos) o síntomas específicos. En algunos estudios se aceptan personas sin un diagnóstico definitivo con el objetivo de realizar un diagnóstico.

Por ejemplo, un estudio en el que se inscriben las personas que no tienen un diagnóstico se titula "[Estudios de Niños con Enfermedades Genéticas del Metabolismo y Otros](#)". Este estudio consiste en evaluar a los individuos que son afectados o que tienen una sospecha de ser afectados por enfermedades genéticas, incluyendo trastornos metabólicos. En este estudio, a pesar del nombre, personas de cualquier edad pueden ser elegibles.

Para obtener más información sobre los ensayos clínicos que se realizan en los NIH, puede llamar al Centro Clínico de los NIH para hablar con un especialista. El centro tiene operadoras que hablan inglés y español.

Patient Recruitment and Public Liaison Office (PRPL)

NIH Clinical Center

National Institutes of Health

Bethesda, Maryland 20892-2655

Número gratuito (dentro de los Estados Unidos): 800-411-1222

Teléfono: 301-496-2626

Fax: 301-480-9793

Correo electrónico: prpl@mail.cc.nih.gov

¿Cómo puedo obtener más información sobre los ensayos clínicos?

Si usted o alguien que usted conoce está interesado en participar en un ensayo clínico lea el documento desarrollado por el Centro Clínico de los NIH, titulada "[Manual del Paciente](#)".

Un tutorial interactivo sobre los ensayos clínicos también puede ayudarle a contestar sus preguntas y puede obtenerse en el enlace de la Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos titulado "[Ensayos Clínicos](#)".

Recursos para muchos vuelos caritativos o de precio especial a los sitios de la investigación y del tratamiento, información sobre hospedaje barato y alojamiento para los pacientes no internados y los miembros de su familia, así como también servicios de ambulancia se enumeran en la sección de "[Asistencia Para Viaje y Acomodaciones](#)" de esta página de la Internet. (En inglés)

¿Existen grupos de apoyo para personas con una enfermedad no diagnosticada?

Sí. Para obtener información adicional y recursos de apoyo para las personas con una condición no diagnosticada y sus familias puede ponerse en contacto con los siguientes recursos:

La organización Syndromes Without A Name (SWAN) es una organización de apoyo para familias de niños que tienen enfermedades sin diagnóstico definido, enfermedades no identificadas, esto es, sin nombre o que todavía están en busca de un diagnóstico. No hay operadores que hablen español, solamente hablan inglés.

Syndromes Without A Name (SWAN)

Estados Unidos

Número gratuito (dentro de los Estados Unidos): 888-880-7926

Teléfono: 269-692-2090

Correo electrónico: swanusa@undiagnosed-usa.org

Página en la red: <http://www.undiagnosed-usa.org>

La National Organization for Rare Disorders (NORD) es una federación con más de 130 organizaciones voluntarias de la salud que sirven a las personas con desórdenes raros. Las páginas en la red de la NORD incluyen información en programas de asistencia médica y en la red, guía de recursos y enlaces para otros recursos relevantes en la red. Usted puede ordenar un reporte escrito sobre una condición a través del portal Web de NORD, o llamando o escribiendo a las oficinas de NORD. Tienen operadores para hablar español.

National Organization for Rare Disorders (NORD)

55 Kenosia Avenida

PO Box 1968

Danbury, CT 06813-1968

Número gratuito (dentro de los Estados Unidos): 800-999-6673 (voz solamente)

Teléfono: 203-744-0100

TDD: 203-797-9590

Fax: 203-798-2291

Correo electrónico: orphan@rarediseases.org

Página en la red: <http://www.rarediseases.org/>

La organización Genetic Alliance se ha asociado con Inspire.com para poner en marcha una comunidad en línea (en la red) para las personas con enfermedades raras llamada [Genetic Alliance Rare Disease & Genetic Conditions Support Community](#). Esta comunidad conecta a los pacientes, médicos, familiares, cuidadores y profesionales.

¿Con quién puedo hablar si tengo problemas financieros?

A veces, el tener una enfermedad sin diagnóstico puede tomar muchos años y envolver muchas consultas especializadas y realización de exámenes y esto afecta a muchas personas y familias económicamente.

La organización Patient Advocate Foundation es una organización sin fines de lucro que sirve como enlace entre las familias y sus aseguradoras, empleadores o acreedores para resolver problemas con seguros, mantenimiento del empleo y/o crisis de deuda resultantes de los asuntos asociados con sus condiciones médicas. Usted puede ponerse en contacto con el Patient Advocate Foundation para obtener más información. Tienen operadores que hablan español.

Patient Advocate Foundation

700 Thimble Shoals boulevard

Suite 200

Newport News, VA 23606

Número gratuito (dentro de los Estados Unidos): 800-532-5274

Fax: 757-873-8999

Correo electrónico: help@patientadvocate.org

Página en la red: <http://www.patientadvocate.org>

¿Existen organizaciones que puedan ayudar con los gastos de viaje?

Sí. Viajar a centros especializados para realizar las pruebas necesarias para llegar a un diagnóstico puede ser costoso, las siguientes organizaciones ayudan a organizar viajes gratuitos para los pacientes dentro de los EE.UU.

Air Charity Network

4620 Haygood Carretera

Suite 1

Virginia Beach, VA 23455

Teléfono: 877-621-7177 (No hay operadoras que hablen español)

Formulario de correo electrónico: <http://aircharitynetwork.org/contact-us/>

Página en la red: <http://aircharitynetwork.org/>

National Patient Travel Center

4620 Haygood Rd., Ste. 1

Virginia Beach, VA 23455

Número gratuito (dentro de los Estados Unidos): 800-296-1217 (No hay operadoras que hablen español)

Teléfono: 757-512-5287

Fax: 800-550-1767

Correo electrónico: mercymedical@erols.com

Página en la red: <http://www.patienttravel.org>

¿Dónde puedo encontrar más información sobre ayuda financiera?

La [National Organization for Rare Disorders \(NORD\)](#) proporciona información sobre los programas de asistencia financiera, medicación, seguro de salud, programas de Medicare / Medicaid, y enlaces adicionales para recursos en línea. La mayor parte de estos recursos están disponibles sólo para las personas en los Estados Unidos.

El [Instituto de Nacional de Investigación del Genoma Humano](#) (*National Human Genome Research Institute*, NHGRI) de los NIH ha creado un recurso en línea de asistencia financiera con más información acerca de los recursos para las personas y familias que necesitan ayuda para pagar la atención médica. (En inglés)

Esta guía fue producida por el Centro de Información de Enfermedades Genéticas y Raras (GARD). Toda la información producida por GARD es de dominio público y puede ser copiado libremente. Apreciamos que sea realizada la referencia bibliográfica de GARD o de los NIH. GARD está financiada externamente por el NCATS y NHGRI mediante el contrato # HHSN316201200028W, orden # HHSN27600001.

Centro de Información Sobre Enfermedades Genéticas y Raras (GARD)

PO Box 8126

Gaithersburg, MD 80898-8126

Número gratuito (dentro de los Estados Unidos): 888-205-2311 (Especialistas que hablan español y inglés)

Teléfono: 301-251-4925

Equipo teleescritor: 888-205-3223

Fax: 301-251-4911

Correo electrónico: GARDinfo@nih.gov

Página en la red: <http://rarediseases.info.nih.gov/GARD>

Aviso legal importante:

El material anteriormente expuesto se suministra únicamente con propósito educativo e informativo, y de ninguna forma pretende substituir la consulta profesional, diagnósticos o tratamientos médicos. Este material no constituye en manera alguna la aprobación o recomendación de exámenes específicos o productos por parte del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias y Oficina de Investigación de Enfermedades Raras (NCATS-ORDR) o el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (NHGRI). Por lo tanto, no garantizamos la precisión, integridad, puntualidad o utilidad de las opiniones, recomendaciones, servicios u otra información anteriormente expuesta, más bien recomendamos encarecidamente que consulte la opinión de su médico con cualquier pregunta concerniente a su estado de salud.