

Como Encontrar un Especialista en su Enfermedad

Muchas personas desean saber si existe un profesional de salud o investigador que tiene experiencia en su enfermedad poca común. Cuando una enfermedad es rara, puede ser difícil encontrar a alguien que haya visto muchos casos. Aunque no existe una lista específica de expertos en enfermedades raras, las siguientes pautas incluyen varias maneras de encontrar profesionales de salud que tengan experiencia con una condición particular. Recursos potenciales incluyen asociaciones, organizaciones, fundaciones o grupos de apoyo a los pacientes, investigadores que han realizado o están llevando a cabo ensayos clínicos y autores de artículos publicados en la literatura médica.

Le ofrecemos recursos para ayudarle en su búsqueda, sin embargo, a veces no será posible encontrar un profesional que tenga amplia experiencia en una condición rara específica. En la parte inferior de esta página informativa también le proporcionamos algunas sugerencias para ayudarle cuando usted no ha podido localizar un experto después de intentar de buscar uno utilizando estos recursos.

El Centro de Información de GARD proporciona los nombres y la información de contacto para propósitos informativos solamente, no como un endorso. Usted debe usar su propio juzgamiento cuando este evaluando un profesional de salud. La información de la [Agencia para la Investigación y Calidad de la Salud](#) (AHRQ, por sus siglas en inglés) le puede ser de utilidad para escoger a un buen profesional del área de salud.

¿Cómo puedo encontrar a un profesional de salud con experiencia en una condición específica?

Existen varios recursos que usted puede utilizar en su búsqueda de un profesional de salud con experiencia en una condición particular:

- Muchas organizaciones o asociaciones de ayuda para enfermedades cuentan con asesoría médica, consejos esos, ofrecen servicios para localizar médicos, o tienen redes de pacientes con la misma enfermedad y, por lo tanto, pueden ayudarle a encontrar un profesional de la salud que tenga experiencia con su condición. Usted puede visitar nuestro sitio web de GARD para [buscar su enfermedad](#) y a través de nuestras páginas del web en la red encontrará también organizaciones de ayuda para su enfermedad. Las organizaciones se encuentran en la sección titulada "Organizations". Si usted no encuentra un grupo específico para la enfermedad o condición que le interesa, le recomendamos que busque en los enlaces en la red de la [Genetic Alliance](#) y de la [National Organization for Rare Disorders](#) (NORD, por sus siglas en inglés).
- Otra forma de encontrar un especialista es a través de sitios en la red que ofrecen publicaciones científicas. Los expertos en una enfermedad particular comúnmente son invitados a contribuir con artículos publicados en estos sitios de la red como [GeneReviews](#), [NORD](#) y [Medscape](#). En muchos de estos casos usted puede encontrar, en el artículo publicado, el nombre y la institución del autor y a veces también la dirección de correo electrónico o el número de teléfono del autor.

- También usted puede revisar artículos en la literatura médica para encontrar profesionales de salud o investigadores que han publicado artículos recientes o relatos de casos acerca una condición particular. Usted puede encontrar artículos pertinentes a través de [PubMed](#), una base de datos de artículos de revistas biomédicas. Aunque no todos los artículos están disponibles en la red gratuitamente, en la mayoría de los casos existe un resumen disponible del artículo completo. Adicionalmente, algunas veces se encuentra también información para contacto con uno o varios de los autores del artículo. En la página de la red “Results” seleccione la opción “Abstract” en la parte que se lee “Display Settings” para leer la información sobre los autores.

¿Cómo puedo encontrar un centro de tratamiento especializado?

En los centros de tratamiento comúnmente existen profesionales de diferentes especialidades que trabajan juntos. Los recursos que se enumeran a continuación pueden ayudarle a localizar un centro de tratamiento para su condición.

- Las organizaciones de apoyo para una determinada enfermedad normalmente conocen cuales son los Centros de Excelencia para tratamiento de la condición. Póngase en contacto con la(s) organización(es) de apoyo para que le ayuden a identificar un Centro de Excelencia.
- El [Instituto Nacional del Cáncer](#) (NCI, por sus siglas en inglés) proporciona información sobre cómo encontrar un médico especialista o un centro de tratamiento para el cáncer (muchos tipos de cáncer son raros).
- La [Asociación de Distrofia Muscular](#) (MDA, por sus siglas en inglés), proporciona servicios médicos a sus miembros a través de clínicas de MDA localizadas en todo los Estados Unidos. Estos centros atienden a personas con una variedad de trastornos neuromusculares proporcionando atención médica a un menor costo. Para obtener información sobre cómo acceder estos servicios, póngase en contacto con la MDA a través del número gratuito 1-800-344-4863.

¿Cómo puedo encontrar una clínica de la genética?

Para encontrar una clínica de la genética, le recordamos que su médico es el más indicado para hacerle una remisión. Aprenda más sobre las [consultas genéticas](#).

Los siguientes recursos que están en línea también pueden ayudarle a encontrar un profesional de la genética en su comunidad, aunque las páginas están disponibles sólo en inglés:

- [GeneClinics](#) - es un directorio investigable de clínicas genéticas y de clínicas para diagnósticos prenatales en los E.E.U.U. y en otros países. Para encontrar una clínica genética escoja un continente y después un país usando el mapa.
- La [Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos](#) (National Society of Genetic Counselors) posee una base de datos de servicios para asesoramiento genético, investigable por ubicación, nombre, institución o especialidad.
- El [Centro Médico de la Universidad de Kansas](#) (University of Kansas Medical Center, KUMC por sus siglas en inglés) tiene disponible una lista extensa de los recursos para asesoramiento genético y también contiene enlaces a centros y clínicas de genética, asociaciones de apoyo y departamentos de genética de diversas universidades.
- La [Universidad Americana de Genética Clínica](#) (American College of Clinical Genetics) posee una base de datos que puede ser útiles para los individuos que necesiten localizar un centro de genética clínica en

Estados Unidos.

- La [Sociedad Americana de Genética Humana](#) (American Society of Human Genetics, ASHG por sus siglas en inglés) es una organización profesional formada por investigadores y genetistas clínicos. Esta sociedad posee una base de datos de sus miembros, algunos de los cuales viven fuera de los Estados Unidos. Visite el sitio ASHG si usted está interesado en obtener una lista de los genetistas en su país, aunque algunos de ellos pueden ser únicamente investigadores y no ofrecen atención médica.

¿Cómo puedo encontrar un investigador que está estudiando mi condición?

Estudios e investigaciones clínicas sobre una condición específica son otra fuente para identificar un experto. Muchas veces, los investigadores que están llevando a cabo un ensayo clínico son médicos. Además de solicitar información adicional sobre sus investigaciones, también se puede averiguar si es posible que pacientes que no están inscritos en el estudio puedan ser consultados. Si no es posible que el paciente haga la consulta con un investigador, puede ser posible que le den una remisión para un colega. Algunos investigadores publican actualizaciones periódicas sobre sus descubrimientos y quizás sea posible que usted reciba la información más reciente acerca de su investigación.

- La organización “[Rare Diseases Clinical Research Network](#)” (RDCRN, por sus siglas en inglés) está compuesta de 19 consorcios que están trabajando en conjunto para mejorar la disponibilidad de información sobre enfermedades raras, tratamiento, estudios clínicos y de manera general, la concientización de los pacientes y de la comunidad médica. El RDCRN también tiene como objetivo proporcionar información actualizada para pacientes y ayudar a conectar a los pacientes con grupos de apoyo, médicos expertos y oportunidades de investigación clínica. Visite el sitio RDCRN para ver si su condición es compatible con uno de los consorcios RDCRN.
- Los “[Centers for Mendelian Genomic](#)” están trabajando para descubrir las causas de las enfermedades genéticas raras. Este programa cuenta con la colaboración de los profesionales de la salud e investigadores que trabajan con personas que tienen trastornos Mendelianos. Para obtener más información acerca de los Centros, por favor visite su sitio en la red.
- El Centro de Investigaciones Clínicas, [ClinicalTrials.gov](#), fue desarrollado por los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos, a través de la Biblioteca Nacional de Medicina, para ofrecer a pacientes, familiares y miembros del público en general, información actualizada sobre estudios de investigación clínica. A través de este recurso es posible encontrar investigadores que están estudiando su condición. Usted puede hacer una [búsqueda básica](#) utilizando el nombre de su condición (en inglés) como su término de búsqueda. Después de hacer ‘clic’ en un estudio, revise sus criterios de "elegibilidad" para determinar si usted puede participar. Utilice la información para contacto del estudio para obtener más información. Visite este sitio a menudo para recibir actualizaciones periódicas.
- El “[Patient Recruitment and Public Liaison \(PRPL\) Office](#)” de los Institutos Nacionales de Salud (NIH) proporciona información sobre cómo participar en investigaciones que se realizan en el hospital del Centro Clínico de los NIH. Llame a la PRPL al número gratuito 1-800-411-1222, o envíe un e-mail a prpl@mail.cc.nih.gov, para entrar en contacto con un encargado que puede ayudarle a determinar si hay ensayos clínicos abiertos que sean de interés para usted. Ellos quizás puedan proporcionarle información para contacto con los investigadores que realizan los ensayos. El centro tiene operadoras que hablan inglés y español. Sin embargo, necesitará proporcionar un número telefónico completo incluyendo el código de área y de acceso internacional si procede.

- [Genetic Testing Registry](#) posee una lista de los laboratorios que ofrecen pruebas genéticas para muchas enfermedades. Gran parte de esta investigación se lleva a cabo por médicos y científicos que tienen interés en una determinada enfermedad. Para ver si hay investigadores que estén estudiando su condición, visite el enlace anterior y utilice el nombre de la enfermedad (en inglés) como el término de búsqueda. Haga clic en el enlace al lado de "Clinical Test" en la página de resultados.

¿Qué pasa si no puedo encontrar a un experto?

Usted puede considerar la posibilidad ponerse en contacto con un médico en un centro de salud de la universidad en su área, ya que los centros de salud universitarios normalmente tienen la tecnología y los tratamientos más avanzados. Los centros de salud de universidades tienen médicos que participan en ensayos clínicos y que pueden trabajar juntos con los demás centros para el diagnóstico y tratamiento de los pacientes.

Si usted tiene preguntas adicionales, llame al teléfono 1-888-205-2311 para hablar con un especialista en información del GARD.

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 del 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, sus siglas en inglés)

PO Box 8126

Gaithersburg, MD 80898-8126

Número gratuito (dentro de Estados Unidos): 888-205-2311

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.

Última actualización: 16 de septiembre de 2013