

El Proyecto Genomas Raros es un estudio clínico del Broad Institute de MIT y Harvard, una institución de investigación académica sin fines de lucro que se centra en utilizar los datos genómicos para entender mejor la salud y las enfermedades de los seres humanos. Nuestro equipo, dirigido por la investigadora Heidi Rehm, tiene un interés específico en conocer las bases genéticas de enfermedades muy raras y que no se han diagnosticado aún. Nuestra misión es colaborar directamente con los pacientes, las familias, los defensores de los pacientes y los médicos para fomentar el acceso de los pacientes a la investigación genómica.

Cómo funciona

El Proyecto Genomas Raros les da a las familias que no han recibido un diagnóstico la oportunidad de participar en un estudio de investigación genómica, independientemente de dónde vivan en los Estados Unidos. Para garantizar que toda familia que cumpla los requisitos pueda participar, todas las técnicas del estudio se pueden realizar desde la casa del paciente o cerca de ella.

Las personas y las familias interesadas pueden visitar www.raregenomes.org para ver más información sobre el proyecto. Al hacer clic en «Iniciar una solicitud de ingreso» pueden expresar su interés en participar. El equipo clínico revisará cada solicitud e invitará a participar a las familias que cumplan los requisitos para hacerlo.

A las familias que se inscriban les enviaremos un estuche de recolección de muestras para ir a un centro de atención al paciente de Quest Diagnostics (www.questdiagnostics.com/appointment) o a otro centro de extracción de sangre que elijan. En algunos casos podríamos solicitar ADN de pruebas genéticas anteriores. Los estuches de recolección de muestras se enviarán por correo a nuestro laboratorio, donde se realizarán la extracción del ADN y la secuenciación del genoma.

Nuestro equipo analizará los datos genómicos junto con la información clínica de cada familia con el fin de identificar las bases genéticas de la enfermedad que esta tiene. Si podemos determinar la causa de la enfermedad, nos comunicaremos de nuevo con la familia y trataremos de lograr la confirmación clínica del resultado con la colaboración del médico que esta escoja. El informe de confirmación clínica se enviará al médico local que haya ordenado la prueba.

Este proyecto se compromete al intercambio rápido y abierto de los datos. Los datos genéticos y clínicos desidentificados que se generen en este proyecto se compartirán ampliamente con la comunidad entera de personas afectadas por enfermedades raras y sin diagnosticar, así como con otros médicos e investigadores, a través de bases de datos genómicos de acceso controlado, del Matchmaker Exchange y de Clinvar.

El papel que usted desempeña en el proyecto

Nos interesa colaborar con los médicos de los participantes para facilitar la entrega de los resultados confirmados de importancia clínica que se descubran en el proyecto.

Otras formas en las que usted podría participar:

- Agregar y resumir las historias clínicas y la información clínica de la familia
- Responder a las preguntas de seguimiento que surjan durante la participación de la familia en el proyecto

Criterios de idoneidad para las familias

Pacientes y familias que tengan una enfermedad rara cuya causa genética no se haya diagnosticado, y que además:

- Hablen inglés o español
- Vivan en los Estados Unidos
- Reciban los cuidados de un médico que les esté ayudando a determinar la causa de la enfermedad

En este momento no podemos incluir a pacientes ni a familias que:

- Tengan una enfermedad cuya causa presunta o conocida sea un factor ambiental
- Tengan una enfermedad que probablemente no sea monogénica
- Tengan un diagnóstico clínico que explique por completo la enfermedad del paciente

Cómo remitir a una familia

Si usted atiende actualmente a familias que considere idóneas para participar en este proyecto, dígalas que visiten nuestro sitio web, www.raregenomes.org. También cooperamos directamente con médicos, hospitales e instituciones para aumentar la concientización acerca del proyecto. Si desea que le proporcionemos folletos y materiales informativos para los pacientes que van a su consultorio, comuníquese con nosotros.

Le agradecemos su apoyo. Esperamos aprender muy pronto con usted.

Comuníquese con nosotros

www.raregenomes.org

(617) 714-7395