

# Bases del programa Juntos hacia el diagnóstico

## Introducción

Desde [Fundación 29](#) de Febrero queremos ayudar a todas las familias con niños menores de dos años que sufren crisis epilépticas y retraso en el desarrollo. Para ello hemos diseñado el programa *Juntos hacia el diagnóstico* que pone a disposición de estos pacientes financiación para la realización de tests genéticos de forma gratuita y apoyo para facilitar que puedan conseguir un diagnóstico.

Además, aportamos Dx29, nuestra herramienta basada en inteligencia artificial para facilitar a los médicos el trabajo de llegar a un diagnóstico. Dx29 es accesible en [www.dx29.ai](http://www.dx29.ai).

## Requisitos para participar

El paciente debe:

- ✓ Tener dos años o menos.
- ✓ Sufrir crisis epilépticas generalizadas.
- ✓ Presentar retraso en el desarrollo.

## ¿Cómo funciona?

El proceso a seguir es muy sencillo y Fundación 29 te ayudará durante todo el proceso.

1. Debes apuntarte cumplimentando y enviando el formulario accesible a través de [www.juntoshaciaeldiagnostico.org](http://www.juntoshaciaeldiagnostico.org).
2. Debes enviar a Fundación 29 un informe médico para confirmar los datos médicos de tu hijo/a ya introducidos en el formulario.
3. En base a esta información Fundación 29 estudia el caso y decide sobre su inclusión en el programa.
4. Debes pedirle asistencia a tu médico para realizar una asesoría y recibir la prescripción del test genético. Fundación 29 aportará información general para facilitar esta conversación.
5. Debes prestar los consentimientos que procedan y encargar un test genético, estableciendo una relación directa con el laboratorio. Fundación 29 se hace cargo del coste del test. El test genético debe encargarse en uno de los laboratorios participantes en el programa, bajo disponibilidad de cada uno de ellos y según criterio médico.
6. El solicitante recibe un kit para tomar una muestra de saliva y sigue las instrucciones del mismo respetando los métodos y plazos especificados.

7. Una vez los datos estén disponibles, el solicitante debe ponerse en contacto con su médico para que analice tus datos. La compartición inicial de datos se podrá hacer a través de Dx29.

Dado que el número de tests es limitado, Fundación 29 hará una selección de las solicitudes en base a criterios médicos.

## Responsabilidades

El solicitante es responsable de:

- ✓ Aportar la siguiente documentación:
  1. Informe médico que valide la información aportada en el formulario de inscripción.
  2. Prescripción médica para la realización del test genético en el cual el facultativo se identifica con su nombre y número de colegiado.
  3. Documento firmado que acredite que el solicitante está conforme y entiende la asesoría genética prestada por un médico.
- ✓ Tramitar la solicitud del test genético siguiendo las instrucciones del laboratorio adscrito al programa y de conformidad con la normativa aplicable. Esto implica tanto la realización de la toma de muestras del paciente afectado y devolución del kit al laboratorio en el tiempo indicado, como la realización de los mismos pasos con otro kit de toma de muestras si el anterior no fuera válido.
- ✓ Comunicar a Fundación 29 los siguientes eventos que el laboratorio comunique al solicitante:
  1. La obtención de los resultados del test genético.
  2. Cualquier error que se notifique durante el proceso del test genético.
  3. El envío de cualquier kit adicional para la toma de muestras.
- ✓ Comunicar a Fundación 29 si el paciente ha obtenido un diagnóstico o no tras una vez se hayan evaluado los resultados del análisis del test genético por un médico.

Fundación 29 es responsable de:

- ✓ Estudiar cada solicitud enviada a través del formulario de registro y contestar al solicitante sobre su aceptación o no.
- ✓ Asistir al solicitante durante todo el proceso, en la medida de sus posibilidades.
- ✓ Sufragar el coste del test genético a aquellos pacientes que cumplan los requisitos, y hayan sido aceptados según criterios médicos y de disponibilidad.
- ✓ Poner a disposición del solicitante y del médico el uso gratuito de la herramienta Dx29.

Fundación 29 se reserva el derecho a cancelar la participación de un solicitante en el programa si el solicitante no cumple las responsabilidades arriba estipuladas. Igualmente,

Fundación 29 se reserva el derecho de reclamar al solicitante la cuantía del importe abonado por el test genético en el caso de que dicho test no se pudiera realizar por causas imputables al solicitante y no fuera posible la reclamación de la devolución del importe al laboratorio en base a su política de devolución.

## Disclaimer

El diagnóstico sólo puede ser realizado por un médico.

La participación en el programa no garantiza la obtención de un diagnóstico.

La contratación del test genético la realiza el solicitante con un laboratorio adscrito al programa e independiente de Fundación 29.

Fundación 29 no se hace responsable de las actuaciones llevadas a cabo por el laboratorio.

## Sobre Fundación 29 de Febrero

[Fundación 29](#) es una organización sin ánimo de lucro que construye herramientas para ayudar a los pacientes a tomar las mejores decisiones para su salud. Tiene el objetivo de que los pacientes sean dueños de sus datos y para ello, innova en su estandarización y el intercambio, con un foco especial en el apoyo al diagnóstico de enfermedades raras.