

Juntos hacia el diagnóstico

PROGRAMA DE APOYO AL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS CON TEST GENÉTICO

Si tu hijo es menor de 2 años y padece crisis epilépticas y retraso en el desarrollo... queremos ayudarte.

¿En qué consiste?

Juntos hacia el diagnóstico es un programa diseñado para acelerar el diagnóstico de enfermedades raras relacionadas con epilepsia. Desde Fundación 29 ponemos a vuestra disposición tests genéticos de forma gratuita, al mismo tiempo que os apoyamos y guiamos para conseguir un diagnóstico.

Dx29, nuestra herramienta de inteligencia artificial, facilita el proceso al combinar la información genética con los síntomas, ayudando al médico en la búsqueda del diagnóstico. Accede en www.dx29.ai y regístrate.

¿Cuáles son los requisitos para participar?

- ✓ Tener 2 años o menos.
- ✓ Sufrir crisis epilépticas.
- ✓ Tener retraso en el desarrollo.

¿Cómo funciona el programa?

Los pasos a seguir son muy sencillos y Fundación 29 te ayudará en todos ellos.

Si eres **paciente** esto es lo que tendrás que hacer:

1. Deja tus datos rellenando el formulario en www.juntoshaciaeldiagnostico.org.
2. Envíanos un informe médico por email para confirmar los datos del formulario.
3. Fundación 29 revisa toda la información que mandaste para poder aprobar tu solicitud.
4. Habla con tu médico para que una asesoría genética y te prescriba el test genético, si no lo has hecho ya. Te enviaremos documentos para que esto sea más sencillo para ambos. Si tienes dificultades para completar este paso habla con nosotros e intentaremos ayudarte.
5. Encargaremos juntos tu test genético y nos haremos cargo del coste del mismo.
6. Recibirás un kit para tomar una muestra de saliva. Sigue las instrucciones y envíalo. No te preocupes, sabemos cómo hacer esto y te ayudaremos.
7. Ponte en contacto con tu médico para que analice tus datos. Dx29 os ayudará a los dos en la búsqueda del diagnóstico.

Si eres **médico**:

1. Recomienda a los pacientes que cumplan los criterios y que se puedan beneficiar de este programa que se apunten. Para agilizarles los pasos, realiza la asesoría genética y entrégales la prescripción y un informe médico donde figuren los síntomas.
2. El paciente seguirá el proceso según lo descrito arriba.
3. Cuando tenga la secuenciación, te compartirá sus datos a través de Dx29. Dx29 te apoyará con algoritmos de análisis de datos genéticos y fenotípicos, comparándolos con enfermedades conocidas, ayudándote en la búsqueda del diagnóstico.
4. Si tienes dudas, puedes compartir los datos del paciente (tras su aprobación) con otro especialista a través de Dx29, o analizarlos por otros medios.

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

¿Por qué el test genético?

El camino hacia el diagnóstico de una enfermedad genética es complejo, ya que desgraciadamente hay muchas enfermedades que todavía no se pueden diagnosticar.

En el diagnóstico de enfermedades raras es muy importante saber si la enfermedad tiene origen genético. Tener origen genético no significa siempre que los padres sean transmisores de la enfermedad, porque hay enfermedades que aparecen de forma espontánea.

El test genético ofrecido en este programa es una secuenciación del genoma completo en base a una muestra de saliva. La muestra la tomas tú en casa con la ayuda de un kit.

La secuenciación de todo el ADN permite empezar este viaje, pero las respuestas se obtienen del análisis posterior de esta información. A pesar de conocer el ADN de tu hijo/a, no siempre se pueden encontrar las respuestas que buscas sencillamente porque aún no se conoce lo suficiente para poder hacerlo. Sin embargo, es la mejor oportunidad para obtener un diagnóstico para tu hijo/a. Tienes más información sobre esto en el documento de la asesoría genética.

¿Quiénes somos?

Somos [Fundación 29](#), una organización sin ánimo de lucro cuyo objetivo es cuidar y guiar a los pacientes que necesitan un diagnóstico, con un foco especial en enfermedades raras.

Construimos herramientas que os ayuden a tomar las mejores decisiones para vuestra salud y al mismo tiempo queremos que seáis dueños de todos vuestros datos. Innovamos en la estandarización y el intercambio de datos de forma segura, para poder ayudar al máximo número de pacientes.

¿Qué es Dx29?

Dx29 es una web que permite a los pacientes aportar información sobre sus síntomas y su información genética y compartirla de forma segura con los médicos, para poder – juntos – avanzar en el camino hacia el diagnóstico.

En Dx29 se pueden subir informes médicos (en Word, pdf o directamente desde una foto del papel) y automáticamente encuentra los síntomas que en ellos se mencionan. Después, compara esos síntomas con la información genética que aporte el paciente.

A los médicos les permite recibir información de alta calidad de las familias y, si tienen permiso, compartirla con otros colegas y analizar toda esa información con herramientas de inteligencia artificial como ayuda al diagnóstico.

Además, los pacientes con diagnóstico pueden comparar sus datos de forma privada con otros pacientes con ese mismo diagnóstico.

Dx29 es gratis y los datos subidos no se comparten con terceros: son del paciente.

¿Tienes más preguntas?

Contacta con nosotros a través del email juntoshaciaeldiagnostico@foundation29.org para preguntas sobre este programa o a través de info@foundation29.org para preguntas sobre Fundación 29.