

## Acerca de la Red de Trabajo de Enfermedades No Diagnosticadas

### ¿Qué es la Red de Trabajo de Enfermedades No Diagnosticadas (UDN, por sus siglas en inglés)?

La UDN es un estudio de investigación financiado por el Fondo Común de los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health Common Fund). La UDN está integrada por centros clínicos y de investigación ubicados a lo largo de los Estados Unidos que trabajan para mejorar el diagnóstico y cuidado de pacientes con enfermedades no diagnosticadas.

### ¿Cuál es el propósito de la UDN?

La UDN tiene dos metas principales:

1. Proporcionar respuestas para pacientes y familias afectadas por padecimientos misteriosos, y
2. Aprender más sobre enfermedades poco frecuentes y comunes.

### ¿En dónde se encuentran los centros clínicos de la UDN?

- Bethesda, MD ([Programa para Enfermedades No Diagnosticadas en NIH \[National Institutes of Health\]](#))
- Boston, MA (Centro Clínico de la UDN en Harvard Medical School) *\*cerrado a nuevas solicitudes a partir del 8 de abril de 2022\**
- Durham, NC ([Duke University y Columbia University](#)) *\*cerrado a nuevas solicitudes a partir del 1 de marzo de 2022\**
- Houston, TX (Baylor College of Medicine, Texas Children's Hospital y Baylor CHI St. Luke Medical Center)
- Los Angeles, CA ([Clínica para Enfermedades No Diagnosticadas en UCLA](#)) *\*cerrado a nuevas solicitudes a partir del 7 de febrero de 2022\**
- Miami, FL (University of Miami School of Medicine)
- Nashville, TN ([Centro Vanderbilt para Enfermedades No Diagnosticadas](#)) *\*cerrado a nuevas solicitudes a partir del 3 de febrero de 2022\**
- Philadelphia, PA ([Children's Hospital of Philadelphia](#) y University of Pennsylvania)
- Salt Lake City, UT (University of Utah - Intermountain West) *\*cerrado a nuevas solicitudes a partir del 8 de abril de 2022\**
- Seattle, WA ([Centro Clínico para Enfermedades No Diagnosticadas Pacific Northwest en la University of Washington School of Medicine y Seattle Children's Hospital](#))
- Stanford, CA ([Centro para Enfermedades No Diagnosticadas en Stanford](#)) *\*cerrado a nuevas solicitudes a partir del 1 de marzo de 2022\**

- St. Louis, MO ([Washington University en St. Louis](#))

### **¿Qué es lo que hace única a la UDN?**

La UDN está tratando de resolver los misterios médicos más desafiantes, a través de:

- Acortando la brecha entre la investigación y el cuidado clínico.
- Utilizando información genética para intentar descubrir diagnósticos.
- Trabajando con investigadores para descubrir la forma en la que las enfermedades afectan al cuerpo, lo cual puede resultar en tratamientos.
- Capacitando a otros médicos, enfermeros, asesores genéticos y científicos para utilizar este nuevo enfoque.

### **¿Qué es una enfermedad no diagnosticada?**

Una enfermedad no diagnosticada es un padecimiento médico sin causa conocida, a pesar de extensas evaluaciones.

### **¿Qué es una enfermedad poco frecuente?**

Una enfermedad poco frecuente es una enfermedad que afecta a menos de 200,000 personas en los Estados Unidos. Existen tantas enfermedades poco frecuentes por separado, que en total 1 de cada 10 personas padece una enfermedad poco frecuente.

### **¿Quién es elegible para el estudio de la UDN?**

Los solicitantes ideales a la UDN incluyen a personas con:

- Uno o más hallazgos objetivos pertinentes al fenotipo para el cual se hizo una solicitud a la UDN.
- Ningún diagnóstico a pesar de la evaluación de al menos dos especialistas que evaluaron al paciente para el(los) hallazgo(s) objetivo(s).
- El acuerdo para el almacenamiento e intercambio de información y biomateriales, de manera identificada entre los centros de la UDN, y de manera anónima a los centros de investigación que no son parte de la red de trabajo.
- Se pueden inscribir solicitantes que no puedan dar su consentimiento.

Los solicitantes a la UDN con poca probabilidad de ser aceptados incluyen a personas:

- Reportando síntomas con síntomas sin hallazgos objetivos relevantes.
- Un diagnóstico que explique los hallazgos objetivos.

- Un diagnóstico sugerido al haber revisado por registros.
- Falta de voluntad para compartir datos

## **Solicitud de ingreso a la UDN**

### **¿Cómo puedo hacer una solicitud al estudio UDN?**

Antes de hacer una solicitud a la UDN, es importante hablar sobre el estudio con un proveedor de cuidado de salud (por ejemplo, especialista, médico de cabecera, enfermero practicante o asesor genético).

Si usted desea presentar la solicitud en línea, será necesario que cuente con una dirección de correo electrónico (email) y acceso a Internet. Si usted no tiene una dirección de correo electrónico y acceso a Internet, puede pedir una solicitud impresa llamando al 1-844-RING-UDN (1-844-746-4836). También será necesario que usted le pida a su proveedor de cuidado de salud que le redacte una carta de recomendación para el estudio. La carta de recomendación para el estudio debe incluir:

- Un resumen de los problemas médicos del solicitante
- Fecha en la que primero se notaron los síntomas
- Para pacientes pediátricos: historial prenatal y de nacimiento
- Diagnósticos anteriores
- Historial de evaluaciones y pruebas
- Historial de tratamientos y medicamentos
- Medicamentos actuales
- Historial familiar
- Impresiones diagnósticas del proveedor de cuidado de salud

Una vez que usted tenga la carta de recomendación para el estudio, usted puede completar una solicitud en línea a través de nuestro sitio web, llamado [UDN Gateway](#). Usted cargará la carta de recomendación para el estudio directamente en este sitio web. Le darán la oportunidad de cargar un documento de 1 página con la narrativa del paciente indicándonos su historia desde su perspectiva y una fotografía. No debe tomarle más de 20 minutos completar la solicitud en línea.

Cuando la UDN haya recibido su solicitud, usted recibirá un email de confirmación. La UDN le hará saber si es necesaria más información antes de poder revisar su solicitud.

**¿Por qué necesito una carta de recomendación para el estudio de mi proveedor de cuidados de salud?**

La evaluación de la UDN solo es una parte de sus cuidados médicos. Su proveedor de servicios de salud ha estado con usted desde antes de la evaluación de la UDN y probablemente continúe proporcionándole cuidados médicos después de la evaluación de la UDN. Si usted es aceptado en el estudio UDN, la UDN le proporcionará a usted y a su proveedor de cuidados de salud información sobre la evaluación. Su proveedor de cuidados de salud será responsable de sus cuidados médicos de seguimiento.

**Tengo varios proveedores de cuidados de salud, ¿A quién debo nombrar en la solicitud?**

Favor de proporcionar información de contacto del proveedor de cuidados de salud que deba recibir las actualizaciones sobre su solicitud.

**Mi familiar es un proveedor de cuidados de salud, ¿Puede él/ella escribir la carta de recomendación?**

No. Las cartas de recomendación para el estudio deben ser escritas por proveedores de cuidados de salud que no sean familiares del solicitante.

**Yo no tengo un proveedor de cuidado de salud principal y no tengo seguro médico, ¿aun así puedo hacer una solicitud?**

Si, pero usted necesitará una carta de recomendación para el estudio escrita por un proveedor autorizado de cuidados de salud. Si usted recibe cuidados en una clínica o en otro centro de cuidados de salud, usted podrá hablar con un miembro del personal médico sobre su solicitud.

Tener seguro no es un requisito para participar en este estudio. Nuestro objetivo es minimizar lo más posible los costos para usted. Si usted es aceptado en la UDN, hable con el representante de su centro clínico UDN sobre los posibles cargos en los que usted podría incurrir.

**Más de un miembro de mi familia sufre de un padecimiento no diagnosticado. ¿Necesito presentar una solicitud para cada persona?**

No, solo debe presentarse una solicitud, incluso si existen varias personas afectadas en una familia. Esta solicitud debe ser para una persona, no para toda la familia (ejemplo, "John Smith", no "Familia Smith"). Usted puede cargar múltiples cartas de recomendación para estudio para una sola solicitud.

### **Necesito ayuda para presentar mi solicitud, ¿a quién debo contactar?**

El Servicio de Asistencia de la UDN en el Centro de Coordinación de la UDN puede responder preguntas generales sobre el estudio de investigación UDN y ayudar a los solicitantes a presentar sus solicitudes. El número telefónico del Servicio de Asistencia es 1-844-RING-UDN (1-844-746-4836). El Servicio de Asistencia está abierto de lunes a viernes, de 9am-5pm, horario del este. El Servicio de Asistencia está cerrado en días festivos nacionales.

### **¿Hay información disponible en idiomas distintos al inglés?**

El Servicio de Asistencia utiliza un servicio de traducción a demanda para comunicarse con solicitantes que no hablan inglés. La solicitud impresa de la UDN está disponible en español. Las solicitudes impresas que se completan en español se traducen al inglés en el Servicio de Asistencia.

### **¿Qué sucede con mi solicitud?**

Una vez que se recibe su solicitud, será asignada a uno de los centros clínicos UDN para su revisión. El centro clínico asignado se pondrá en contacto con usted (por lo general en el transcurso de un mes a partir de la presentación de la solicitud) para solicitar información adicional, tal como:

- Expedientes médicos, incluyendo curvas de crecimiento para pacientes pediátricos
- Estudios de laboratorio
- Imágenes TC, Resonancia Magnética y radiografías (pueden enviarse en CD)
- Fotografías o videos
- Muestras e informes de patología

Para poder ayudar con el proceso de revisión de la solicitud, usted puede comenzar a recolectar estos registros mientras prepara su solicitud. Sin embargo, usted no debe enviar ningún expediente médico hasta que reciba instrucciones específicas de hacerlo por parte de su centro clínico de la UDN. Su centro clínico asignado le proporcionará instrucciones para la entrega de expedientes médicos. No envíe ningún expediente médico al Centro de Coordinación de la UDN ya que esto puede retrasar el procesamiento de su solicitud.

Una vez que el centro clínico de la UDN haya recibido toda la información necesaria, por lo general toma entre 6-8 semanas para que la red de trabajo decida si aceptar o no aceptar a un solicitante.

**¿Puedo elegir el centro clínico de la UDN al que ser asignado?**

Usted puede solicitar ser asignado un centro clínico específico de la UDN en su solicitud si así lo desea. Sin embargo, no hay garantía de que usted sea asignado a ese centro.

**Si hago una solicitud, ¿esto quiere decir que mi solicitud será automáticamente revisada?**

Sí.

**Si hago una solicitud, ¿esto quiere decir que puedo ir automáticamente a un centro clínico de la UDN?**

No. La UDN solo puede aceptar a un número pequeño de participantes. La UDN revisa cada solicitud de forma muy cuidadosa para decidir a quién aceptar en el estudio. Incluso si usted no es aceptado, es posible que usted reciba retroalimentación útil sobre su padecimiento médico.

**¿Cómo conoceré la decisión de la UDN?**

Nosotros nos pondremos en contacto con usted y con su proveedor de cuidados de salud que usted nombre en su solicitud.

**Si mi solicitud no es aceptada, ¿puedo pedir que alguien revise nuevamente mi solicitud?**

Si usted tiene información médica nueva, puede pedir al centro clínico asignado de la UDN que revise nuevamente su solicitud. Sin embargo, no hay garantía de que la decisión cambie.

La UDN toma todas las decisiones como red de trabajo. No existe un proceso para pedir que alguien más revise una solicitud cuando esta no ha sido aceptada.

**Proceso de evaluación de la UDN**

**Si soy aceptado en el estudio UDN, ¿qué sucede después?**

Usted trabajará con su centro clínico asignado de la UDN para determinar las fechas para una visita al centro clínico que pudiese durar varios días. Usted viajará a su centro clínico asignado de la UDN para una evaluación médica y de investigación. También es posible que le pidan que proporcione copias de expedientes médicos adicionales.

### **¿Qué sucederá en el centro clínico?**

Le pedirán que se inscriba en el estudio y firme un formulario de consentimiento. También le pedirán que proporcione información sobre la salud de sus familiares y que otorgue su permiso para tomar fotografías y otras muestras (tales como sangre y piel).

Es posible que le pidan que envíe una muestra para pruebas genéticas al centro clínico varias semanas antes de su evaluación. Con base en los tipos de síntomas que usted tiene; varios especialistas médicos lo evaluarán a usted durante su visita al centro clínico. Le pedirán también que llene algunos formularios y encuestas relacionados con su salud y su experiencia con la UDN antes, durante y después de la visita al centro clínico.

La UDN trabaja para ofrecer una experiencia similar a todos los participantes de UDN, sin embargo, las prácticas pueden variar entre un centro clínico y otro.

### **¿También se analizará el ADN de los participantes como parte de este estudio?**

La mayor parte del tiempo, pero no siempre, se obtendrá sangre para análisis de ADN. Lo que esperamos, es que los análisis de ADN ayuden al personal de la UDN a diagnosticar padecimientos. Usted será informado sobre la forma en la que se utilizará su ADN. En caso de estar disponibles y siempre y cuando deseen participar, sus familiares también pueden proporcionar muestras de ADN para análisis. Su centro clínico de la UDN determinará a qué familiares se les debe pedir que participen. Hay disponible más información sobre pruebas genéticas a través de la UDN en el Folleto de Pruebas Genéticas.

Algunas personas pueden tener un historial que sugiera que la enfermedad no diagnosticada no es genética. Si usted sospecha de una causa ambiental para su padecimiento, asegúrese de decirlo en la solicitud.

### **¿Por qué es posible que pueda ser necesario realizar pruebas a mis familiares?**

Si se analiza el ADN de usted, resulta útil también obtener sangre de sus familiares para comparar su ADN con el ADN de usted. Esto ayuda al personal de la UDN a evaluar el significado de sus resultados.

### **¿Qué sucede si mis familiares no quieren o no pueden participar?**

Usted puede seguir siendo elegible para participar. Sin embargo, esta situación puede dificultar que el personal de la UDN encuentre un diagnóstico.

### **¿La evaluación de la UDN me dará a mí un diagnóstico?**

El objetivo es darle a usted un diagnóstico, pero es posible que esto no suceda.

### **¿Recibiré tratamiento a través de la UDN?**

No, por lo general no se ofrece tratamiento como parte de la UDN. El tratamiento continuará siendo responsabilidad de usted y de su proveedor de cuidado de salud. Pero es posible que usted y su proveedor reciban recomendaciones de tratamiento de la UDN.

### **¿Cuál es el costo de la participación en caso de ser aceptado?**

Nuestro objetivo es minimizar lo más posible los costos para usted. Si usted es aceptado en la UDN, hable con el representante de su centro clínico UDN sobre los posibles cargos en los que usted podría incurrir.

### **¿Qué sucede después de la evaluación de la UDN?**

Después de la evaluación de la UDN, usted y su proveedor que le remite, recibirán la información de la evaluación. El cuidado a largo plazo no será proporcionado por la UDN. Algunos participantes de la UDN pueden ser elegibles para otros estudios de investigación en el centro de la UDN o en otros centros académicos.

## **Proveedores de cuidados de salud**

### **Mi paciente me pide escribir una carta de recomendación, ¿qué debe incluir esta carta?**

La carta de recomendación para el estudio debe incluir:

- Un resumen de los problemas médicos del solicitante
- Fecha en la que primero se notaron los síntomas
- Para pacientes pediátricos: historial prenatal y de nacimiento
- Diagnósticos anteriores
- Historial de evaluaciones y pruebas
- Historial de tratamientos y medicamentos
- Medicamentos actuales
- Historial familiar
- Impresiones diagnósticas del proveedor de cuidado de salud

Por favor, póngase en contacto con el Centro de Asistencia de la UDN (correo electrónico: [UDN@hms.harvard.edu](mailto:UDN@hms.harvard.edu), teléfono: 1-844-746-4836) si desea una copia de un



ejemplo de carta.

### **¿Cómo envío la carta de recomendación a la UDN?**

Si su paciente ha iniciado una solicitud, puede entregarle la carta a su paciente para que la presente junto con la solicitud.

Si su paciente no ha iniciado una solicitud, usted puede completar en su representación una solicitud (vínculo a la solicitud en línea: [UDN Gateway](#)). No debe tomarle más de 20 minutos completar la solicitud en línea. La carta de recomendación puede cargarse con esta solicitud.

Si usted no está seguro si su paciente ha iniciado o no una solicitud, por favor, póngase en contacto con el Centro de Asistencia de UDN (correo electrónico: [UDN@hms.harvard.edu](mailto:UDN@hms.harvard.edu), teléfono: 1-844-746-4836).

### **Quiero recibir actualizaciones sobre la solicitud de mi paciente, ¿cómo puedo recibir actualizaciones?**

Si desea recibir actualizaciones sobre la solicitud de su paciente, por favor, pida a su paciente que incluya la información de contacto de usted en su solicitud.

### **¿Cómo me enteraré de la decisión de la UDN?**

Nosotros nos pondremos en contacto con usted y con su paciente para informarles la decisión una vez que hayamos completado la revisión.

### **Si mi paciente es aceptado, ¿la UDN se hará cargo del cuidado de mi paciente?**

No. Después de la evaluación de la UDN, usted recibirá la información de la evaluación. Los cuidados a largo plazo no serán proporcionados por la UDN.

## **Información de contacto**

Usted puede llamar o mandar un correo electrónico al Centro de Asistencia (Helpdesk) del Centro de Coordinación de la UDN para conocer más sobre:

- La participación en el estudio de investigación de la UDN.
- Elegibilidad
- Qué debe incluir en la carta de recomendación para el estudio

- El estatus de su solicitud
- Solicitar una solicitud impresa

Horas: lunes-viernes, 9am-5pm, horario del este

Email: [UDN@hms.harvard.edu](mailto:UDN@hms.harvard.edu)

Teléfono: 1-844-746-4836 (1 844 Ring UDN)

Se habla español

Nota: por favor, no contacte al hospital principal de los centros clínicos de la UDN.