

CURSO DE GENETICA CLINICAY ENFERMERADADES RARAS EN ADULTO Y EDAD PEDIATRICA

A) ARTICULOS y LIBROS DE LECTURA RECOMENDADA

Lochmüller et al. **The International Rare Diseases Research Consortium: Policies and Guidelines to maximize impact.** ; EJHG 2017
<https://www.nature.com/articles/s41431-017-0008-z>

C Ayuso. Consejo genético familiar en enfermedades raras . AELMHU, 2017
https://aelmhu.es/wp-content/uploads/2021/06/REVISION_CARMEN_AYUSO.pdf

Revista Eidon. Ética en enfermedades raras
http://revistaeidon.es/public/journals/pdfs/2017/47_junio.pdf

Libro de ética en la investigación en enfermedades raras. 2015
<http://www.ciberer.es/media/602599/%C3%A9tica-en-la-investigacion-de-las-enfermedades-raras.pdf>

Nguengang Wakap S, S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet.* 2020; 28 (2):165-73. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0.
<https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>

EURORDIS. Breaking the Access Deadlock to Leave No One Behind. A work-in-progress contribution on possibilities for patients' full and equitable access to rare disease therapies. February 2017.
<https://www.eurordis.org/es/accesspaper>

Faye, F., Crocione, C., Anido de Peña, R. *et al.* Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey. *Eur J Hum Genet* **32**, 1116–1126 (2024).
<https://doi.org/10.1038/s41431-024-01604-z>
<https://www.nature.com/articles/s41431-024-01604-z>

Hivert V, Jonker AH, O'Connor D, Ardigo D. IRDiRC: 1000 new rare diseases treatments by 2027, identifying and bringing forward strategic actions. *Rare Dis Orphan Drugs J* 2021;1:3 .
<http://dx.doi.org/10.20517/rdodj.2021.02>

Ayuso C, Millan JM, Mancheno M, Dal-Re R: Informed consent for whole-genome sequencing studies in the clinical setting. Proposed recommendations on essential content and process. *Eur J Hum Genet* 2013 doi:10.1038/ejhg.2012.297;e-pub ahead of print 16 January
<https://www.nature.com/articles/ejhg2012297>

B) OTROS DOCUMENTOS E INFORMES DE CONSULTA

Observatorio EERR (FEDER, Rare Barometer Voices) 2017, 2020

Desigualdad en la atención para pacientes con ER (Acceso al tratamiento)

<https://obser.enfermedades-raras.org/desigualdad-en-la-atencion-para-pacientes-con-er-acceso-al-tratamiento/>

Encuesta sobre el impacto de las enfermedades raras en la vida diaria

http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/RBV_impact_rarediseases_ES.pdf

Estado de situación de la investigación en enfermedades raras en España

<https://enfermedades-raras.org/index.php/publicaciones-y-estudios/publicaciones-de-feder/10016-estado-de-situaci%C3%B3n-de-la-investigaci%C3%B3n-en-enfermedades-raras-en-espa%C3%B1a>

La experiencia sanitaria de las personas con enfermedades raras

https://obser.enfermedades-raras.org/wp-content/uploads/2021/06/H-CARE_FS_condensed_ES-ES.pdf

Informe Enserio (FEDER) 2018

https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf

Eurordis (2019)

Conseguir la Atención Integral y Centrada en la Persona para no Excluir a Nadie

http://download2.eurordis.org/positionpapers/Position_Paper_Holistic_Care_for_Rare_Diseases_Spanish.pdf

C) LINKS A WEB DE UTILIDAD

OMIM

<https://www.omim.org/statistics/geneMap>

IRDIRC

<http://www.irdirc.org/about-us/vision-goals/http://www.irdirc.org/research/progress-made-in-rdr/>

EURORDIS. About rare diseases

<https://www.eurordis.org/about-rare-diseases>

ORPHANET

<http://www.orphadata.org/cgi-bin/epidemio.html>

Cartera de servicios en genética y genómica del SNS

<https://www.boe.es/boe/dias/2024/06/18/pdfs/BOE-A-2024-12290.pdf>

Catálogo de pruebas

<https://cgen.sanidad.gob.es/#/>

IMPACT GENOMICA (ISCIII)

<https://genomica-impact.es/>