

Construya su red de apoyo

Vivir con una afección poco frecuente puede hacerle sentir solitario. No es probable que la mayoría de las personas con las que se encuentra hayan oído hablar de trastornos de oxidación de ácidos grasos de cadena larga (long-chain fatty acid oxidation disorders, LC-FAOD), y muchos no entenderán lo que es tratar una afección crónica o potencialmente mortal. Estos son algunos motivos por los que es muy importante **encontrar y conectar con organizaciones y personas que comparten experiencias** y desafíos similares, y que puedan ofrecer apoyo.

FAOD

LC-FAOD

Debido a que LC-FAOD es un tipo de trastorno de oxidación de ácidos grasos, algunas personas pueden denominarlo FAOD, como forma abreviada.

Cómo usar este recurso

Puede encontrar apoyo de muchas maneras, por ejemplo, a través de organizaciones de defensa del paciente, su médico o proveedores de atención médica, instituciones académicas, grupos de apoyo en persona o en línea, foros de redes sociales y organizaciones profesionales.

Las **organizaciones de defensa del paciente** son grupos sin fines de lucro dedicados a ayudar a los pacientes y cuidadores a navegar la vida con una afección o un diagnóstico. Para lograr sus objetivos, las organizaciones de defensa trabajan en una variedad de maneras, tales como las siguientes:

- Organizar eventos y oportunidades de establecer contactos para reunir a los pacientes y sus familias, tanto en persona como en línea.
- Servir como fuente de información sobre la enfermedad y el tratamiento.
- Promover la concientización de la enfermedad, organizar los programas de apoyo o compartir recursos.
- Recaudar fondos para financiar la investigación para una enfermedad o grupo de enfermedades relacionadas.
- Promover la política pública para satisfacer las necesidades de los pacientes con enfermedades poco frecuentes y sus familias.
- Apoyar la investigación de la enfermedad mediante la recopilación de los antecedentes médicos y de salud de los pacientes.

Las organizaciones pueden centrarse en algunas o en todas estas áreas, o incluso en una sola área. Pueden ser específicas para LC-FAOD o un tipo de LC-FAOD, servir a una enfermedad poco frecuente relacionada con síntomas o necesidades de tratamiento similares, o apoyar las necesidades comunes de las personas que viven con cualquier enfermedad poco frecuente. **Los siguientes recursos de apoyo no solo se centran en FAOD, sino en los trastornos mitocondriales, enfermedades metabólicas, otras afecciones poco frecuentes y temas que pueden afectar a todas las familias poco frecuentes.**

Al leer o usar cualquier recurso, tenga en cuenta que la investigación médica se mueve rápidamente y la información se puede volver obsoleta en Internet. Recuerde comprobar la fecha de publicación y llevar siempre preguntas y nuevas ideas a su equipo de atención médica.



Organizaciones de trastornos metabólicos

INTERNATIONAL NETWORK FOR FATTY ACID OXIDATION RESEARCH AND MANAGEMENT (INFORM) FAMILIES



Foco principal: Investigación y educación específica de la enfermedad de FAOD
Sitio web: informnetwork.org/inform-families

INFORM (Red internacional de investigación y gestión de la oxidación de ácidos grasos) es una organización científica global que se centra en FAOD y en los trastornos metabólicos relacionados. Sus principales objetivos son ofrecer educación y fomentar o apoyar la investigación sobre estos trastornos. INFORM también organiza una conferencia de FAOD cada año para los investigadores.

INFORM Families es una parte exclusiva de la organización que proporciona a las familias información sobre la detección del recién nacido, el diagnóstico y el tratamiento de FAOD. También incluyen **historias de pacientes, información sobre ensayos clínicos y un foro de debate "Ask the Experts" (Preguntar a expertos).**

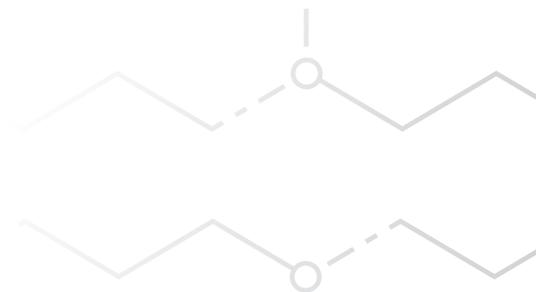


MITOACTION

Foco principal: Educación y concientización sobre la enfermedad mitocondrial
Sitio web: mitoaction.org

La misión de MitoAction es mejorar la calidad de vida de niños, adultos y familias que viven con la enfermedad mitocondrial, incluido FAOD, a través de apoyo, educación, divulgación, defensa e iniciativas de investigación clínica.

- La organización ayuda a los pacientes y cuidadores a gestionar su recorrido cotidiano con enfermedad mitocondrial, así como ayuda a los médicos e investigadores a comprender mejor la carga de vivir con la enfermedad.
- MitoAction ofrece **seminarios web educativos** mensuales, **apoyo personalizado** a través de la línea de apoyo Mito411, teleconferencias de apoyo semanales, **asistencia financiera** para familias necesitadas, **becas universitarias** para estudiantes con enfermedad mitocondrial, oportunidades para asistir a campamentos de verano, un localizador de médicos, **protocolos clínicos** para ayudar con el manejo de enfermedades y una **plataforma móvil de última generación.**



Organizaciones paraguas de enfermedades poco frecuentes



EVERYLIFE FOUNDATION FOR RARE DISEASES

Foco principal: Política pública de enfermedades poco frecuentes y compromiso legislativo

Sitio web: everylifefoundation.org

EveryLife Foundation for Rare Diseases (Fundación EveryLife para enfermedades poco frecuentes) proporciona capacitación, educación, recursos y oportunidades para orientar a los pacientes a ser defensores de sus necesidades con el propósito de afectar y cambiar la política pública. Algunos programas incluyen:

- **Defensores legislativos de las enfermedades poco frecuentes (rare disease legislative advocates, RDLA)** es una organización colaborativa que ofrece reuniones de información, recursos legislativos, herramientas de defensa y eventos especiales que apoyan a organizaciones y defensores que trabajan para promover la legislación de enfermedades poco frecuentes. RDLA ofrece estipendios de viaje para una cierta cantidad de pacientes que asisten a Rare Disease Week (Semana de enfermedades poco frecuentes) en Capitol Hill.
- **Rare Disease Week** en Capitol Hill reúne a los miembros de la comunidad de enfermedades poco frecuentes de todo el país para aprender sobre asuntos legislativos federales, redes y compartir sus historias con legisladores.
- **Rare on the Road**, en sociedad con Global Genes, construye y pone en marcha la comunidad de enfermedades poco frecuentes a nivel local mediante la organización de sesiones de capacitación regionales de un día para pacientes con enfermedades poco frecuentes, cuidadores y otros defensores.
- **Representantes de enfermedades poco frecuentes en adultos jóvenes** trabajan para infundir confianza en la próxima generación de defensores de enfermedades poco frecuentes y dan apoyo en el recorrido de defensa, especialmente durante la transición desde la infancia hasta la edad adulta.
- **Rare Giving** apoya económicamente a personas con enfermedades poco frecuentes, así como a organizaciones que involucran a pacientes, cuidadores y otras personas de la comunidad en políticas públicas.

GLOBAL GENES



Foco principal: Educación y apoyo de enfermedades poco frecuentes

Sitio web: globalgenes.org

Global Genes es una organización de defensa mundial sin fines de lucro que representa a personas y familias que luchan contra enfermedades genéticas poco frecuentes. El propósito principal es concientizar y fomentar el apoyo de la comunidad a los trastornos genéticos a través de los medios de comunicación social, proporcionar educación tanto al público como a las comunidades médicas y financiar la investigación centrada en el tratamiento de las afecciones poco frecuentes.

- Su sitio web incluye **Global Genes Rare Toolkits and Rare University**, y muestra un portal en el que los pacientes y cuidadores pueden crear un perfil y conectarse entre ellos.
- Las becas también están disponibles para **RARE Patient Advocacy Summit**, un evento anual que reúne a pacientes, cuidadores y otras partes interesadas para desarrollar y llevar al hogar estrategias factibles para acelerar el cambio.

NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS



Foco principal: Defensa, educación e investigación de las políticas públicas sobre enfermedades poco frecuentes

Sitio web: rarediseases.org

NORD (Organización nacional para trastornos poco frecuentes) proporciona información, servicios y apoyo para los pacientes y sus familias, así como para organizaciones de defensa del paciente, profesionales médicos y otros que buscan desarrollar nuevas herramientas de diagnóstico y tratamientos para enfermedades poco frecuentes.

- NORD ofrece una red de organizaciones de pacientes, información, recursos, preguntas frecuentes e **información de defensa estado por estado**. También ofrece programas de asistencia financiera y para pacientes para ayudar a apoyar una variedad de costos del paciente relacionados con la enfermedad.
- Su **red de embajadores** (voluntarios en puestos de liderazgo) pretenden construir una fuerte comunidad de defensores de enfermedades poco frecuentes en sus estados para ayudar a fomentar la concientización de enfermedades poco frecuentes y los desafíos a los que se enfrentan los pacientes y sus familias.

RARE NEW ENGLAND



Foco principal: Apoyo y educación sobre enfermedades poco frecuentes en Nueva Inglaterra

Sitio web: rarenewengland.org

Rare New England (RNE) ofrece a los pacientes, a las familias y a los proveedores oportunidades de educación, recursos y apoyo. La organización también proporciona información sobre el asesoramiento genético, el apoyo al duelo, y eventos regionales y nacionales.

- Los pacientes y las familias pueden ver episodios de la **serie de programas educativos de cable de RNE** sobre enfermedades complejas y poco frecuentes.
- RNE patrocina un **ciclo anual de conferencias que conecta a los pacientes y sus familias** con expertos en enfermedades poco frecuentes para comentar el recorrido del diagnóstico. Estas presentaciones cubren la experiencia de vivir con una enfermedad poco frecuente, las estrategias de afrontamiento, cómo navegar por los desafíos en los sistemas de atención médica y/o educativos, entre otros temas.
- RNE también organiza una **conferencia anual para proporcionar recursos, educación y oportunidades de establecer contactos** para la comunidad de enfermedades poco frecuentes.

CAREGIVER ACTION NETWORK



Foco principal: Apoyo al cuidador

Sitio web: rarecaregivers.org

La Caregiver Action Network (CAN) (Red de acción del cuidador) es una organización centrada en ayudar a las personas que cuidan a personas con afecciones crónicas, discapacidades, enfermedades o problemas relacionados con la edad. CAN también ofrece **un centro centrado en el cuidador de enfermedades poco frecuentes** que proporciona educación, apoyo entre pares y recursos para los cuidadores de familias de todo el país de forma gratuita. CAN ofrece apoyo e información para todos los cuidadores, independientemente de la afección.

NATIONAL ALLIANCE FOR CAREGIVING



Foco principal: Defensa de las políticas públicas en relación con los problemas de los cuidadores

Sitio web: caregiving.org

La National Alliance for Caregiving (NAC) (Alianza nacional para cuidadores) lleva a cabo investigaciones, analiza las políticas públicas, desarrolla programas nacionales de mejores prácticas y trabaja para fomentar la concientización pública de los problemas de cuidar a las familias. Aunque no es específica para LC-FAOD o las enfermedades genéticas poco frecuentes, NAC ofrece valiosos recursos e información a todos los tipos de cuidadores. NAC colaboró con Global Genes para publicar **Rare Disease Caregiving in America, un estudio de investigación nacional, el primero en su género, que capta las experiencias de los cuidadores de niños y adultos con una enfermedad poco frecuente.**

Organizaciones fuera de los EE. UU.

También hay varias organizaciones fuera de los EE. UU. que podrían tener información relevante o ser útiles si alguna vez decide visitar, vivir o trabajar en otro país. En algunos casos, las organizaciones internacionales pueden colaborar con organizaciones con sede en los EE. UU. en asuntos e iniciativas mundiales.

METABOLIC SUPPORT UK

Your **rare** condition.
Our **common** fight.

METABOLIC SUPPORT UK

Foco principal: Apoyo a pacientes y cuidadores con enfermedades metabólicas
Sitio web: metabolicsupportuk.org

Metabolic Support UK es una organización que ayuda a los pacientes y a las familias con trastornos metabólicos hereditarios en todo el Reino Unido. Ofrece un **Servicio de asesoramiento de familia y Metabolic Connect** (un servicio de apoyo entre pares de emparejamiento). Metabolic Support UK también patrocina conferencias, talleres y jornadas educativas, entre otros programas.

MITOCANADA



Foco principal: Concientización, educación, apoyo y financiación de la investigación para la enfermedad mitocondrial en Canadá
Sitio web: mitocanada.org

MitoCanada es una organización canadiense que ofrece apoyo a **pacientes con enfermedad mitocondrial**, sus familias y cuidadores. También se esfuerza por fomentar la concientización pública de la enfermedad mitocondrial y, en última instancia, avanzar en la investigación hacia la prevención y la curación de enfermedades.



DetECCIÓN DEL RECIÉN NACIDO

Muchas personas con LC-FAOD pueden haber sido identificadas o se identificarán con una prueba de detección positiva del recién nacido. Un resultado positivo significa que el bebé puede tener un mayor riesgo de padecer una o más de las afecciones incluidas en el perfil de detección del recién nacido. La confirmación del diagnóstico de LC-FAOD se realiza con análisis de sangre, de orina o genéticos adicionales.

Existen organizaciones de defensores que proporcionan más información sobre el proceso de detección del recién nacido y moviliza a los defensores de los pacientes a influir en las regulaciones y políticas de detección del recién nacido.

BABY'S FIRST TEST



Foco principal: Información y educación sobre la detección del recién nacido
Sitio web: babysfirsttest.org

Baby's First Test proporciona materiales y recursos sobre la detección del recién nacido a nivel local, estatal y nacional. El sitio web de la organización contiene datos sobre las afecciones detectadas y lo que se puede esperar del proceso de detección de los recién nacidos. Algunos temas incluyen:

- Detalles sobre la detección del recién nacido, **pruebas ofrecidas en cada estado**
- **Herramientas para los padres** incluido qué hacer después de recibir los resultados de la detección del recién nacido
- **Información específica por afección** incluidas las causas, el tratamiento y las experiencias familiares

SAVE BABIES THROUGH SCREENING FOUNDATION



Save Babies
Through Screening
Foundation

Foco principal: Educación y defensa de la detección del recién nacido
Sitio web: savebabies.org

Save Babies Through Screening Foundation (Fundación para salvar a los bebés a través de la detección) **educa a los padres, profesionales pediátricos de atención médica y a los responsables de políticas públicas** sobre la complejidad de la detección del recién nacido, la importancia de la detección oportuna y temprana y la importancia de realizar pruebas inmediatas para confirmar un diagnóstico. Esta prueba confirmatoria es un paso crítico y ayuda a permitir el tratamiento temprano y el tratamiento de trastornos poco frecuentes cuando se indica.

En los EE. UU., la adopción de detección del recién nacido para LC-FAOD se produjo en unos pocos estados en 1999, mientras que la mayoría de los estados adoptaron la detección entre 2002 y 2008.¹



REFERENCIAS

1. Mak CM, Lee HCH, Chan AYW, Lam CW. Inborn errors of metabolism and expanded newborn screening: review and update. Crit Rev Clin Lab Sci. 2013;50:142-162.