



**EL INSTITUTO NACIONAL  
DE INVESTIGACIÓN  
DEL GENOMA HUMANO  
(NHGRI)**

El NHGRI dirigió la contribución de los NIH al Proyecto Internacional del Genoma Humano. La meta principal de este proyecto fue la secuenciación del genoma humano. Con la finalización de la secuencia completa del genoma humano, y del proyecto del Genoma Humano en abril del 2003, la misión del NHGRI se ha expandido para incluir estudios para la investigación de la estructura y la función del genoma humano y su papel tanto en la salud como en la enfermedad. El NHGRI respalda la creación de recursos y de tecnología que aceleren la investigación del genoma y su aplicación a la salud humana. El NHGRI también apoya en la capacitación de investigadores y en la difusión de información para el público y para los profesionales de la salud. Si desea obtener información adicional, visite el sitio Web del NHGRI en el siguiente enlace.  
<http://www.genome.org>



**La Oficina de  
Enfermedades  
Raras  
(ORD)**

La ORD, que es parte de la Oficina del Director de los Institutos Nacionales de la Salud, trabaja con investigadores y fomenta la colaboración entre los investigadores de las enfermedades raras en los NIH y en otros países a nivel mundial. La ORD suministra fondos para programas de investigación dentro de los NIH y a lo largo de los Estados Unidos, incluyendo la Red de Investigaciones Clínicas de las Enfermedades Raras que cuenta con diez centros de investigación (cada uno de los cuales incluye a muchos otros sitios) que estudian enfermedades raras poco entendidas; capacitan a los investigadores de las enfermedades raras; proveen respaldo para cerca de 100 conferencias científicas anuales; y preparan la información sobre las enfermedades raras. Si desea obtener información adicional, visite el sitio Web de la ORD en el siguiente enlace.  
<http://www.rarediseases.info.nih.gov>



**Publicación del NIH Número: 05-5212  
Revisado en Enero 2006**

**CENTRO DE  
INFORMACIÓN SOBRE  
ENFERMEDADES  
GENÉTICAS  
Y  
RARAS**

**INSTITUTO NACIONAL  
DE INVESTIGACIÓN  
DEL GENOMA HUMANO  
Y  
OFICINA DE ENFERMEDADES RARAS  
DE LOS  
INSTITUTOS NACIONALES DE LA SALUD**

**DEPARTAMENTO DE SALUD Y SERVICIOS HUMANOS**

## ¿Que son las enfermedades genéticas y raras?

En la actualidad hay más de 7.000 enfermedades raras. Una enfermedad se considera rara si afecta a menos de 200.000 personas en los Estados Unidos. Casi 25 millones de Americanos tienen una enfermedad rara.

Muchas enfermedades raras son causadas por cambios en los genes llamadas mutaciones. A estos tipos de enfermedades se les llama enfermedades genéticas. Los genes son instrucciones que le dicen al cuerpo como debe desarrollarse y funcionar y se transmiten de padres a hijos (herencia genética). Si un gen tiene una mutación, es posible que este gen no funcione como debe. Por ejemplo, una mutación en un gen puede ocasionar que la persona tenga problemas tales como defectos del nacimiento, el colesterol alto, u otros más.

## ¿Por qué debería ponerse en contacto con GARD?

Es difícil encontrar información sobre las enfermedades genéticas y raras. GARD puede ayudarle a encontrar información y a entender más sobre una enfermedad genética o rara, ya sea para usted, para su familia, o para un amigo.

## ¿Cómo le puede ayudar GARD?

Los Especialistas de Información le ayudan a encontrar respuestas a sus preguntas sobre:

- ❖ Lo que se sabe sobre una enfermedad.

- ❖ Los estudios que se están realizando.
- ❖ Las pruebas y servicios genéticos.
- ❖ Los grupos de ayuda.
- ❖ Artículos recientes de las revistas científicas.

## ¿Dónde busca GARD la Información?

- ❖ Los recursos de los Institutos Nacionales de la Salud.
- ❖ Los libros de texto médico.
- ❖ Artículos de revistas.
- ❖ Sitios Web.
- ❖ Grupos de ayuda y servicios.
- ❖ Bases de datos.

Si usted o un conocido tiene una enfermedad genética o rara, y usted quiere saber más sobre ella, llame al Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras. Nuestra información es gratis y privada

## ¿Cómo se puede poner en contacto con GARD?

Usted puede hablar con un Especialista de Información bilingüe desde las 12 del mediodía hasta las 6 de la tarde hora estándar del este.

- ❖ Línea gratuita: 1-888-205-2311
- ❖ Tele-escriptor: 1-888-205-3223
- ❖ Línea Internacional: 301-519-3194

También nos puede escribir:

- ❖ Por correo electrónico:  
**GARDinfo@nih.gov**

- ❖ Por carta:  
Centro de Información sobre  
Enfermedades Genéticas y Raras  
P.O. Box 8126  
Gaithersburg, MD 20898-8126

- ❖ Por fax:  
1-240-632-9164

## ¿Por qué fue GARD creado?

GARD fue creado por dos agencias de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH por sus siglas en inglés), el Instituto Nacional de Investigaciones del Genoma Humano (NHGRI) y la Oficina de Enfermedades Raras (ORD), para ayudar al público a localizar información útil, en inglés y en español, sobre las enfermedades genéticas y raras. Usted puede leer más sobre el NHGRI y la ORD atrás.