



EXPANDING NORD'S RESOURCES *AMPLIAR LOS RECURSOS DE NORD*

**Meeting Continuing Challenges in Rare Disease
Communities**

*Enfrentar los desafíos continuos en las
comunidades de enfermedades raras*

Marybeth McAfee, MA

Director, Medical Affairs,
NORD/Directora, Asuntos
Médicos, NORD



NORD[®]
National Organization
for Rare Disorders

Alone we are **rare**. Together we are strong.[®]

Financial Disclosure

Divulgacione financieras

Marybeth McAfee, MA

Has No Relevant Financial Disclosures.

No tiene divulgaciones financieras relevantes

LEARNING OBJECTIVES/OBJETIVOS DE APRENDIZAJE

- Understand NORD's mission and goals as well as our activities, services, and resources available for the rare disease community.
- Describe the NORD Rare Disease Centers of Excellence Program and how it expanded NORD's network to include clinicians, allied health professionals, support staff, and researchers in a new way.
- Note at least one way you would like to interact or collaborate with NORD in the future.
- Comprender la misión, los objetivos, las actividades, los servicios y los recursos de NORD disponibles para la comunidad de enfermedades raras.
- Describir el Programa de Centros de Excelencia de Enfermedades Raras de NORD y el modo en que amplió la red de NORD para incluir a médicos, profesionales sanitarios aliados, personal de apoyo e investigadores de una manera nueva.
- Detectar al menos una forma en la que le gustaría interactuar o colaborar con NORD en el futuro.

PLEASE TELL US ABOUT YOU/CUÉNTANOS SOBRE TI

POLL/ENCUESTA

MY MEDICAL AFFAIRS TEAM/MI EQUIPO DE ASUNTOS MÉDICOS



Edward Neilan, MD, PhD

NORD Chief Medical and Scientific Officer/Director médico y científico de NORD

Holds the vision of the NORD Rare Disease Centers of Excellence Program and represents the Program both nationally and internationally. Dr. Neilan also oversees Educational Initiatives and Research Teams

Mantiene la visión del Programa de Centros de Excelencia de Enfermedades Raras de NORD y representa el Programa en el país y el mundo. El Dr. Neilan también supervisa iniciativas educativas y equipos de investigación.



Marybeth McAfee, MA, GC*

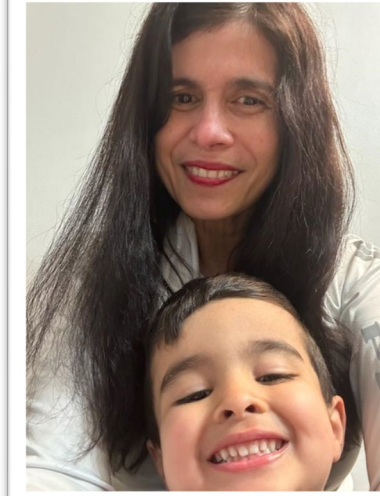
Director of Medical Affairs/Directora de Asuntos Médicos

Oversees the NORD Rare Disease Centers of Excellence Program and implementation of its strategic plan. Works closely with each of the Rare Disease Centers of Excellence leadership to increase collaborative efforts and achieve the Program's vision.

Supervisa el Programa de Centros de Excelencia de Enfermedades Raras de NORD y la implementación de su plan estratégico. Trabaja en estrecha colaboración con el liderazgo de cada uno de los Centros de Excelencia de Enfermedades Raras para aumentar los esfuerzos de colaboración y alcanzar la visión del Programa.

**Pictured with grand-niece*

*En la foto aparece con su sobrina nieta.



Gioconda Alyea, MD (FMG), MS**

Rare Disease and Health Equity Specialist/Especialista en Enfermedades Raras y Equidad en Salud

Oversees the NORD Rare Disease List in coordination with key rare disease ontology stakeholders. Additionally, spearheads health equity efforts and providing information in Spanish.

Supervisa la lista de enfermedades raras de NORD en coordinación con las partes interesadas clave en la ontología de enfermedades raras. Además, encabeza las iniciativas de equidad en salud y brinda información en español.

*** Pictured with grandson*

** En la foto aparece con su nieto.



Anjali Chauhan, BS ***

Medical Affairs Program Manager/Gerenta del Programa de Asuntos Médicos

Oversees the NORD Rare Disease Centers of Excellence Working Groups and their initiatives and supports overall management of the Program's many facets.

Supervisa los grupos de trabajo de los Centros de Excelencia de Enfermedades Raras de NORD y sus iniciativas y apoya la gestión general de las múltiples facetas del Programa.

****Pictured with mom*

***En la foto aparece con su mamá.

Our Mission/Nuestra misión

Improving the health and well-being of people with rare diseases by driving advances in care, research, and policy.

Promover avances en asistencia, investigación y políticas para mejorar la salud y bienestar de las personas que tienen enfermedades raras.



HISTORY/HISTORIA

- We are rooted in advocacy that spurred the rare disease movement.
 - Passage of the Orphan Drug Act on Jan. 4, 1983
 - Incentives for rare disease drug development
- Founded by patients, caregivers and patient organization leaders
 - First national nonprofit to provide a home for rare disease patients and organizations
 - Fostered belonging, collective impact and unification
- Nuestra organización tiene sus raíces en la defensa que impulsó el movimiento de las enfermedades raras.
 - Aprobación de la Ley de Medicamentos Huérfanos el 4 de enero de 1983
 - Incentivos para el desarrollo de fármacos para enfermedades raras
- Fundada por pacientes, cuidadores y líderes de organizaciones de pacientes
 - Primera organización sin fines de lucro nacional que brinda un hogar para pacientes y organizaciones de enfermedades raras
 - Promoción de la pertenencia, el impacto colectivo y la unificación



40 PLUS YEARS OF FIRSTS/MÁS DE 40 AÑOS QUE SOMOS PRECURSORES

Orphan Drug Act (1983)

Ley de Medicamentos Huérfanos (1983)

Patient Assistance Program (1987)

Programa de Asistencia al Paciente (1987)

Launch Office of Rare Disease Research (1993) + ClinicalTrials.org (2000)

Lanzamiento de la Oficina de Investigación de Enfermedades Raras (1993) + ClinicalTrials.org (2000)

Natural History Study Patient Registry – IAMRARE (2014)

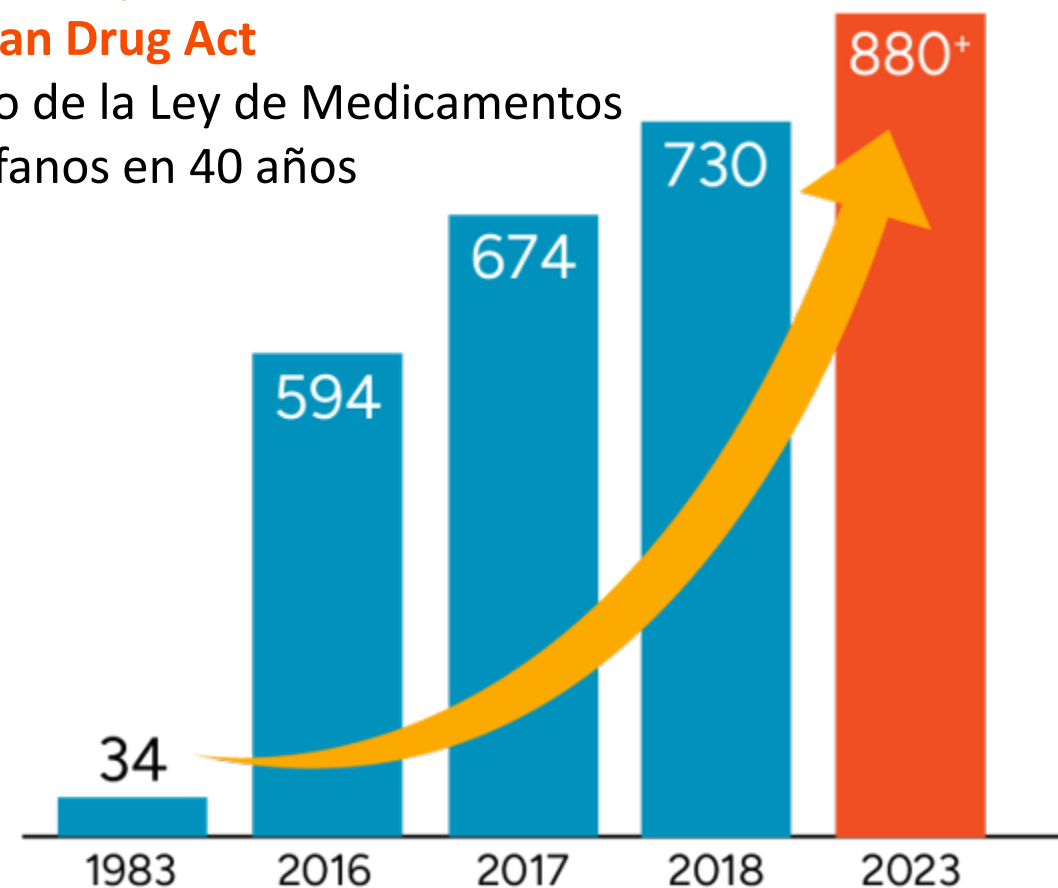
Registro de pacientes del estudio de historia natural (IAMRARE) (2014)

NORD Rare Disease Centers of Excellence (2021)

Centros de excelencia de enfermedades raras de NORD (2021)

40 Year Impact of the Orphan Drug Act

Efecto de la Ley de Medicamentos Huérfanos en 40 años



WHO IS NORD TODAY? / ¿QUIÉN ES NORD HOY?

- **Community Engagement**
Participación de la comunidad
- **Educational Initiatives**
Iniciativas educativas
- **Medical Affairs**
Asuntos médicos
- **Membership**
Afiliación
- **Patient Services**
Servicios al paciente
- **Public Policy**
Política pública
- **Research**
Investigación
- **Development**
Desarrollo
- **Finance**
Finanzas
- **Human Resources**
Recursos humanos
- **Information Technology**
Tecnología de la información
- **Marketing and Communications**
Mercadotecnia y comunicaciones
- **Strategic Programming & Planning**
Programación y planificación estratégica
- **Executive Team**
Equipo ejecutivo

SEEN AND UNSEEN – NORD PATIENT & CAREGIVER NETWORK

VISTO Y NO VISTO – RED DE PACIENTES Y CUIDADORES DE NORD

NORD Rare Disease Reports & Resource Library

Biblioteca de recursos e informes de enfermedades raras de NORD

State Resource Center

Centro de recursos estatales

TANC2-Related Disorders

Last updated: 7/11/2023
Years published: 2023

Select language / seleccionar idioma: Español

Trastornos relacionados con TANC2

Última actualización: 7/11/2023
Años publicados: 2023

Acknowledgments: NORD grants, Medicine, Houston,

DISEASES

Summary

TANC2-related findings. The of this disorder deficit/hypoxia can also have

TANC2-related that can occur above, common patients have TANC2-related walking diff

Introduction

TANC2-related spectrum of

The TANC2 control allows nerve proteins the signals. It can

[View Full](#)

Reconocimiento

NORD agradece a Madeline Cesarone, estudiante de asesoramiento de Medicina, Kate Richardson, MS, CGC y Hope Northrup, MD, McGovern, por la preparación de este informe en inglés. El informe es modificado por Gioconda Aleya, médica genetista brasileña, el 13 de

RESUMEN

Los trastornos relacionados con TANC2 son clasificados como un síndrome hallazgos psiquiátricos asociados. Esta condición es causada por mutaciones (patogénicas) en el gen TANC2.

Las características de este trastorno incluyen autismo, retraso en el desarrollo, trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) y síntomas comunes incluyen retraso en el desarrollo motor, retraso en notificado algunos pacientes con convulsiones (epilepsia). Las características estreñimiento crónico, rasgos faciales distintivos que varían dentro de caminar. La edad promedio de aparición de muchos síntomas comienzan

Los trastornos relacionados con TANC2 tienen una expresividad variable variedad de síntomas que pueden ocurrir en las personas afectadas por

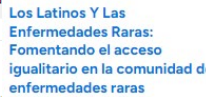
Los trastornos relacionados con TANC2 se definieron por primera vez tiene un espectro amplio y en evolución de síntomas psiquiátricos y

El gen TANC2 contiene instrucciones para fabricar (codificar) una proteína ayuda a controlar las conexiones entre las células cerebrales (proteína de apoyo adecuado para la sinapsis permite que las células nerviosas respondan a los estímulos. Cuando las células nerviosas no pueden responder de a los estímulos. Cuando las células nerviosas no pueden responder de a los estímulos asociados con los trastornos relacionados con TANC2:

[Ver El Reporte Completo](#) [Imprimir/ Descargar Una Versión](#)



Diversity, Equity & Inclusion
Published December 8, 2023



Published December 8, 2023



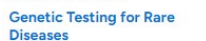
Genetic Testing
Published January 27, 2023



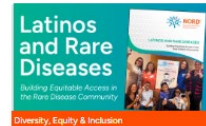
Published January 27, 2023



Genetic Testing
Published November 2, 2023



Published November 2, 2023



Diversity, Equity & Inclusion
Published December 8, 2023



Published December 8, 2023



Genetic Testing
Published January 27, 2023



Published January 27, 2023



Insurance
Published October 11, 2023



Published October 11, 2023



Published November 21, 2023



Published November 21, 2023



Genetic Testing
Published November 2, 2023



Published November 2, 2023



Get Involved, Rare Cancer, Understanding Rare Disease
Published September 27, 2023



Published September 27, 2023



State Resource Center

NORD's State Resource Center contains information on organizations that offer free or low-cost programs and services for individuals impacted by rare disease.

The State Resource Center was made possible by a group of dedicated NORD volunteers who vetted each organization listed. This list of resources will continue to expand as more organizations are identified. **Therefore, if there is an organization you recommend or would like to be added, please email action@rare diseases.org.**

FIND RESOURCES BY STATE

Select your state

SEARCH RESOURCES

EXPLORE RESOURCES BY TOPIC	
Click a category below to explore specific resources.	
Adaptive Technology Programs and services that provide free or low-cost assistive, adaptive, and rehabilitative devices for people with disabilities.	Assistance Programs Programs and services that provide support for ancillary medical services, home repair, medical equipment, costs of living, prescriptions, rent, housing, travel, lodging, and utilities.
Caregiver Support Programs designed to mitigate emotional and financial aspects of caregiving.	Children & Family Programs that support children and families through education, counseling, referrals, and community.
Disability Services & Assistance Programs and services that support people with disabilities.	Education Programs that provide free or low-cost education for parents and families.
Insurance Programs and services designed to assist in finding adequate insurance coverage or can provide support with navigating insurance claims and denials.	Legal & Advocacy Programs that foster advocacy opportunities or provide free or low-cost legal services.
Mental Health Programs that provide free or low-cost mental health services and information.	Nutrition & Wellness Programs that offer free or low-cost information on nutrition and wellness.
Other Programs and services for rare disease patients and caregivers that do not fall under any of the other categories listed.	Recreation Programs that offer free or low-cost recreational opportunities for individuals living with rare diseases.



NORD En Español

La Organización Nacional de Enfermedades Raras (National Organization for Rare Disorders, abreviada NORD por sus siglas en inglés) es una organización 501(c)(3) sin fines de lucro que apoya a las personas afectadas con enfermedades raras y a las organizaciones de apoyo a las enfermedades raras. NORD, junto con más de 300 organizaciones de pacientes que son miembros de NORD, está envuelta con la identificación, el tratamiento y la cura de las enfermedades raras a través de programas de educación, defensa, investigación y servicios para pacientes.

PROGRAMAS Y SERVICIOS

Si usted vive con una enfermedad rara o conoce a

DEFENSA Y APOYO A LOS PACIENTES

Alone we are rare. Together we are strong.®



DIRECT FINANCIAL ASSISTANCE/ASISTENCIA FINANCIERA DIRECTA

- Patient Services
 - Financial Assistance
 - Respite Program
 - Educational Support
- *Servicios al paciente*
 - *Asistencia financiera*
 - *Programa de cuidado de relevos*
 - *Apoyo educativo*
- **NORD Support Helpline**
 - 1-800-999-6673
 - Monday-Thursday 8:30 AM – 7:00 PM ET
 - Friday 8:30 AM – 6:00 PM ET
 - *Si deseas hablar con alguien en español, llama al (844) 259-7178 para recibir asistencia.*



RESOURCES FOR Patients and Caregivers
 National Organization for Rare Disorders (NORD®)

OUR IMPACT (2018-2022)

NORD HELPS YOU NAVIGATE YOUR RARE DISEASE JOURNEY

Everyone v...
 The Nation...
 leading U.S...
 to care for...
 From day o...
 making us...
 provide fin...
 and events

RECursos PARA Pacientes y cuidadores
 Organización Nacional para Trastornos muy poco comunes (NORD®)

NORD LE AYUDA A NAVEGAR EN SU TRAVESÍA CON UNA ENFERMEDAD MINORITARIA

Todas las personas que tengan una enfermedad minoritaria merecen la mejor atención y asistencia posibles.

La Organización Nacional para Trastornos muy poco comunes (*National Organization for Rare Disorders, NORD®*) es la primera organización líder en la lucha por mejorar la calidad de vida y el acceso a la atención para todas las enfermedades minoritarias.

Desde el primer día, los pacientes y cuidadores han sido la prioridad de NORD, lo que nos hace especialmente aptos para atender a sus necesidades específicas y complejas. Ofrecemos ayuda económica, relevo del cuidador, recursos educativos, seminarios virtuales y eventos.

NUESTRO IMPACTO (2018 a 2022)

\$174 millones
 en ayuda económica para pacientes y cuidadores

La línea de ayuda telefónica de NORD ha respondido casi **700,000** solicitudes de asistencia.

NORD PATIENT ADVOCACY GROUP NETWORK/ RED DEL GRUPO DE APOYO AL PACIENTE DE NORD

- **IAMRARE[®] Natural History Registry**
Registro de Historia Natural IAMRARE[®]
- **NORD RareLaunch[®] & Research Ready**
NORD RareLaunch[®] y Research Ready
- **NORD Member Leader FB Group**
Grupo de FB de líderes de organizaciones miembro de NORD
- **NORD Rare Disease Grant Program**
Programa de subsidios para enfermedades raras de NORD
- **FDA Patient Listening Sessions**
Sesiones de escucha a pacientes de la FDA
- **External PFDD Meetings**
Reuniones externas del PFDD
- **NEW: NORD Rare Disease Drug Development Series**
NUEVO: Serie de NORD sobre desarrollo de fármacos para enfermedades raras
- **All courses on NORD Rare Edu[®]**
Todos los cursos de NORD Rare Edu[®]



IAMRARE[®] Program
National Organization for Rare Disorders (NORD[®])

ADVANCING PATIENT-CENTERED RESEARCH

Serie Sobre el Desarrollo de Medicamentos para las Enfermedades Raras: Lo que los Pacientes y los Defensores Deben Saber
Parte 1: Bases e Investigación Preclínica
Categories: Drug Development, RDCA-DAP

About IAMRARE[®]
(As of 2023)

- 50+ patient-powered natural history studies
- 18,000+ Enrolled participants
- 75+ rare diseases
- 25+ peer-reviewed publications

Rare Disease Drug Development Education Series Trailer
Watch Later Share

PLAY A MORE PROACTIVE ROLE **SHARE UNIQUE INSIGHT[™]**

Free

Rare Disease Drug Development Series: What Patients and Advocates Need to Know
Part 1: Foundations and Pre-Clinical Research
Categories: Drug Development, RDCA-DAP

Free

PLAY A MORE PROACTIVE ROLE **SHARE UNIQUE INSIGHT[™]**

Alone we are rare. Together we are strong.[®]

POLICY ACTION NETWORKS/REDES DE ACCIÓN POLÍTICA

The Policy team primarily supports efforts to improve the health and well-being of people with rare diseases by driving advances in policy.
El equipo de políticas apoya más que nada las medidas destinadas a mejorar la salud y el bienestar de las personas que tienen enfermedades raras mediante la promoción de avances en las políticas.

Problem: Elected officials often do not understand the challenges facing people with rare disorders and how they can help (or hurt!).
Problema: Los funcionarios electos a menudo no comprenden los desafíos que enfrentan las personas con trastornos raros y cómo pueden ayudar (¡o perjudicar!).

Solution/Solución:

- **RareAction Network (RAN)**
RAN (red de defensores de enfermedades raras)
- **National and Regional Policy and Advocacy Task Forces**
Grupos de trabajo de promoción y políticas nacionales y regionales
- **Take Action Alerts**
Alertas de acción
- **NORD State Report Card®**
Tarjeta de calificaciones estatales de NORD®

Take Action

The Rare Action Network® (RAN) is the nation's leading rare disease advocacy network working to improve the health and well-being of the more than 25 million Americans living with a rare disease.

Action Alerts

Tennessee, Tip the Scales in Newborns' Favor

There is legislation on the move in the Tennessee General Assembly that will require the state of Tennessee to follow expert guidelines put forth by the Advisory Committee for Heritable Disorders in Newborns and Children (ACHDNC) regarding which conditions states should include on their newborn screening panels. **HB1973** would require the state to add conditions identified by ACHDNC to the state newborn screening panel within 36 months of their addition. If the state is unable to meet the 36-month deadline, the State Board of Health will be required to provide a written explanation for the delay. Tennessee currently screens for only 35 of the 37 RUSP conditions, and children with conditions that do not appear on the state panel may suffer preventable, irreversible health complications as a result. Reach out to your Representatives today and tell them to put their thumb on the scale for newborns and support newborn screening today!



HOW DOES YOUR STATE MEASURE UP?

Select your state to learn more:

SELECT A STATE +



NORD's State Report Card®

Since its inception in 1983, the National Organization for Rare Disorders (NORD) has worked to ensure that the voice of the rare disease patient is front and center when important policy and regulatory decisions are made by federal and state governments.

In 2015, NORD launched its State Report Card, with the goal of evaluating how effectively states are serving people with rare diseases and giving our rare disease community a useful tool to help advocate for necessary changes. It is important to note the issues contained herein touch on several critical and relevant policy areas at

RARE DISEASE ADVISORY COUNCILS (RDACs)/ RDAC (*CONSEJOS ASESORES DE ENFERMEDADES RARAS*)

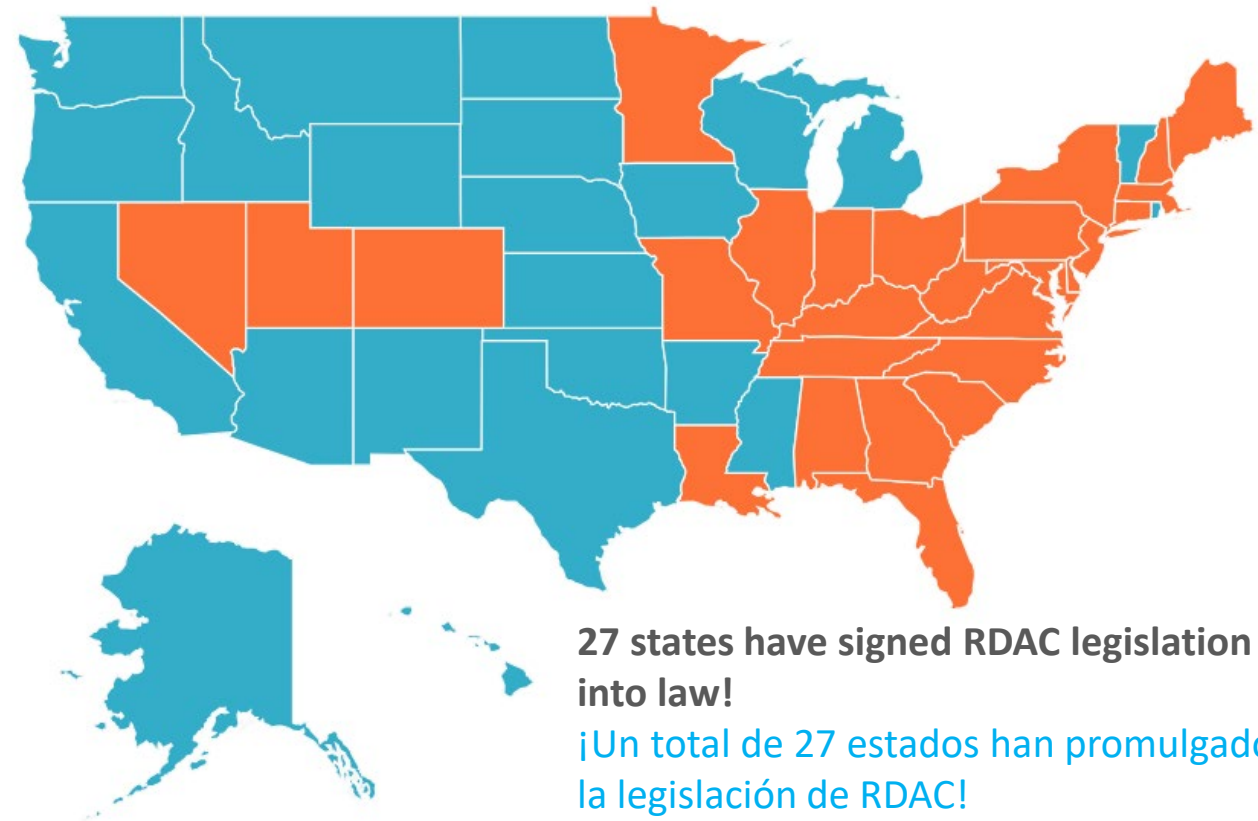
A Rare Disease Advisory Council (RDAC) acts as an advisory body that gives the rare disease community a stronger voice in state government.

Un Consejo Asesor de Enfermedades Raras actúa como un organismo asesor que le da a la comunidad de enfermedades raras una voz más fuerte en el gobierno estatal.

NORD's Project RDAC is designed to optimize the existing RDACs and to increase the number of RDACs across the country.

El Proyecto RDAC de NORD está diseñado para optimizar los RDAC disponibles y aumentar la cantidad de RDAC en el país.

■ State has an RDAC ■ State does not have an RDAC



27 states have signed RDAC legislation into law!

¡Un total de 27 estados han promulgado la legislación de RDAC!

Alone we are **rare**. Together we are strong.[®]

NORD ANNUAL EVENTS/EVENTOS ANUALES DE NORD

Living Rare Living Stronger and
Rare Impact Awards

Living Rare, Living Stronger (vivir raro, vivir más fuertes) y

Rare Impact Awards (premios de impacto raro)



Rare Diseases & Orphan Products
Breakthrough Summit

Enfermedades raras y productos huérfanos
Cumbre innovadora





Rare Disease Day® U.S. Community Calls to Action/ Llamados a la acción de la comunidad estadounidense del Día de las Enfermedades Raras®

Show Your Stripes®/Muestra tus rayas®

- *Wear stripes* on Rare Disease Day (black and white, zebra, or other)
Usa rayas el Día de las Enfermedades Raras (blanco y negro, cebra u otro)
- *Stripe out* your office, building, home, town
Marca tu oficina, edificio, hogar, ciudad
- *Show your stripes* social media with your story (I show my stripes for...)
Muestra tus rayas en las redes sociales con tu historia (Muestro mis rayas para...)



Light Up for Rare/Ilumina por las enfermedades raras

- *Light up* your home in the RDD logo colors (Pink, Blue, Green)
Ilumina tu hogar con los colores del logotipo de RDD (rosa, azul, verde)
- *Light up* local monuments, bridges, buildings and more
Ilumina monumentos, puentes, edificios y más locales



Alone we are rare. Together we are strong.®

MORE THAN 10,000 RARE DISEASES
MÁS DE 10.000 ENFERMEDADES RARAS

POLL/ENCUESTA

WHY LAUNCH THE RARE DISEASE CENTERS OF EXCELLENCE PROGRAM

¿POR QUÉ LANZAR EL PROGRAMA DE CENTROS DE EXCELENCIA PARA ENFERMEDADES RARAS?

84.5 %

Of genetic rare diseases affect about 332 or less people in the United States or have a prevalence of 1 in a million or less.

Las enfermedades genéticas raras afectan a unas 332 personas o menos en Estados Unidos o tienen una prevalencia de 1 en un millón o menos.

Eur J Hum Genet. 2020 Feb;28(2):165-173;
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6974615/>

Alone we are rare. Together we are strong.®

NORD RARE DISEASE CENTERS OF EXCELLENCE NETWORK

RED DE CENTROS DE EXCELENCIA PARA ENFERMEDADES RARAS DE NORD

Commitment to rare disease patients & families, including education

Compromiso con los pacientes de enfermedades raras y sus familias, incluida la educación

Experts in all specialties needed for diagnosis & treatment of rare diseases in children & adults, including coordinated, multi-specialty care

Expertos en todas las especialidades necesarias para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras en niños y adultos, incluida la asistencia coordinada de múltiples especialidades.

Support for the transition of care

Apoyo a la transición de la asistencia

Train the next generation of rare disease specialists and researchers

Formar a la próxima generación de especialistas e investigadores en enfermedades raras.

Actively contribute to rare disease research and to new models of therapy and care for rare diseases

Contribuir con interés a la investigación de enfermedades raras y a nuevos modelos de terapia y asistencia médica para enfermedades raras.



NORD RD COE WORKING GROUPS

GRUPOS DE TRABAJO DEL CENTRO DE EXCELENCIA DE ENFERMEDADES RARAS DE NORD

CARE-focused WGs:

- Treatment Guideline Curation & Development Workgroup
- Diagnostic Odyssey
- Clinical Application of Newly Approved Treatments Workgroup/Label Indication Expansion

Grupos de trabajo centrados en CARE:

- Guía de tratamiento Grupo de trabajo de curación y desarrollo
- Odisea diagnóstica
- Aplicación clínica de tratamientos recientemente aprobados Expansión del grupo de trabajo/indicaciones de etiquetas

EDUCATION-focused WGs:

- Patient Education Workgroup
- Medical Professional Education Workgroup
- International Collaboration Workgroup

Grupos de Trabajo centrados en EDUCACIÓN:

- Grupo de trabajo de educación del paciente
- Grupo de trabajo de educación profesional médica
- Grupo de trabajo de colaboración internacional

RESEARCH-focused WGs:

- Facilitating Multi-site Research & Clinical Studies Workgroup
- Shared Data Collection & Analysis Workgroup

Grupos de trabajo centrados en INVESTIGACIÓN:

- Facilitación de grupos de trabajo de investigación y estudios clínicos en múltiples sitios
- Grupo de trabajo compartido de recopilación y análisis de datos

POLICY-focused WGs:

- Telemedicine / Inter-site Consultation Workgroup
- Diversity, Equity, and Inclusion Workgroup
- Policy & Advocacy Workgroup/Transition of Care
- Newborn Screening Workgroup

Grupos de trabajo centrados en POLÍTICAS:

- Grupo de trabajo de telemedicina/consulta entre sitios
- Grupo de Trabajo de Diversidad, Equidad e Inclusión
- Grupo de trabajo sobre políticas y defensa/Transición de la asistencia
- Grupo de trabajo de detección de recién nacidos

NEW COURSE COMING SOON!

An Introduction to RARE DISEASES

LAUNCH DATE: May 2024

AUDIENCE: Trainees at all levels that want to better understand rare disease (interested high schoolers, undergraduates, medical students, post-graduates)

WHAT IS THIS COURSE?

Expert clinicians and researchers across the 40 NORD® Rare Disease Centers of Excellence have organized a FREE, four-part, 20-hour series that you can take at your own pace, designed to equip students and trainees to better understand rare diseases. The course includes sections on:

- An Introduction to Rare Diseases
- Disease Examples
- Social and Ethical Implications
- Careers in Rare Disease

WHY LEARN ABOUT RARE DISEASES?

A rare disease is a condition that affects fewer than 200,000 Americans. While patient populations for individual rare diseases may be small, cumulatively, there are more than 30 million Americans affected by more than 10,000 rare diseases. That's one in ten of us! Many of these rare patients experience a prolonged diagnostic odyssey, meaning it takes years for them to receive their diagnosis, which can be detrimental to their health and wellbeing as well as their finances. With increased provider education and awareness, we can get more rare patients diagnosed and cared for sooner, improve health



GOALS OF NORD RD CoE PROGRAM FROM PATIENT PERSPECTIVE

OBJETIVOS DEL PROGRAMA DEL CENTRO DE EXCELENCIA DE ENFERMEDADES RARAS DE NORD DESDE LA PERSPECTIVA DEL PACIENTE

- Sharing expert rare disease knowledge so patients and caregivers will have to travel less to receive optimal care.

Compartir el conocimiento experto sobre enfermedades raras para que los pacientes y sus cuidadores viajen menos para recibir una asistencia médica óptima.

- Increasing rare disease research so more rare disease patients have opportunities to enroll in clinical trials (often the only form of treatment available).

Aumentar la investigación sobre enfermedades raras para que más pacientes que tienen enfermedades raras puedan inscribirse en ensayos clínicos (a menudo, la única forma de tratamiento disponible).

- Advocating for equity in access to diagnosis and care. Ensuring every rare disease patient feels welcome at any RD CoE.

Abogar por la equidad en el acceso al diagnóstico y la asistencia médica. Garantizar que todos los pacientes de enfermedades raras se sientan bienvenidos en cualquier centro de excelencia de enfermedades raras.

- Spearheading efforts to increase the number of rare disease specialists so more doctors are available to diagnose and manage rare diseases.

Encabezar los esfuerzos para aumentar la cantidad de especialistas en enfermedades raras para que haya más médicos disponibles para diagnosticar y tratar enfermedades raras.



THANK YOU FOR YOUR ATTENTION GRACIAS POR SU ATENCIÓN





Global Genes®

Allies in Rare Disease

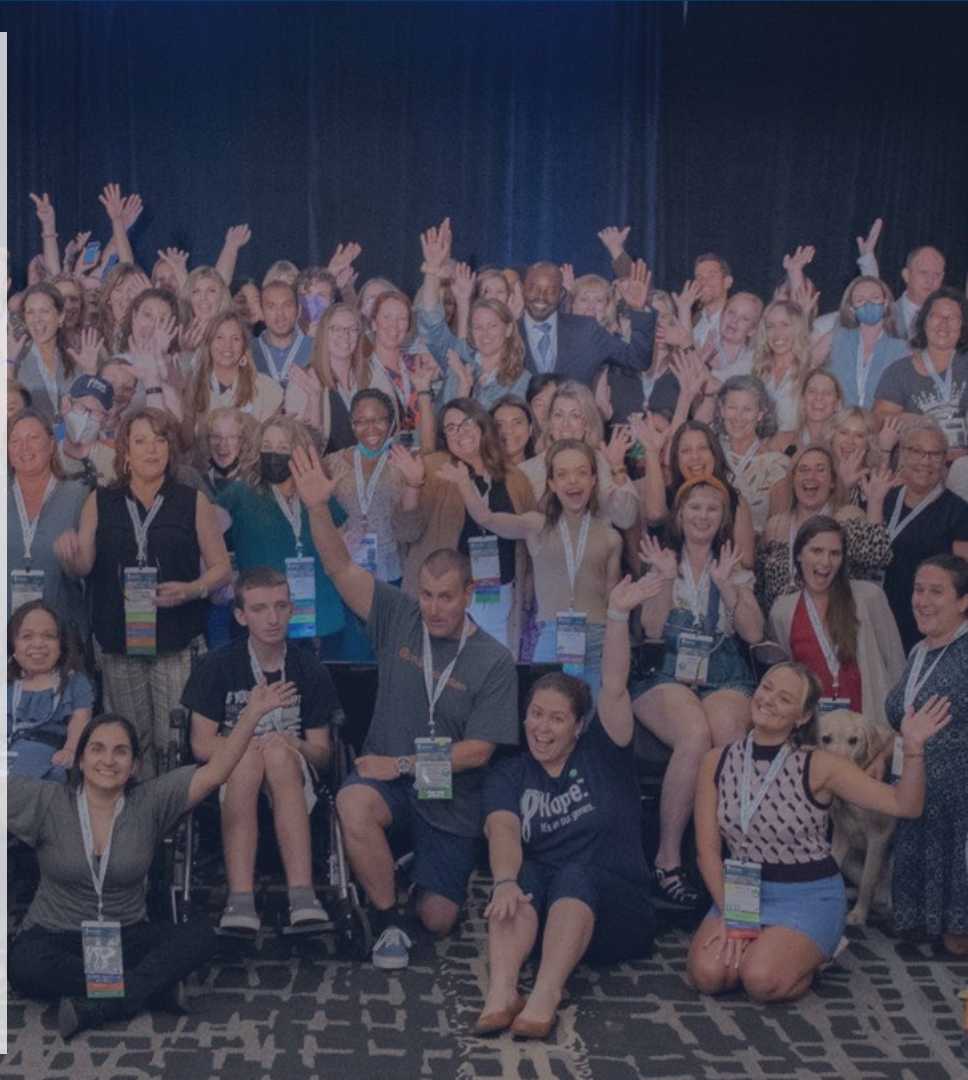
RAREX
A Research Program of Global Genes

Global Genes - Expanding Impact &
Meeting Unmet Needs

Global Genes - Ampliar el impacto y
satisfacer las necesidades insatisfechas

Shruti Mitkus

Dir. Genetic Education & Patient Navigation



Financial Disclosure

Divulgacione financieras

Shruti Mitkus

Has No Relevant Financial Disclosures.

No tiene divulgaciones financieras relevantes

Global Genes Mission

Misión de Global Genes

Supporting Next -Generation Advocacy

Provide patient advocates with a **continuum of services** to accelerate their path from early support and awareness through research readiness, using a collaborative approach that involves biopharma, researchers and funders, with data as a central core.

Apoyar la defensa de próxima generación

Proporcionar a los defensores de los pacientes una **continuidad de servicios** para acelerar su camino desde el apoyo temprano y la concientización hasta la preparación para la investigación. A tal fin, adoptamos un enfoque colaborativo que involucra a biofarmacéuticos, investigadores y financiadores, y se centra en los datos.

ACCESS, ENABLEMENT & EQUITY ACCESO, HABILITACIÓN Y EQUIDAD

SUPPORT/APOYO

- Individual Support
- Community Development
- Apoyo individual
- Desarrollo comunitario

RARE Concierge

EDUCATION/ EDUCACIÓN

- Educational Events and Webinars
- Toolkits and Reports
- Seminarios web y eventos educativos
- Conjuntos de herramientas e informes

Week in RARE

RESEARCH/ INVESTIGACIÓN

- Data Enablement
- Science/Research Enablement
- Partnering
- Habilitación de datos
- Ciencia/Habilitación de investigación
- Asociación

RARE-X

Strategic Focus Areas/Áreas de enfoque estratégico:

Mental Health/Salud mental, Health Equity/Equidad en salud, Research Readiness/Preparación para la investigación

Agenda

Programs & Resources for Rare Diseases

Programas y recursos para enfermedades raras

- RARE Concierge Patient Services

Servicios al paciente RARE CONCIERGE

- All In. Rare
- Access to Answers

Acceso a las respuestas



RARE Concierge:

A Patient Navigation Service

Un servicio de navegación
para pacientes



RARE Concierge

Global Genes Patient Services

Servicios al paciente de Global Genes

What is RARE Concierge?

- Personalized patient navigation service
- Epicenter of resources, information, support, and connections

Who does RARE Concierge help?

- Anyone on rare disease journey
 - Patients, caregivers, friends, family, advocates, researchers
- Diagnosed or undiagnosed

When can RARE Concierge help?/

- Always - at any stage
- From pre-diagnosis, newly diagnosed, to drug development

How does RARE Concierge help?/¿Cómo ayuda RARE Concierge?

- We listen, care, empathize, and relate
- We share our lived experience and expansive resource network for connections and support

¿Qué es RARE Concierge?

- Servicio personalizado de asesoría para pacientes
- Epicentro de recursos, información, apoyo y conexiones

¿A quién ayuda RARE Concierge?

- Cualquiera que experimente una enfermedad rara
 - Pacientes, cuidadores, amigos, familiares, defensores, investigadores.
- Persona con o sin diagnóstico

¿Cuándo puede ayudar RARE Concierge?

- Siempre, en cualquier etapa
- Desde el prediagnóstico, el nuevo diagnóstico hasta el desarrollo de fármacos

¿Cómo ayuda RARE Concierge?

- Nosotros escuchamos, cuidamos, empatizamos y nos relacionamos
- Compartimos nuestra experiencia vivida y nuestra amplia red de recursos para conexiones y apoyo.

1,590

total inquiries in 2023
consultas totales en 2023



24%

from 2022
a partir de 2022

An **inquiry** is the global term for each discrete outreach to RARE Concierge. An individual who submits an inquiry is termed an **inquirer**.

Una consulta es el término global para cada contacto discreto con RARE Concierge. Denominaremos "cliente" a las personas que envía una consulta.

A few reasons to contact RARE Concierge

Algunas razones para contactar a RARE Concierge

- Disease information
- Clinical Studies/Research
- Connecting to a patient advocacy organization
- Finding an expert/ center of excellence
- Financial information
- Disability information
- Genetic counseling/testing
- Mental health resources
- Caregiving resources
- Raising awareness
- Información sobre enfermedades
- Estudios/investigaciones clínicas
- Conexión con una organización que defiende los intereses de los pacientes
- Encontrar un experto/centro de excelencia
- Información financiera
- Información sobre discapacidad
- Asesoramiento/pruebas genéticas
- Recursos de salud mental
- Recursos para el cuidado
- Generar conciencia

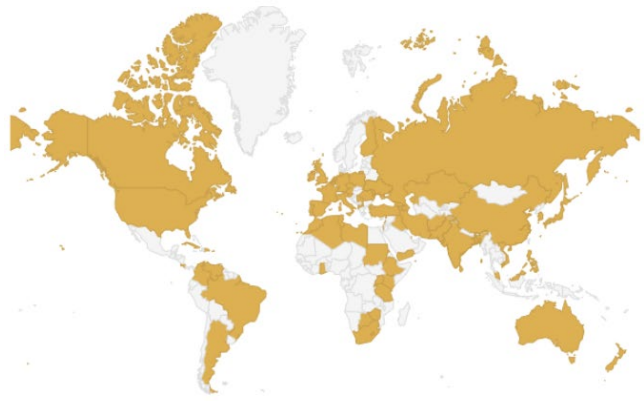
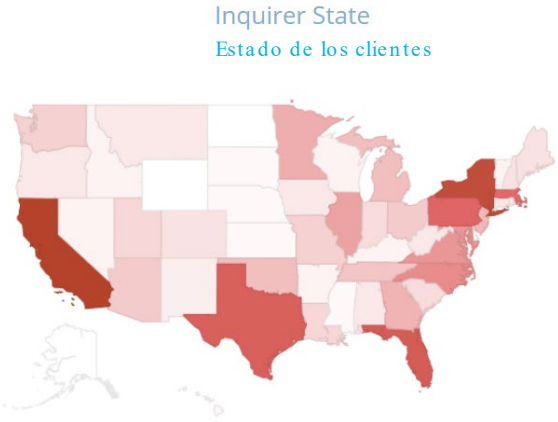
International & US Reach

Alcance en Estados Unidos y el mundo

48

states represented
among inquirers

Estados representados
entre los clientes



106

countries
represented among
inquirers.

Países representados
entre los clientes

473

number of diseases/disease groups represented among inquirers

Número de enfermedades/grupos de enfermedades representados entre los clientes

15%

of inquirers are undiagnosed. de los clientes no están diagnosticados

These **diseases of interest** are standardized against Orphanet nomenclature. Inquirers declare this information on the online form. If they do not, this metric is passively gleaned through the inquiry by the Patient Services Guide.

Estas enfermedades de interés están estandarizadas según la nomenclatura de Orphanet. Los clientes declaran esta información en el formulario en línea. De lo contrario, esta métrica se obtiene a través de la consulta de la Guía de Servicios al Paciente

14q11.2 microduplication syndrome	Síndrome de microduplicación 14q11.2	Arnold-Chiari malformation type 1	Malformación de Arnold-Chiari tipo 1
15q11.2 microdeletion syndrome	Síndrome de microdelección 15q11.2	ATP13A2-related juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	Lipofuscinosi ceroid neuronal juvenil asociada a ATP13A2
16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	Síndrome de microdelección 16p11.2p12.2	Atypical hemolytic uremic syndrome	Síndrome urémico hemolítico atípico
16p11.2p12.2 microduplication syndrome	Síndrome de microduplicación 16p11.2p12.2	Autoimmune encephalitis	Encefalitis autoinmune
16p13.11 microduplication syndrome	Síndrome de microduplicación 16p13.11	Autoimmune hemolytic anemia	Anemia hemolítica autoinmune
17q12 microduplication syndrome	Síndrome de microduplicación 17q12	Autoimmune hemolytic anemia-autoimmune thrombocytopenia-primary immunodeficiency syndrome	Síndrome de anemia hemolítica autoinmune-trombocitopenia autoinmune-inmunodeficiencia primaria
1p36 deletion syndrome	Síndrome de delección 1p36	Autoimmune hemolytic anemia, warm type	Anemia hemolítica autoinmune de tipo caliente
22q11.2 deletion syndrome	Síndrome de delección 22q11.2	Autoimmune polyendocrinopathy type 2	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 2
49,XXXY syndrome	Síndrome 49,XXXXY	Autoinflammatory syndrome	Síndrome autoinflamatorio
5q14.3 microdeletion syndrome	Síndrome de microdelección 5q14.3	Autosomal dominant cerebellar ataxia	Ataxia cerebelosa autosómica dominante
9p13 microdeletion syndrome	Síndrome de microdelección 9p13	Autosomal dominant Emery-Dreifuss muscular dystrophy	Distrofia muscular autosómica dominante de Emery-Dreifuss
Aarskog-Scott syndrome	Síndrome de Aarskog-Scott	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante
Acid sphingomyelinase deficiency	Deficiencia de esfingomielinasa	Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy	Epilepsia nocturna del lóbulo frontal autosómica dominante
Acquired cutis laxa	Cutis laxa adquirida	Autosomal dominant non-syndromic intellectual disability	Discapacidad intelectual autosómica dominante no sindrómica
Acquired partial lipodystrophy	Lipodistrofia parcial adquirida	Autosomal dominant polycystic kidney disease	Poliquistosis renal autosómica dominante
Acromegaly	Acromegalia	Autosomal recessive bistrophicopathy	Bestrofinopatía autosómica recesiva
Activated PI3K-delta syndrome	Síndrome de PI3K-delta activada	Autosomal recessive centronuclear myopathy	Miopatía centronuclear autosómica recesiva
Activated PDK3-delta syndrome	Porfiria aguda intermitente	Autosomal recessive congenital ichthyosis	Ictiosis congénita autosómica recesiva
Acute intermittent porphyria	Leucemia linfoblástica aguda	Autosomal recessive extra-oral halitosis	Halitosis extraoral autosómica recesiva
Acute lymphoblastic leukemia	Leucemia mieloide aguda	Autosomal recessive multiple pterygium syndrome	Síndrome de pterigión múltiple autosómico recesivo
Acute myeloid leukemia	Deficiencia de adenosina monofosfato desaminasa	Avascular necrosis	Necrosis avascular
Adenosine monophosphate deaminase deficiency	Deficiencia de adenilosuccinato liasa	Aymé-Gripp syndrome	Síndrome de Aymé-Gripp
Adenylosuccinate lyase deficiency	Adiposidad dolorosa	Baraitser-Winter cerebrofrontofacial syndrome	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter
Adipos dolorosa	Adrenomielo neuropatía	Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef syndrome	Síndrome de Basilea-Vanagaite-Smirin-Yosef
Adrenomyeloneuropathy	Lipofuscinosi neuronal ceroida del adulto	Becker muscular dystrophy	Distrofia muscular de Becker
Adult neuronal ceroid lipofuscinosis	Enfermedad con cuerpos de poliglucosano del adulto	Behçet disease	Enfermedad de Behçet
Adult polyglucosan body disease	Síndrome de Alagille	Benign recurrent intrahepatic cholestasis	Colestasis intrahepática recurrente benigna
Alagille syndrome	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	Beta-thalassemia	Betatalasemia
Allan-Herndon-Dudley syndrome	Alopecia	Bile acid synthesis defect with cholestasis and malabsorption	Defecto en la síntesis de ácidos biliares con colestasis y malabsorción
Alopecia	Deficiencia de alfa-1-antitripsina	Biotinidase deficiency	Deficiencia de biotinidasa
Alpha-1-antitrypsin deficiency	Alfa-manosidosis	Bronchiolitis obliterans with obstructive pulmonary disease	Bronquiolitis obliterante con enfermedad pulmonar obstructiva
Alpha-mannosidosis	Alfa talasemia y trastornos relacionados	Bulbosplinal muscular atrophy	Atrofia muscular bulboespinal
Alpha-thalassemia and related disorders	Hemiplejía alternante de la infancia	C3 glomerulonephritis	Glomerulonefritis C3
Alternating hemiplegia of childhood	Amelogenesis imperfecta	CADDS	CADDS
Amelogenesis imperfecta	Amiloidosis	CANOMAD syndrome	Síndrome de CANOMAD
Amyloidosis	Esclerosis lateral amiotrófica	Cardiac anomalies-heterotaxy syndrome	Síndrome de anomalías cardíacas-heterotaxia
Amyotrophic lateral sclerosis	Síndrome antisintetasa	Carney complex	Complejo de Carney
Anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis	Arcnoiditis arginemia	Castleman disease	Enfermedad de Castleman
Antisynthetase syndrome	Vasculitis asociada a anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos	Celiac artery compression syndrome	Síndrome de compresión de la arteria celiaca
Arachnoiditis	Síndrome de anomalías cardíacas-heterotaxia	Central nervous system cystic malformation	Malformación quística del sistema nervioso central
Argininemia	Complejo de Carney		

“ Thank you SO much for reaching out. This has been a really lonely difficult time. I will take the time to go through all of these links and I greatly appreciate you getting back.
- Patient (U.S.) ”

“ Muchas gracias por comunicarte. Este ha sido un momento realmente solitario y difícil. Me tomaré el tiempo para revisar todos estos enlaces y gracias por volverme a contactar.
- Paciente (Estados Unidos) ”

Providing Key Support for the Rare Community

Brindar apoyo clave para la comunidad que tiene enfermedades raras

“Wow thank you! I've been living w this diagnosis for 30 yrs, no update reported to me by drs. Appreciate the follow-up and links.”
- Patient (U.S.)

“ *Thank you so much for helping me finding the extensive resources! It makes me feel I am not alone fighting with the disease. Global Genes is doing a great job!*
- Caregiver (China) ”

“ ¡Muchas gracias por ayudarme a encontrar amplios recursos! Me hace sentir que no estoy sola contra la enfermedad. ¡Global Genes está haciendo un gran trabajo!
- Cuidador (China) ”

Providing Key Support for the Rare Community

Brindar apoyo clave para la comunidad que tiene enfermedades raras

"¡Wow! ¡Gracias! Vivo con este diagnóstico hace 30 años y los doctores nunca me informaron ninguna actualización. Gracias por el seguimiento y los enlaces".

- Paciente (Estados Unidos)



All In. Rare:
Empowering underserved
communities
Empoderar a las comunidades
marginadas





Program Goals

Objetivos del programa

A Reproducible Program that Supports:

- ✓ Education: Development of Rare and Undiagnosed Disease Education
 - ✓ Bi-Directional Education with minoritized communities
- ✓ Identification and Support:
 - ✓ Identifying new patients impacted by rare disease and their families [including undiagnosed/previously diagnosed patients]
 - ✓ Providing Access to Support for rare disease patients and their families via Trusted Community Health Liaisons [Community Health Workers]
- ✓ Engaging and increasing participation in rare disease research

Overarching Program Goal:

Development of a blueprint/model to identify, support and engage individuals, family members and caregivers impacted by rare disease (and those undiagnosed) with trusted partners **to enhance diversity, equity and inclusion in *care & research***

Un programa reproducible que propicia lo siguiente:

- ✓ Educación: desarrollo de la educación sobre enfermedades raras y no diagnosticadas
 - ✓ Educación bidireccional con comunidades minoritarias
- ✓ Identificación y soporte:
 - ✓ Identificar nuevos pacientes afectados por enfermedades raras y sus familias (incluidos pacientes no diagnosticados o previamente diagnosticados)
 - ✓ Brindar acceso para ayudar a pacientes con enfermedades raras y sus familias a través de enlaces de salud comunitarios confiables (trabajadores de salud comunitarios)
- ✓ Involucrar y aumentar la participación en la investigación de enfermedades raras

Objetivo general del programa:

Elaboración de un **plan/modelo** para identificar, apoyar e involucrar a personas, familiares y cuidadores afectados por enfermedades raras (y aquellas no diagnosticadas) con socios confiables para mejorar la diversidad, la equidad y la inclusión en la asistencia y la investigación.

Pilot Program Model

Modelo de programa piloto

Educate – Identify – Support

Educar – Identificar – Apoyar

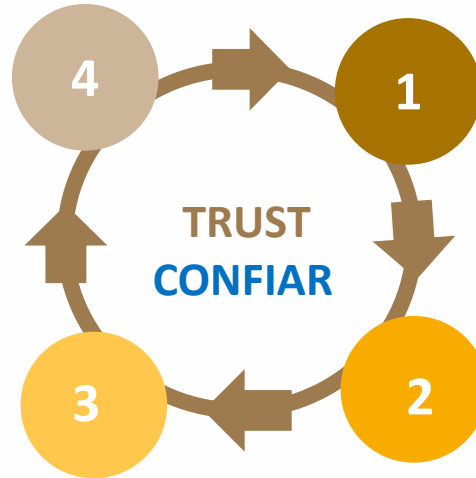
Engage/Enroll
Participar/Inscribirse

Engagement & Participation/Compromiso y participación

- Leverage/engage through patient portal
- Aprovechar/participar a través del portal del paciente
- Consented for contact & participation
- Consentimiento para contactar y participar

Support/Apoyar:

- Deploy Community Health Workers
- Desplegar trabajadores de salud comunitarios
- Ongoing Training & Support for Community Health Workers
- Capacitación y apoyo continuos para trabajadores de salud comunitarios



Educate/Educar:

- Rare Disease Education
 - Educación sobre enfermedades raras
 - Training & Curriculum
 - Formación y plan de estudios
- Community Partners
Socios comunitarios
Community Health Workers
Trabajadores de salud comunitarios

Identify/Identificar:

- Rare Disease Patients Through Faith Based Partners
- Pacientes con enfermedades raras a través de socios religiosos
- Community Health Workers
- Trabajadores de salud comunitarios

All In. Rare

- Pilot launched in Kansas City and Birmingham metro regions
- Working with faith based community organizations
- Identified community health workers (CHW)
- Training CWH in public health, health literacy, rare diseases, genetic testing/counseling, clinical trials and participation in research
- Aim to identify and support rare disease patients from underserved communities and increase participation in clinical trials
- Future expansion to other geographical regions and other minoritized communities
- Lanzamiento piloto en las regiones metropolitanas de Kansas City y Birmingham
- Trabajar con organizaciones comunitarias religiosas
- Trabajadores de salud comunitarios (TSC) identificados
- Capacitar a CWH en salud pública, alfabetización sanitaria, enfermedades raras, pruebas/asesoramiento genético, ensayos clínicos y participación en investigaciones.
- Su objetivo es identificar y apoyar a pacientes con enfermedades raras de comunidades desatendidas y aumentar la participación en ensayos clínicos.
- Expansión futura a otras regiones geográficas y otras comunidades minoritarias



Access to Answers:
Coming soon!
¡Muy pronto!



Access to Answers

Acceso a respuestas

Providing Access to Free Whole Genome Sequencing

- Pilot phase focused on pediatric-onset neurological conditions
- Infants, as well as adults are eligible
- Leverage RARE Concierge and All In. Rare to identify/support eligible patients, particularly from underserved communities
- Pre- and post-test genetic counseling provided
- Non-physician directed test ordering supported
- Clinical grade testing (including insurance-covered testing)
- Research grade testing available for high-suspicion VUS
- All clinical and genetic data to be collected through RARE-X and made available for research
- All patients and families supported through RARE Concierge regardless of diagnostic outcome

Proporcionar acceso a la secuenciación gratuita del genoma completo

- Fase piloto centrada en afecciones neurológicas de inicio pediátrico
- Los bebés y los adultos son elegibles.
- Aproveche RARE Concierge y All In. Es poco común identificar/apoyar a pacientes elegibles, particularmente de comunidades desatendidas
- Se brinda asesoramiento genético previo y posterior a la prueba.
- Se admiten pedidos de pruebas no dirigidas por un médico
- Pruebas de grado clínico (incluidas las pruebas cubiertas por el seguro)
- Pruebas de grado de investigación disponibles para VUS de alta sospecha
- Todos los datos clínicos y genéticos se recopilarán a través de RARE-X y estarán disponibles para la investigación.
- Todos los pacientes y familias reciben apoyo a través de RARE Concierge independientemente del resultado del diagnóstico.

Expanding Impact & Meeting Unmet Needs Through a Set of Programs

Ampliar el impacto y satisfacer las necesidades insatisfechas a través de un conjunto de programas

Personalized patient navigation service serving as epicenter of resources, information, support, and connections

Servicio personalizado de navegación para pacientes que sirve como epicentro de recursos, información, apoyo y conexiones.



Access 2 Answers: Genetic Testing

Undergo genetic counseling and genetic testing to obtain a diagnosis through no-cost Whole Genome Sequencing

Realice asesoramiento genético y pruebas genéticas para obtener un diagnóstico mediante la secuenciación del genoma completo sin costo



RARE-X

Platform to collect, connect, and share data to accelerate rare disease research, treatments, and cures by removing barriers for data collection and sharing

Plataforma para recopilar, conectar y compartir datos para acelerar la investigación, los tratamientos y las curas de enfermedades raras eliminando barreras para la recopilación y el intercambio de datos.



Fosters bidirectional education and support between individuals, families, and caregivers impacted by rare disease and trusted community health liaisons to enhance DEIA in care and research

Fomenta la educación bidireccional y el apoyo entre personas, familias y cuidadores afectados por enfermedades raras y enlaces de salud comunitarios confiables para mejorar la DEIA en la asistencia y la investigación.

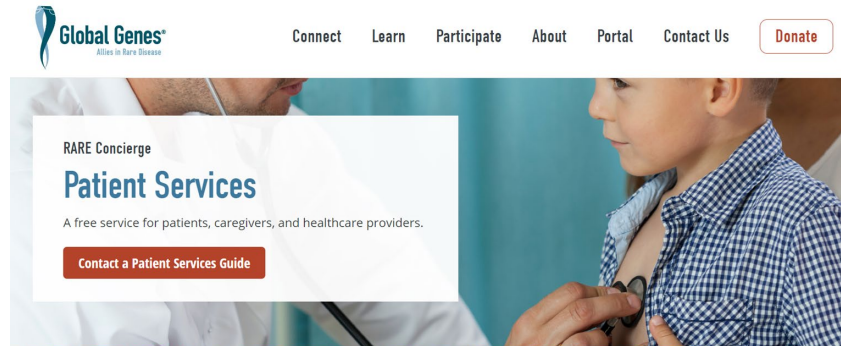
How do I contact
Global Genes for
resources?

¿Cómo me comunico
con Global Genes
para obtener
recursos?

Contact RARE Concierge with your specific
questions:

Comunícate con RARE Concierge si tienes preguntas
específicas

<https://globalgenes.org/connect/rare-disease-patient-services/>



The screenshot shows the Global Genes website header with navigation links: Connect, Learn, Participate, About, Portal, Contact Us, and a red 'Donate' button. The main content area features a white box with the text: 'RARE Concierge Patient Services', 'A free service for patients, caregivers, and healthcare providers.', and a red button labeled 'Contact a Patient Services Guide'. The background of the website is a photograph of a doctor in a white coat examining a young boy's chest with a stethoscope.



C G T A C G T A
A C G T A C G T

Genomic Education Resources

Recursos de educación genómica

Donna Messersmith, PhD

NHGRI, Education and Community Involvement Branch/NHGRI, Subdivisión de Educación y Participación Comunitaria
Provider Education Specialist/Especialista en educación de proveedores
Co-Chair ISCC-PEG/Copresidente ISCC-PEG

April 18, 2024/18 de abril de 2024



National Human Genome
Research Institute

—
The **Forefront**
of **Genomics**[®]
—

Financial Disclosure

Divulgacione financieras

Donna Messersmith, PhD

Has No Relevant Financial Disclosures.

No tiene divulgaciones financieras relevantes



National Human Genome
Research Institute

—
The **Forefront**
of **Genomics**[®]
—

Poll/Encuesta:

A C G
C G T
A C G

Audience member educates/A quién educa el miembro de la audiencia:

- Only me and people I chat with casually
Solo yo y las personas con las que converso informalmente
- K-12 Students
Estudiantes de jardín de infantes a escuela secundaria
- Healthcare Professionals
Profesionales de la salud

A C G
C G T
A C G

Healthcare Professional Genomic Educational Resources

Recursos educativos genómicos para profesionales de la salud

Inter-Society Coordinating Committee for Practitioner Education in Genomics (ISCC-PEG)

ISCC-PEG (Comité coordinador intersocietario para educar a los profesionales en genómica)



- **ISCC-PEG 12th Annual Meeting (In-Person)**
12^a reunión anual de ISCC-PEG (presencial)
- **<https://www.genome.gov/ISCC-PEG>**

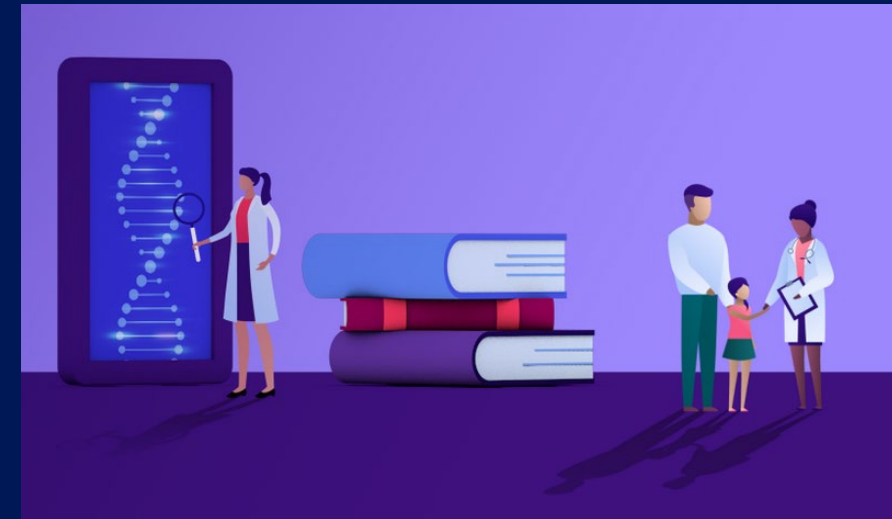
Goal of ISCC-PEG: Improve Genomic Literacy

Objetivo del ISCC-PEG: mejorar la alfabetización genómica

Interdisciplinary Collaborations to:

Colaboraciones interdisciplinarias con los siguientes objetivos:

- Determine Needs
Determinar las necesidades
- Create Useful Resources
Crear recursos útiles
- Disseminate
Diseminar información
- Learn About Best Practices
Obtener más información sobre las mejores prácticas



Direct-to-Consumer Genetic Testing FAQ

For Healthcare Professionals

Preguntas frecuentes sobre pruebas genéticas directas al consumidor



genome.gov/DTC-GT-FAQ

Nursing Genomics Frequently Asked Questions

Preguntas frecuentes sobre genómica en enfermería

- Entry-level Nurses
Enfermeros principiantes
- Advanced-Practice Nurses: Nurse Practitioners
Enfermeros de práctica avanzada: enfermeros practicantes
- Advanced-Practice Nurses: Nurse Educators
Enfermeras de práctica avanzada: enfermeros educadores



[genome.gov/Nursing-Genomics](https://www.genome.gov/Nursing-Genomics)



Pharmacogenomics Learning Series

Serie de aprendizaje sobre farmacogenómica

A C G
C G T

- Pharmacogenomics Nomenclature
Nomenclatura farmacogenómica
- Pharmacogenomics Resources
Recursos de farmacogenómica
- Practical Aspects of Pharmacogenomics Implementation
Consideraciones prácticas de la implementación de la farmacogenómica
- Direct-to-Consumer Pharmacogenomic Testing
Pruebas farmacogenómicas directas al consumidor

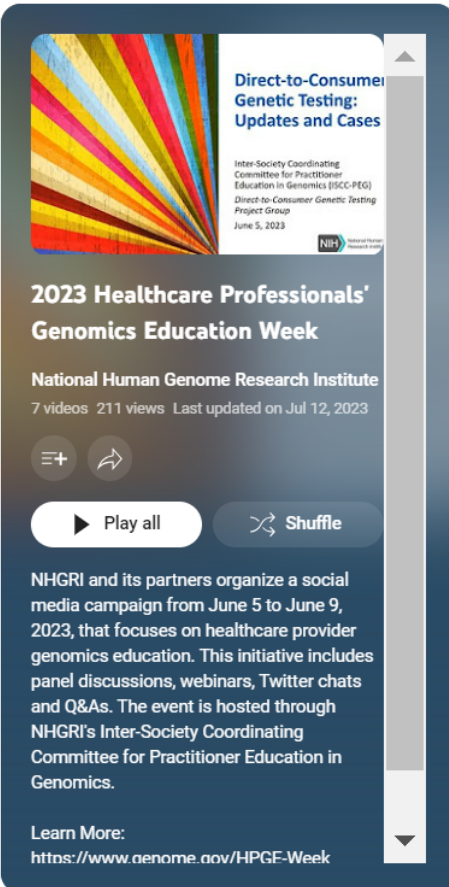


[genome.gov/PGx-Learning-Series](https://www.genome.gov/PGx-Learning-Series)

Partnering with the University of Pittsburgh who provide Continuing Education credits (optional)
En asociación con la Universidad de Pittsburgh que ofrece créditos de educación continua (opcional)

Healthcare Professionals' Genomics Education Week

Semana de educación genómica para profesionales de la salud

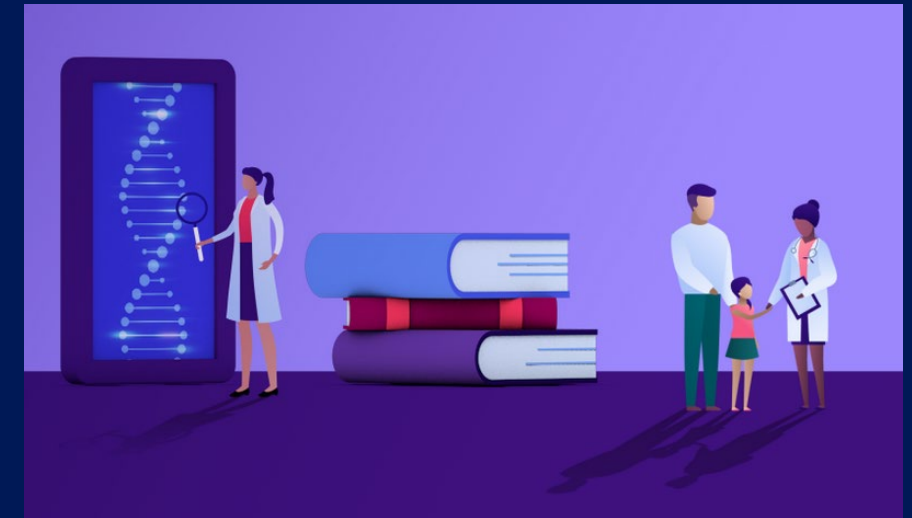


2023 Healthcare Professionals' Genomics Education Week
National Human Genome Research Institute
7 videos • 211 views • Last updated on Jul 12, 2023

NHGRI and its partners organize a social media campaign from June 5 to June 9, 2023, that focuses on healthcare provider genomics education. This initiative includes panel discussions, webinars, Twitter chats and Q&As. The event is hosted through NHGRI's Inter-Society Coordinating Committee for Practitioner Education in Genomics.

Learn More:
<https://www.genome.gov/HPGE-Week>

- Direct-to-Consumer Genetic Testing: Update and Cases**
National Human Genome Research Institute • 242 views • 2 months ago
1:15:00
- Genetic Testing and Disability bias in prenatal care**
National Human Genome Research Institute • 78 views • 2 months ago
34:44
- A Guide to Pharmacogenomic Resources: What Clinicians Should Know**
National Human Genome Research Institute • 169 views • 2 months ago
34:22
- Introducing the ISCC-PEG Pharmacogenomics Learning Series**
National Human Genome Research Institute • 126 views • 2 months ago
29:26
- Clinical Pearls in Pharmacogenomics Implementation**
National Human Genome Research Institute • 99 views • 2 months ago
42:01
- HPGE Week - Nursing Genomics Frequently Asked Questions: Expert Commentaries**
National Human Genome Research Institute • 59 views • 2 months ago
55:52
- Global Genetics and Genomics Community: Interactive Cases**
National Human Genome Research Institute • 230 views • 2 months ago
1:00:08



<https://www.genome.gov/event-calendar/Healthcare-Professionals-Genomics-Education-Week>

YouTube Playlist

Lista de reproducción de YouTube

A C G
C G T
A C G

Genomic Educational Learning Resources: Public/K-12

Recursos
educativos de aprendizaje en materia
genómica: público/K-12

Talking Glossary of Genomic and Genetic Terms

The glossary features nearly 250 terms explained in an easy-to-understand way by leading scientists and professionals at the National Human Genome Research Institute.



Glosario sonoro de términos genómicos y genéticos

El glosario presenta casi 250 términos explicados con sencillez por científicos y profesionales destacados del Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano.

Genome: Unlocking Life's Code Exhibition and Website:
Exhibición y sitio web "Genome: Unlocking Life's Code" (Genoma:
desbloquear el código de la vida)
<https://www.unlockinglifescode.org/>



2024 DNA DAY/DÍA DEL ADN de 2024

Louise M. Slaughter National
DNA Day Lecture



<https://www.genome.gov/event-calendar/Louise-M-Slaughter-National-DNA-Day-Lecture>

Do People Really Know What DNA Is?

¿La gente sabe realmente qué es el ADN?

April 26, 2024, 3:00 - 4:00 p.m. ET

26 de abril de 2024, 15:00 - 16:00 horas (horario de la costa este de Estados Unidos)

Joe Palca, Ph.D.

Former Science Correspondent (1992-2023)

Ex corresponsal científico (1992-2023)

National Public Radio (NPR)

NPR (radio pública nacional)



A circular graphic on a dark blue background. The background is filled with a pattern of white DNA sequence letters (A, T, C, G) and horizontal lines of varying lengths, suggesting a genome map or sequencing data. In the center, there is a large, light gray circle with a thin white border. Inside this circle, the text "The Forefront of Genomics" is written in white, with "Forefront" and "Genomics" in bold. Below it, the Spanish text "La vanguardia de la genómica" is written in a light blue color. Two short vertical bars, one light blue and one teal, are positioned above and below the text respectively.

The **Forefront**
of **Genomics**[®]

La vanguardia
de la genómica