

Índice

1. Prefacio

13

2. Prólogo 21

3. ¿Por qué mi hijo ha nacido con una enfermedad rara? 27

4. ¿Por qué hay tantas enfermedades raras? 49

5. ¿Qué sabemos de las mutaciones en genes que causan las enfermedades raras? 61

6. ¿Hay personas más predispuestas que otras a desarrollar enfermedades raras? 89

7. ¿Por qué cuesta tanto obtener un diagnóstico genético concluyente?
103

8. ¿Por qué no encuentro a nadie que investigue sobre la enfermedad rara que padece mi hijo? 127

- 9. El papel esencial de las asociaciones de pacientes** 143
- 10. ¿Podemos evitar el nacimiento de niños con enfermedades raras?** 165
- 11. ¿Existen tratamientos para la enfermedad rara que tiene mi hijo?** 185
- 12. ¿Los test de genética directos al consumidor nos ayudan o nos confunden?** 217
- 13. ¿Cómo se ha tratado el tema de las enfermedades raras en el cine, la literatura y los medios de comunicación?** 233
- 14. Epílogo** 249
- 15. Información complementaria** 253