

Índice

PRÓLOGO, por Fundación Isabel Gemio 7

INTRODUCCIÓN 13

CAPÍTULO 1. Generalidades de las enfermedades raras 21

CAPÍTULO 2. Genética y enfermedades raras 31

**CAPÍTULO 3. Atención sanitaria
de las enfermedades raras 41**

CAPÍTULO 4. El diagnóstico y sus condicionantes 52

CAPÍTULO 5. El tratamiento, realidades y expectativas 63

CAPÍTULO 6. Consejo genético 82

CAPÍTULO 7. Registros y biobancos 88

**CAPÍTULO 8. Ciencia e investigación
en enfermedades raras 94**