

Preguntas frecuentes para el estudio de evolución natural del registro mundial de pacientes con hemoglobinuria paroxística nocturna (*paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, PNH*)

1. ¿CUÁL ES EL OBJETIVO DEL REGISTRO MUNDIAL DE PACIENTES CON PNH?

El objetivo del registro mundial de pacientes con PNH es reunir a la comunidad de PNH y obtener datos sobre la experiencia de los pacientes. Algunos otros objetivos del registro mundial de pacientes con PNH son los siguientes:

- Describir a las personas que tienen PNH y comprender mejor los estadios de la enfermedad y las diferentes maneras en que esta afecta a las personas. Para ello, preguntaremos sobre el diagnóstico, el tratamiento, los antecedentes médicos, los problemas relacionados con la calidad de vida y los resultados del tratamiento.
- Comprender la manera en que la PNH cambia a lo largo de la vida de una persona y obtener información sobre los patrones y las variantes de la práctica clínica durante el tratamiento.
- Ayudar a desarrollar mejores prácticas, pautas de gestión y recomendaciones, para que los médicos clínicos puedan saber cómo brindar la mejor atención para mejorar la calidad de vida y los resultados de las personas con PNH.
- Identificar a las personas con PNH que podrían estar dispuestas a participar en otros estudios de investigación o ensayos clínicos relacionados con la PNH. Podrá elegir si quiere recibir información sobre estos otros estudios.

2. ¿QUÉ ES UN REGISTRO DE PACIENTES?

Un registro de pacientes es una recopilación de información estandarizada sobre un grupo de pacientes que comparten una afección. La información se usa con diversos fines, como realizar estudios de evolución natural y respaldar el reclutamiento en ensayos clínicos específicos de la enfermedad.

3. ¿QUÉ ES UN ESTUDIO DE EVOLUCIÓN NATURAL?

Un estudio de evolución natural es un estudio diseñado para llevar un registro de la evolución de una enfermedad con el paso del tiempo. Incluye a personas que tienen una enfermedad o afección médica específica. En este tipo de investigación se identifica información demográfica, genética, ambiental y de otra índole que pudiera ser común en la enfermedad y sus desenlaces. En un estudio de evolución natural también se pueden mostrar las diferencias en los síntomas y los cambios con el paso del tiempo que se observan en diferentes personas con la misma enfermedad. A menudo, el objetivo de los estudios de evolución natural es encontrar similitudes desconocidas dentro de la población con la enfermedad. Cuentan con muchos posibles usos como el desarrollo de mejores prácticas para la atención de los pacientes y el reclutamiento en ensayos clínicos. Los datos para los estudios de evolución natural con frecuencia se reúnen mediante registros de pacientes.

4. ¿CÓMO SE REÚNEN LOS DATOS?

Los datos se obtienen a través de un sistema seguro por internet (al que se puede acceder mediante una computadora, una tableta o un teléfono) que desarrolló National Organization for Rare Disorders, Inc. (NORD®) (aprenda más sobre NORD en la pregunta 24). Los participantes del estudio responden preguntas agrupadas dentro de una serie de encuestas que se desarrollan según las normas del estudio y en colaboración con expertos especializados en la enfermedad.

5. ¿QUÉ TIPOS DE DATOS SE REUNIRÁN EN EL REGISTRO MUNDIAL DE PACIENTES CON PNH?

Los datos obtenidos son uniformes e incluyen, entre otros, los siguientes:

- Datos sociodemográficos.
- Antecedentes médicos y diagnóstico.
- Tratamiento y avance de la enfermedad.
- Manejo de la atención.
- Calidad de vida.

1779 MASSACHUSETTS AVENUE NW, SUITE 500
WASHINGTON, DC 20036
T 202-588-5700 ■ F 202-588-5701

55 KENOSIA AVENUE
DANBURY, CT 06810
T 203-744-0100 ■ F 203-263-9938

1900 CROWN COLONY DRIVE, SUITE 310
QUINCY, MA 02169
T 617-249-7300 ■ F 617-249-7301

rarediseases.org ■ orphan@rarediseases.org

NORD® and its icon are registered trademarks of the National Organization for Rare Disorders. NORD is a registered 501(c)(3) charity organization. NRD-2144

6. ¿QUÉ ES UN PATROCINADOR DE UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN*?

Un patrocinador de un estudio de investigación es una persona, compañía, institución u organización que es responsable de elegir a investigadores con la formación y la experiencia adecuadas para llevar a cabo el estudio. También es responsable del inicio y la administración de un estudio de investigación. Asimismo, el patrocinador se encarga de los costos asociados con la realización de un estudio de registro. Garantiza que el estudio se realice de manera ética y acreditada, y cumple con las normativas en la medida en que se apliquen al estudio. El patrocinador de este registro es Aplastic Anemia and MDS International Foundation.

7. ¿QUÉ ES APLASTIC ANEMIA AND MDS INTERNATIONAL FOUNDATION (AAMDSIF)?

AAMDSIF es la organización de la salud sin fines de lucro más importante del mundo que se dedica a apoyar a los pacientes y a las familias que viven con anemia aplásica, síndrome mielodisplásico (*myelodysplastic syndrome*, MDS), hemoglobinuria paroxística nocturna (PNH) y enfermedades relacionadas de insuficiencia de la médula ósea. La fundación ofrece respuestas, apoyo y esperanza a miles de pacientes y a sus familias en todo el mundo.

AAMDSIF es una organización centrada y enfocada en los pacientes que atiende a pacientes y a familias a lo largo de las tres fases de las enfermedades de insuficiencia de la médula ósea: la fase de diagnóstico que cambia la vida, la fase de tratamiento que pone en peligro la vida y la fase de por vida que conlleva vivir con una enfermedad crónica. Obtenga más información sobre AAMDSIF en <https://www.aamds.org>.

8. ¿QUÉ ES UN INVESTIGADOR PRINCIPAL?

El investigador principal es el líder del grupo de investigación o la persona que tiene la responsabilidad primordial respecto del diseño y la realización del proyecto o estudio de investigación.

9. ¿QUIÉN ES UN PARTICIPANTE DEL ESTUDIO?

Un participante de un estudio es la persona sobre la que se ingresa información en el registro. En el caso de una persona independiente mayor de edad, dará su consentimiento e ingresará información sobre ella misma. Si una persona es menor de edad o es un adulto

1779 MASSACHUSETTS AVENUE NW, SUITE 500
WASHINGTON, DC 20036
T 202-588-5700 ■ F 202-588-5701

55 KENOSIA AVENUE
DANBURY, CT 06810
T 203-744-0100 ■ F 203-263-9938

1900 CROWN COLONY DRIVE, SUITE 310
QUINCY, MA 02169
T 617-249-7300 ■ F 617-249-7301

rarediseases.org ■ orphan@rarediseases.org

NORD® and its icon are registered trademarks of the National Organization for Rare Disorders. NORD is a registered 501(c)(3) charity organization. NRD-2144

que requiere que alguien actúe en su nombre, una persona (cuidador, representante legalmente autorizado [*legally authorized representative*, LAR], consulte más adelante) con la responsabilidad legal de su atención médica dará el consentimiento e ingresará información sobre el participante del estudio.

10. ¿QUÉ ES UN REPRESENTANTE LEGALMENTE AUTORIZADO (LAR)?

Un LAR es alguien que, según las leyes vigentes, está autorizado a dar el consentimiento e ingresar datos en el registro en nombre de otra persona. El LAR puede ser uno de los padres o de los abuelos, el cónyuge, el cuidador o el tutor, siempre que tengan la autoridad legal para dar el consentimiento en nombre de esa persona. Un LAR deberá inscribirse en la plataforma IAMRARE con una cuenta de cuidador. Cuando un LAR actúa en nombre de un participante de un estudio, se considera que es quien comunica la información en la investigación.

11. ¿QUÉ ES UN FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO (FCI)?

Un FCI es un documento en el que se brinda información clave sobre el registro a los posibles participantes. Este documento ayuda a los posibles participantes a tomar una decisión voluntaria acerca de si van a participar o no. La información incluirá temas como los riesgos y los beneficios del proyecto de investigación, el uso de los datos y la privacidad de los participantes. Si eligen participar en el estudio, los participantes deben firmar el FCI de forma electrónica. De este modo, se indica que aceptan los términos, según lo descrito, antes de ingresar datos en el registro o de responder encuestas.

12. ¿PUEDE UN PARTICIPANTE ELEGIR DEJAR DE PARTICIPAR EN EL ESTUDIO DESPUÉS DE HABER DADO SU CONSENTIMIENTO?

Los participantes pueden retirarse del estudio en cualquier momento. Sin embargo, los investigadores podrán seguir usando la información que hayan reunido antes de que el participante cambiara de opinión. La información que ya se haya compartido con otros investigadores antes del retiro no podrá recuperarse ni eliminarse.

1779 MASSACHUSETTS AVENUE NW, SUITE 500
WASHINGTON, DC 20036
T 202-588-5700 ■ F 202-588-5701

55 KENOSIA AVENUE
DANBURY, CT 06810
T 203-744-0100 ■ F 203-263-9938

1900 CROWN COLONY DRIVE, SUITE 310
QUINCY, MA 02169
T 617-249-7300 ■ F 617-249-7301

rarediseases.org ■ orphan@rarediseases.org

NORD® and its icon are registered trademarks of the National Organization for Rare Disorders. NORD is a registered 501(c)(3) charity organization. NRD-2144

13. ¿QUÉ ES UN COMITÉ DE REVISIÓN INSTITUCIONAL (*INSTITUTIONAL REVIEW BOARD, IRB*)?

Un IRB es un comité designado formalmente por una institución o un investigador para revisar las investigaciones en las que participan personas, aprobar su inicio y realizar revisiones periódicas de ellas. El objetivo principal de dicha evaluación es garantizar la protección de los derechos y el bienestar de los participantes del estudio. También se conoce como comité de ética (*Ethics Committee, EC*) o comité de ética de las investigaciones (*Research Ethics Board, REB*) (en Canadá).

14. ¿QUÉ ES UN COMITÉ DE ASESORAMIENTO DEL REGISTRO?

Un comité de asesoramiento del registro es un comité que puede incluir científicos, médicos y defensores de los pacientes. Supervisa la realización del estudio. El comité brinda asesoramiento sobre la elaboración de encuestas y revisa los datos combinados del registro y el uso de este registro. Garantizará la evaluación apropiada de todas las solicitudes de investigación en relación con el uso de los datos del registro. También revisa las desviaciones del protocolo o de la confidencialidad y se asegura de que esas desviaciones se comuniquen al IRB.

15. ¿QUIÉN PUEDE PARTICIPAR EN EL ESTUDIO?

Este es un estudio abierto para cualquier persona a la que alguna vez se le haya diagnosticado PNH.

16. ¿EXISTE ALGÚN COSTO POR PARTICIPAR?

La participación en este estudio no tiene ningún costo para los pacientes. AAMDSIF absorbe el costo del registro para su comunidad.

17. ¿HAY ALGÚN PAGO POR LA PARTICIPACIÓN?

No se le pagará por la información que entregue. Sin embargo, AAMDSIF quiere agradecer a todos los participantes del registro mundial de pacientes con PNH por el tiempo y el esfuerzo dedicados a completar las encuestas del registro. Por este motivo, AAMDSIF ofrece a todos los participantes que cumplan con los requisitos y que respondan las encuestas iniciales la opción de recibir una tarjeta de regalo digital por un total de \$75 USD. Para obtener más información, consulte las preguntas frecuentes de la tarjeta de regalo de agradecimiento.

1779 MASSACHUSETTS AVENUE NW, SUITE 500
WASHINGTON, DC 20036
T 202-588-5700 ■ F 202-588-5701

55 KENOSIA AVENUE
DANBURY, CT 06810
T 203-744-0100 ■ F 203-263-9938

1900 CROWN COLONY DRIVE, SUITE 310
QUINCY, MA 02169
T 617-249-7300 ■ F 617-249-7301

rarediseases.org ■ orphan@rarediseases.org

NORD® and its icon are registered trademarks of the National Organization for Rare Disorders. NORD is a registered 501(c)(3) charity organization. NRD-2144

18. ¿CUÁNTO TIEMPO DURARÁ ESTE ESTUDIO?

Un registro de la plataforma IAMRARE en general estará abierto durante al menos cinco años. Se les pedirá a los participantes que regresen al registro de manera periódica para actualizar su información.

19. ¿PUEDEN REUNIRSE DATOS EN TODO EL MUNDO?

En el registro de pacientes se utiliza una plataforma en línea que permite que los participantes aporten datos desde cualquier lugar del mundo. Las personas de otros países que ingresen datos en el registro deben saber que las leyes de datos y privacidad de los Estados Unidos son diferentes a las de otros países. En este registro con sede en los EE. UU. se protegerán los datos y la privacidad según los requisitos de dicho país.

20. ¿DÓNDE SE GUARDAN LOS DATOS?

NORD guarda datos del registro del patrocinador y de los participantes en servidores encriptados de NORD y/o en servidores encriptados de proveedores externos que operan en Canadá. Se ofrecen servicios de respaldo periódicos en intervalos aceptables desde el punto de vista comercial. Estos servidores cumplen con los estándares de la industria y con las normativas internacionales y de los Estados Unidos, incluida la GDPR. Consulte la pregunta n.º 24 más abajo para obtener más información sobre la GDPR.

21. ¿ESTÁN SEGUROS LOS DATOS?

El registro sigue estrictas pautas gubernamentales para garantizar que se proteja la información de los pacientes. La plataforma se brinda mediante HTTPS, lo que significa que los datos se encriptan cuando se envían del navegador del usuario a los servidores de NORD. Los datos también se mantienen encriptados en la base de datos de NORD. Asimismo, las comunicaciones entre el servidor de la aplicación de la plataforma del registro y la base de datos están encriptadas. Como sucede con cualquier tipo de información que proporcione de forma electrónica, hay una probabilidad muy poco común de que su privacidad pudiera verse comprometida. Sin embargo, el registro y las medidas de seguridad reducen al mínimo las probabilidades de que esto ocurra.

1779 MASSACHUSETTS AVENUE NW, SUITE 500
WASHINGTON, DC 20036
T 202-588-5700 ■ F 202-588-5701

55 KENOSIA AVENUE
DANBURY, CT 06810
T 203-744-0100 ■ F 203-263-9938

1900 CROWN COLONY DRIVE, SUITE 310
QUINCY, MA 02169
T 617-249-7300 ■ F 617-249-7301

rarediseases.org ■ orphan@rarediseases.org

NORD® and its icon are registered trademarks of the National Organization for Rare Disorders. NORD is a registered 501(c)(3) charity organization. NRD-2144

22. ¿QUIÉN ES EL PROPIETARIO DE LOS DATOS?

AAMDSIF, el patrocinador del estudio, es el propietario de los datos del estudio. AAMDSIF decide cómo compartir los datos y con quién compartirlos. El personal de NORD tendrá acceso a los datos para las actividades relacionadas con el respaldo y el mantenimiento de la plataforma, y obtendrá estadísticas de la participación de toda la plataforma. Los detalles se describirán en el consentimiento informado.

23. ¿QUIÉN TENDRÁ ACCESO A LA INFORMACIÓN PROTEGIDA SOBRE LA SALUD (*PROTECTED HEALTH INFORMATION, PHI*)?

Todos los datos, incluidos los que contengan PHI, se guardarán en un servidor seguro protegido con contraseña. El acceso a la PHI estará limitado a:

- Los integrantes aprobados del equipo de la investigación del registro mundial de pacientes con PNH.
- El personal de NORD, en los casos en que se necesite soporte técnico y con el permiso del personal del registro.
- Con la aceptación de AAMDSIF, NORD puede realizar investigaciones de enfermedades cruzadas aprobadas por el IRB mediante el uso de los datos del registro.

En todos los casos, se protegerá su privacidad. El comité de asesoramiento médico del registro evaluará todas las solicitudes de datos por parte de los investigadores.

Los investigadores sólo recibirán los datos mínimos necesarios para cumplir con los objetivos de su estudio de investigación. Los datos que contengan PHI se compartirán únicamente si la investigación no puede realizarse sin ellos. Los investigadores deberán firmar un acuerdo de confidencialidad en el que prometan mantener la seguridad de la información sobre usted.

24. ¿CUÁLES SON LAS CONSIDERACIONES DE LA GDPR?

En el caso de las personas que viven fuera de los Estados Unidos y eligen compartir la información sobre ellas, se ofrecen las mismas medidas de protección de la privacidad y la confidencialidad que en los Estados Unidos. Los residentes de la Unión Europea y Suiza tienen derechos particulares adicionales relacionados con la información personal. Esta información se brinda dentro del documento de consentimiento informado. Si una

1779 MASSACHUSETTS AVENUE NW, SUITE 500
WASHINGTON, DC 20036
T 202-588-5700 ■ F 202-588-5701

55 KENOSIA AVENUE
DANBURY, CT 06810
T 203-744-0100 ■ F 203-263-9938

1900 CROWN COLONY DRIVE, SUITE 310
QUINCY, MA 02169
T 617-249-7300 ■ F 617-249-7301

rarediseases.org ■ orphan@rarediseases.org

NORD® and its icon are registered trademarks of the National Organization for Rare Disorders. NORD is a registered 501(c)(3) charity organization. NRD-2144

persona firma este documento, reconoce que entrega información que, de otro modo, sería privada. Las leyes de privacidad del país de una persona pueden tener medidas de protección diferentes de las que se brindan en los Estados Unidos.

Los participantes de un registro que sean residentes de la Unión Europea y Suiza tienen derecho a lo siguiente:

- Solicitar el acceso a los datos personales y rectificarlos o eliminarlos.
- Recibir los datos personales en un formato portátil y de fácil acceso.
- Restringir o retirar su permiso para el procesamiento de la información personal.
- Presentar una queja ante una autoridad supervisora apropiada.

25. ¿CÓMO SE MANTIENE EL REGISTRO?

NORD, que aloja el registro en su aplicación web, mantiene el registro. NORD supervisa y brinda soporte continuo del sistema. AAMDSIF y NORD se encargan de la gestión diaria de su registro de pacientes.

26. ¿QUÉ ES LA ORGANIZACIÓN NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS (*NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS, NORD*)?

NORD, una organización independiente sin fines de lucro, encabeza la lucha para mejorar la vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias. Para ello, respaldamos a la comunidad que tiene enfermedades raras, a sus integrantes y a sus organizaciones. Trabajamos en conjunto para acelerar la investigación, crear conciencia, proporcionar información valiosa e impulsar políticas públicas que beneficien a los casi 25 a 30 millones de estadounidenses afectados por una enfermedad rara. Obtenga más información sobre NORD en <https://rarediseases.org/>.

**El registro mundial de pacientes con PNH es una iniciativa de colaboración entre AAMDSIF y NORD que cuenta con el respaldo de los socios de la industria, Apellis Pharmaceuticals, Inc., Novartis y Genentech, Inc.*

Versión de la plantilla de NORD del 11 de enero de 2023
Actualizado el 25 de mayo de 2023

1779 MASSACHUSETTS AVENUE NW, SUITE 500
WASHINGTON, DC 20036
T 202-588-5700 ■ F 202-588-5701

55 KENOSIA AVENUE
DANBURY, CT 06810
T 203-744-0100 ■ F 203-263-9938

1900 CROWN COLONY DRIVE, SUITE 310
QUINCY, MA 02169
T 617-249-7300 ■ F 617-249-7301

rarediseases.org ■ orphan@rarediseases.org

NORD® and its icon are registered trademarks of the National Organization for Rare Disorders. NORD is a registered 501(c)(3) charity organization. NRD-2144