

P&R sobre el Albinism International Databank (AID)

1. ¿Cuál es el propósito del Albinism International Databank (AID)?

El propósito del Albinism International Databank (AID) es de es reunir a la comunidad de Albinismo/HPS/CHS y recopilar datos.

Algunos de los objetivos de la AID son:

1. Establecer una población (grupo) cuidadosamente definida de personas con albinismo.
2. Analizar y describir las características de la condición y el número de personas afectadas en todo el mundo examinando la información del AID con ayuda de expertos en la materia.
3. Ayudar a nuestra comunidad a elaborar recomendaciones sobre cómo tratar la condición basándose en la información recopilada y en los consejos de nuestros expertos.
4. Determinar cuántos y cuán graves son los diferentes síntomas del albinismo en la comunidad no afectada por HPS/CHS.
5. Averiguar si hay algún síntoma de HPS/CHS en la comunidad de Albinismo observando la información en el AID.
6. Identificar cuáles son las pruebas más utilizadas alrededor del mundo para obtener el diagnóstico de su condición.
7. Determinar cuántos y cuán graves son los diferentes síntomas de HPS/CHS en la comunidad afectada por HPS/CHS observando la información recopilada por el AID.
8. Identificar a personas con albinismo/HPS/CHS que podrían estar dispuestas a participar en otros estudios de investigación o ensayos clínicos. Usted podrá elegir si desea recibir información sobre estos otros estudios.
9. Proporcionarle una plataforma segura y fácil de usar para que comparta su historial médico y sus experiencias, que se almacenarán para futuras investigaciones.
10. El AID será un recurso para los investigadores que estudien estas condiciones, dándoles acceso a sus datos de-identificados (incluyendo

bio-especímenes cuando estén disponibles), para ayudar en el desarrollo de nuevos tratamientos.

11. Comprender el impacto que tiene tener Albinismo/HPS/CHS sobre la salud mental y las actividades de la vida diaria observando la información recopilada en el AID.
12. Determinar con qué frecuencia y si se dan otras condiciones médicas examinando la información recopilada en el AID .
13. Cargar la información de salud de sus dispositivos portátiles para recopilar los resultados registrados por los pacientes cuando estén disponibles en la plataforma.

2. ¿Qué es un registro de pacientes?

Un registro de pacientes es una recopilación de información estandarizada sobre un grupo de individuos que comparten una condición. La información puede utilizarse para diversos fines, como la creación de estudios de historia natural y el apoyo al reclutamiento de sujetos para estudios clínicos específicos de la correspondiente condición.

3. ¿Qué es un estudio de historia natural?

Un estudio de historia natural es un estudio diseñado para seguir el curso de una condición a través del tiempo. Incluye a personas que padecen una afección o condición específica. También puede incluir a personas con riesgo de desarrollar la condición o enfermedad. Este tipo de investigación identifica información demográfica, genética, medioambiental y de otro tipo que puede ser común dentro de la condición y sus resultados. Un estudio de historia natural también puede mostrar las diferencias en los síntomas y los cambios a lo largo del tiempo que se observan en distintas personas con la misma condición. Los estudios de historia natural a menudo tienen como objetivo encontrar similitudes desconocidas dentro de la población de la condición. Estos registros tienen muchos usos potenciales, como el

desarrollo de mejores prácticas de atención al paciente y el reclutamiento para estudios clínicos. Los datos para los estudios de historia natural suelen recopilarse a través de registros de pacientes.

4. ¿Cómo se obtienen los datos?

Los datos se recopilan a través de una aplicación web segura (a la que se puede acceder por computadora, tableta o teléfono) desarrollada por la National Organization for Rare Disorders, Inc. (NORD®), (obtenga más información sobre NORD en la pregunta 24). Los participantes en el estudio responden a preguntas agrupadas dentro de una serie de encuestas desarrolladas según las normas del estudio y en colaboración con expertos en características específicas de la condición.

5. ¿Qué tipos de datos se recogerán en el AID?

Los datos recopilados incluyen, entre otros:

- Datos sociodemográficos
- Datos médicos y diagnósticos
- Tratamiento y evolución de la condición
- Manejo del cuidado
- Calidad de vida

6. ¿Qué es un patrocinador de un estudio de investigación?

El patrocinador de un estudio de investigación es una persona, empresa, institución u organización. Este es responsable de elegir a los investigadores con la experiencia y la preparación adecuadas para llevar a cabo el estudio. También es responsable del inicio y la administración del estudio de investigación. Además, el patrocinador es responsable de los costes asociados a la ejecución de un estudio de registro. El patrocinador se asegura de que el estudio se lleve a cabo de forma ética y que se respete la reglamentación aplicable al estudio. El patrocinador de este registro es el Hermansky-Pudlak Syndrome Network (HPS) Inc. y la organización colaboradora es el National Organization of Albinism and Hypopigmentation (NOAH).

7. ¿Quiénes son la Red HPS y NOAH?

El HPS Network es una organización sin fines de lucro 501c3 que proporciona educación y programas de apoyo vital a personas y familias con síndrome de Hermansky-Pudlak, al mismo tiempo que se dedica a mejorar la calidad de la atención y la investigación innovadora en nuestro camino hacia la cura.

Para lograr este objetivo, el HPS Network recopila y difunde información, promueve la concienciación, financia la investigación y proporciona apoyo a nuestros miembros. Esto nos mantiene elaborando activamente materiales educativos, folletos, presentaciones y artículos para ayudar tanto a las familias como a los profesionales a comprender las necesidades creadas por este síndrome. Mantenemos un registro de contactos y síntomas para ayudar a informar y poner en contacto a las personas, reclutar para estudios de investigación y facilitar las comunicaciones frecuentes. Tenemos un número de teléfono gratuito para proporcionar acceso a apoyo con una oficina bilingüe dispuesta a ayudar.

NOAH sirve a la comunidad del albinismo proporcionando información y apoyo. Imaginamos un mundo en el que las personas con albinismo

puedan ser miembros de pleno derecho de la sociedad, en el que las barreras y el estigma de la diferencia ya no existan y en el que las personas con albinismo tengan una calidad de vida gratificante, digna y satisfactoria. La misión de NOAH es actuar como conducto de información precisa y acreditada sobre todos los aspectos de la vida con albinismo y proporcionar un lugar donde las personas con albinismo y sus familias en EE.UU. y Canadá puedan encontrar aceptación, apoyo y compañerismo.

8. ¿Qué es un investigador principal?

El Investigador Principal (IP) es la persona con la responsabilidad principal del diseño y la realización del proyecto o estudio de investigación. El IP es responsable de la supervisión de todos los aspectos relacionados con el funcionamiento del Registro, su personal y la investigación de los datos contenidos en el mismo.

9. ¿Quién es un participante en el estudio?

Un participante en el estudio es la persona que aporta información al registro. En el caso de una persona independiente mayor de edad, esta persona dará su consentimiento y proporcionará la información sobre sí misma. Si un individuo no es mayor de edad o es un adulto que necesita que alguien actúe en su nombre, una persona (Cuidador/LAR, véase más adelante) que sea legalmente responsable de su atención médica dará su consentimiento e introducirá la información sobre el Participante en el Estudio.

10. ¿Qué es un Representante Legalmente Autorizado (LAR)?

Un LAR es una persona autorizada por la ley para dar consentimiento e introducir datos en el registro en nombre de otra persona. El LAR puede ser un padre, abuelo, cónyuge, cuidador o tutor, siempre que tenga la autoridad

legal para dar su consentimiento en nombre de esa persona. Un LAR se registrará en la plataforma IAMRARE con una cuenta de Cuidador. Cuando un LAR actúa en nombre de un participante en el estudio, se considera que es la persona que reporta en la investigación.

11. ¿Qué es un representante designado?

Un representante designado es un adulto legal que cuidaba de una persona que falleció a causa de albinismo/HPS/CHS. Puede tratarse del cónyuge, los padres, los hermanos, los descendientes, un pariente cercano, un amigo íntimo, un tutor y/o una persona cercana a la persona fallecida. Esta persona debe haber tenido conocimiento y haber participado en los cuidados médicos del fallecido. Estas personas pueden introducir datos retrospectivos en su nombre.

12. ¿Qué es un formulario de consentimiento informado?

Un FCI es un documento que proporciona a los posibles participantes información clave sobre el registro. Este documento ayuda a los participantes potenciales a tomar una decisión informada sobre si unirse o no. La información incluirá temas como: los riesgos y beneficios del proyecto de investigación, el uso de los datos y la privacidad de los participantes. Si deciden unirse al estudio, los participantes deberán firmar electrónicamente el CIF. Esto indica que están de acuerdo con los términos descritos antes de introducir datos en el registro o responder a las encuestas.

13. Después de dar su consentimiento, ¿puede un participante optar por dejar de participar en el estudio?

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

14. ¿Qué es una Junta de Revisión Institucional (IRB)?

Una IRB es una junta designada formalmente por una institución o investigador para revisar, aprobar el inicio y realizar revisiones periódicas de la investigación en la que participan personas. El objetivo principal de dicha evaluación es garantizar la protección de los derechos y el bienestar de los participantes en el estudio. También se conoce como Comité de Ética (CE) o Consejo de Ética de la Investigación (CEI en Canadá).

15. ¿Qué es una Junta Asesor del Registro?

Una Junta Asesora del Registro es un comité que puede incluir científicos, médicos y defensores de los pacientes. Supervisan la realización del estudio. La junta asesora sobre el desarrollo de encuestas y revisa los datos combinados del registro y el uso de este. Garantizarán la evaluación adecuada de todas las solicitudes de investigación para el uso de los datos del registro. También revisarán cualquier desviación del protocolo o de la confidencialidad y se asegurarán de que dichas desviaciones se comuniquen al CEI.

16. ¿Quién puede participar en el estudio?

Este estudio está abierto a cualquier persona que tenga un diagnóstico de Albinismo/HPS/CHS y cumpla los criterios de inclusión del estudio para participar.

17. ¿Tiene algún coste participar?

Participar en este estudio no tiene ningún coste para el paciente.

18. ¿Hay que pagar por participar?

La participación en el AID no le costará nada, aparte de los costes de acceso a Internet. No se le pagará por la información que proporcione.

Periódicamente, y a discreción del Patrocinador, podrá optar por recibir regalos de valor nominal (por ejemplo, bolígrafos, carteles, ropa/joyas promocionales, donación en su nombre a una organización sin ánimo de lucro o tarjetas regalo de 25,00 dólares o menos, etc.).

Su información sólo se utilizará con fines de investigación, pero es posible que la investigación conduzca al desarrollo de un producto médico comercial. Si esto ocurriera, no debe esperar que se le pague.

19. ¿Cuánto durará este estudio?

El registro en la plataforma IAMRARE permanecerá abierto durante al menos cinco años. Se pedirá a los participantes que vuelvan al registro periódicamente para actualizar su información.

20. ¿Se pueden recoger datos en todo el mundo?

El registro utiliza una plataforma en línea que permite a los participantes facilitar datos desde cualquier lugar del mundo. Las personas de otros países que aporten datos al registro deben ser conscientes de que las leyes sobre datos y privacidad son diferentes en Estados Unidos y en otros

países. Este registro, con sede en Estados Unidos, protegerá los datos y la privacidad de acuerdo con los requisitos estadounidenses.

21. ¿Cuáles son las consideraciones del GDPR?

Para las personas que viven fuera de Estados Unidos y deciden compartir información sobre sí mismas, se ofrecen las mismas protecciones de privacidad y confidencialidad que en Estados Unidos. Los residentes en la Unión Europea y Suiza tienen derechos particulares adicionales relacionados con la información personal. Esta información se divulga en el documento de consentimiento informado. Si una persona firma este documento, reconoce que está revelando información que de otro modo sería privada. Las leyes de privacidad del país de un individuo pueden tener protecciones diferentes a las proporcionadas en los Estados Unidos.

Los participantes en el registro residentes en la Unión Europea y Suiza tienen derecho a:

- Solicitar el acceso a sus datos personales y la rectificación o supresión de estos;
- Recibir los datos personales en un formato portátil y de fácil acceso;
- Restringir o retirar el permiso para el tratamiento de datos personales; y
- Presentar una reclamación ante una autoridad de control apropiada.

22. ¿Dónde se almacenan los datos?

NORD almacena los datos del Registro de Patrocinadores y Participantes en servers encriptados de NORD y/o servers encriptados de terceros proveedores alojados en Canadá. Se realizan periódicamente copias de seguridad a intervalos comercialmente aceptables. Estos servers cumplen con los estándares de la industria y cumplen con las regulaciones estadounidenses e internacionales, incluyendo GDPR.

23. ¿Están seguros los datos?

El registro sigue estrictas normas gubernamentales para garantizar la protección de la información de los pacientes. La plataforma utiliza HTTPS, lo que significa que los datos se envían cifrados desde el navegador del usuario a los servidores de NORD. Los datos también se mantienen codificados en la base de datos de NORD. Las comunicaciones entre el server de la aplicación de la plataforma de registro y la base de datos también están encriptadas. Como ocurre con cualquier información que usted proporcione electrónicamente, existe una posibilidad muy remota de que su privacidad se vea comprometida. Sin embargo, el registro y las medidas de seguridad minimizan la posibilidad de que esto ocurra.

24. ¿Quién es el propietario de los datos?

Los datos del estudio son propiedad del patrocinador del estudio, el HPS Network. El HPS Network, en colaboración con el National Organization for Albinism and Hypopigmentation (NOAH) deciden cómo y con quién compartir los datos. El personal de NORD tendrá acceso a los datos para actividades relacionadas con el apoyo y el mantenimiento de la Plataforma y recopilará estadísticas de participación de toda la Plataforma. Los detalles se indicarán en su consentimiento informado.

25. ¿Quién tendrá acceso a la Información Médica Protegida (PHI)?

Todos los datos, incluidos los que contengan PHI, se almacenarán en un server seguro protegido por contraseña. El acceso a la información PHI estará limitado a

- Miembros autorizados del equipo de investigación de AID
- Personal de NORD, en los casos en que se necesite apoyo técnico y con el permiso del personal del registro
- Con el acuerdo del patrocinador, NORD podrá llevar a cabo investigaciones entre diversas condiciones aprobadas por el IRB utilizando los datos del registro.

En todo caso, se protegerá su privacidad. El Consejo Asesor del Registro evaluará todas las solicitudes de datos de los investigadores. A los investigadores sólo se les proporcionarán los datos mínimos necesarios para cumplir los objetivos de su estudio de investigación. Los datos que contengan PHI sólo se compartirán si la investigación no puede realizarse sin ellos. Los investigadores deberán firmar un Acuerdo de Confidencialidad en el que se comprometen a mantener segura su información.

26. ¿Cómo se mantiene el registro?

El mantenimiento del registro corre a cargo de NORD, que lo aloja en su página web. NORD proporciona apoyo técnico continuo al sistema. La Red HPS se encarga de la gestión diaria de su registro de pacientes.

27. ¿Quién es NORD, the National Organization for Rare Disorders, Inc.?

NORD, una organización independiente sin ánimo de lucro, lidera la lucha para mejorar la vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias. Lo hacemos apoyando a la comunidad de enfermedades raras, a

su comunidad y a sus organizaciones. Trabajamos juntos para acelerar la investigación, aumentar la concienciación, proporcionar información valiosa e impulsar políticas públicas que beneficien a los 25-30 millones de estadounidenses afectados por enfermedades raras.

Learn more about NORD at <https://rarediseases.org/>.

[JM1]@Kristen Rice @Elizabeth Kottke request from Dr. R to change voluntary decision to an informed decision.