

## **Preguntas frecuentes sobre el registro de pacientes con LGMD2A/calpainopatía**

### **1. ¿Cuál es el objetivo del registro de pacientes con LGMD2A/calpainopatía?**

El objetivo del registro de pacientes con LGMD2A/calpainopatía es reunir a la comunidad de LGMD2A/calpainopatía y obtener datos.

Algunos de los objetivos del registro de pacientes con LGMD2A/calpainopatía son los siguientes:

- Describir a las personas que tienen LGMD2A/calpainopatía y comprender mejor los estadios de la enfermedad y las diferentes maneras en que esta afecta a las personas.
- Entender cómo cambia la calpainopatía a lo largo de la vida de una persona.
- Ayudar a desarrollar pautas de control con el fin de mejorar la atención y la calidad de vida para las personas con LGMD2A/calpainopatía.
- Identificar a las personas con LGMD2A/calpainopatía que podrían estar dispuestas a participar en otros estudios de investigación o ensayos clínicos.

### **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 o enfermedad. La información puede usarse 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. También puede incluirse a quienes corren un riesgo de presentar la afección/enfermedad. 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 una aplicación segura por internet (a la 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 elaboradas según las normas del estudio y en colaboración con expertos especializados en la enfermedad.

## 5. ¿Qué tipos de datos se reunirán en el registro de pacientes con LGMD2A/calpainopatía?

Los datos obtenidos incluyen, entre otros, los siguientes:

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

## 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 del registro de pacientes con LGMD2A/calpainopatía es Coalition to Cure Calpain 3.

## 7. ¿Qué es Coalition to Cure Calpain 3?

Coalition to Cure Calpain 3 (C3) fue fundado en octubre de 2010 como organización sin fines de lucro 501(c)(3) para cumplir la misión de impulsar posibles investigaciones y ensayos clínicos de alto nivel y educar a la comunidad mundial con respecto a esta enfermedad de distrofia muscular. El enfoque concreto de C3 es impulsar la investigación y, en última instancia, una cura para la distrofia muscular de cinturas de tipo 2A (*limb-girdle muscular dystrophy type 2A*, LGMD2A/R1), una forma de calpainopatía. Obtenga más información sobre C3 en <https://www.curecalpain3.org>.

## 8. ¿Qué es un investigador principal?

El investigador principal (*principal investigator*, PI) es la persona que tiene la responsabilidad primordial respecto del diseño y la realización del proyecto o estudio de investigación. El PI es responsable de supervisar todos los aspectos relativos a la realización del registro, su personal y las investigaciones con los datos que este contiene.

## 9. ¿Quién es un participante del estudio?

Un participante del estudio es la persona sobre la que se ingresa información en el registro. En el caso de una persona independiente mayor de edad, esta persona dará su consentimiento e ingresará información sobre ella misma. Si una persona es menor de edad o es un adulto que requiere que alguien actúe en su nombre, una persona (cuidador/LAR, consulte abajo) que tenga 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 (*legally authorized representative, 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 del 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 fundamentada respecto 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 plataformas de intercambio de datos o con otros investigadores antes del retiro no podrá recuperarse ni eliminarse.

## **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. ¿Quién puede participar en el estudio?**

Este estudio está abierto para cualquier persona a la que se le haya diagnosticado distrofia muscular de cinturas de tipo 2A (también conocida como LGMD2A, LGMDR1 relacionada con calpaína 3 y calpainopatía) o distrofia muscular de cinturas de tipo 1I (también conocida como LGMD1I o LGMD4 relacionada con calpaína 3) y que cumpla con los criterios de inclusión del estudio para la participación.

### **15. ¿Existe algún costo por participar?**

No hay ningún costo para el paciente por participar en este estudio.

### **16. ¿Recibiré algún pago por participar?**

No se le pagará por la información que entregue. Coalition to Cure Calpain 3 puede ofrecer periódicamente incentivos como tarjetas de regalo o artículos relacionados con la concientización sobre la calpainopatía con el fin de alentar la participación.

### **17. ¿Cuánto tiempo durará este estudio?**

Por lo general, un registro de la plataforma IAMRARE estará abierto por lo menos durante cinco años. Se les pedirá a los participantes que regresen al registro de manera periódica para actualizar su información. En este momento, no hay una fecha anticipada de finalización o cierre.

### **18. ¿Pueden reunirse datos en todo el mundo?**

El registro 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 en los EE. UU. son diferentes de 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.

### **19. ¿Qué idiomas son compatibles con el registro?**

LGMD2A/Calpainopathy Registry está disponible en inglés, español y francés.

### **20. ¿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 en el documento de consentimiento informado. Si una persona firma el consentimiento informado, 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 que las que se brindan en los Estados Unidos.

Los participantes del 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.

## 21. ¿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 de LGMD2A/Calpainopathy Registry.
- El personal de NORD, en los casos en que se necesite soporte técnico y con el permiso del personal del registro.
- Con la aceptación del patrocinador, NORD puede realizar investigaciones aprobadas por el IRB sobre distintas enfermedades mediante el uso de los datos del registro.

En todos los casos, se protegerá su privacidad. El comité de asesoramiento 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 segura su información.

## 22. ¿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.

## 23. ¿Están seguros los datos?

El registro sigue pautas gubernamentales estrictas 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.

## 24. ¿Quién es el propietario de los datos?

El patrocinador del estudio, Coalition to Cure Calpain 3, es el propietario de los datos del estudio. Coalition to Cure Calpain 3 decide cómo compartir los datos sin identificación y con quién compartirlos. El personal de NORD tendrá acceso a los datos para las actividades relacionadas con el soporte y el mantenimiento de la plataforma y obtendrá estadísticas de la participación de toda la plataforma. Los detalles se describirán en el consentimiento informado. Coalition to Cure Calpain 3 conservará información que permite la identificación individual en

estricta confidencialidad y sólo la dará a conocer a otras personas o entidades con el consentimiento específico del participante o del LAR.

## **25. ¿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 pacientes. Supervisan el comportamiento de las personas y las organizaciones involucradas en el 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.

## **26. ¿Qué es NORD (National Organization for Rare Disorders, Inc.)?**

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 de enfermedades raras, sus integrantes y 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 enfermedades raras.

Obtenga más información sobre NORD en <https://rarediseases.org/>.