



POMPEConnections

Recopilación de información sobre los pacientes

El acceso a información médica exacta y actualizada es imperativo para ti y tu médico. Para obtener esta información médica, los científicos, los pacientes y la industria han participado en el estudio y elaboración de un registro.

La IPA/Erasmus MC Pompe Survey obtiene información de los pacientes. Los pacientes juegan un papel clave en este cuestionario aportando datos a los científicos. El Registro de la Enfermedad de Pompe es un registro electrónico que contiene datos recolectados por los médicos de los pacientes. Permite acceder directamente a los datos y procedimientos que pueden ayudar a los médicos en el manejo de la enfermedad. La página web informativa del Registro de Pompe puede consultarse a través de internet por los pacientes de Pompe y sus médicos.



Tanto la IPA/Erasmus MC Pompe Survey como el Registro de la Enfermedad de Pompe son iniciativas muy importantes y complementarias que ayudan a conocer mejor la enfermedad. Este folleto explica cuáles son los objetivos de las dos bases de datos y su funcionamiento. También indica dónde puedes encontrar más información sobre el tema.

P ¿Qué es la IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R En el año 2002 la International Pompe Association (IPA) y el Erasmus University Medical Center (MC) de Rotterdam, Holanda, lanzaron

conjuntamente el proyecto “Pompe Survey”, que consiste en el desarrollo y la difusión de una serie de cuestionarios destinados a los pacientes mayores afectados por la enfermedad de Pompe. La finalidad de este estudio es describir la forma adulta de la enfermedad de Pompe, es decir, su evolución natural, la severidad de la enfermedad en el grupo de pacientes y el uso de los recursos



www.worldpompe.org

Treatment Edition

Patrocinado por
una donación sin
restricciones de



Otros nombres para la enfermedad de Pompe

Deficiencia de alfa-glucosidasa ácida, deficiencia de maltasa ácida, glucogenosis tipo II, deficiencia lisosomal de alfa glucosidasa.

Recopilación de información sobre los paciente (continuar)

(médicos) existentes. Un segundo objetivo es desarrollar y examinar escalas de medición que permitan evaluar la gravedad de la enfermedad y los cambios que se producen con el paso del tiempo. Cuando comiences con la terapia de sustitución enzimática es importante que continúes participando (o empieces a participar) con el fin de conocer cuáles son los efectos de la TSE y poder seguirlos desde la perspectiva del paciente.

Se ha elaborado un cuestionario que cubre aspectos como el diagnóstico, historia de la enfermedad, desarrollo en la infancia, movilidad, problemas respiratorios, síntomas específicos, actividades cotidianas y cuidados. Otros cuestionarios ya existentes han sido añadidos para la medición del cansancio (escala de severidad del cansancio), el nivel de invalidez (escala Rotterdam de invalidez en 9 puntos) y la calidad de vida (cuestionario SF-36 sobre la calidad de vida ligada a la salud).

P ¿Cómo funciona la IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R Para participar en esta encuesta de pacientes, puedes ponerte en contacto con tu asociación de pacientes, la secretaría de la IPA o el Centro de Pompe en el Erasmus MC de Rotterdam en la página web www.pompecenter.nl. Cuando hayan recibido tu petición para participar en la encuesta, te pedirán que firmes un “consentimiento informado”. Se trata de una carta que explica en qué consiste el estudio,

los objetivos y la confidencialidad concerniente al paciente. Este documento lo puedes enviar directamente al Erasmus MC o bien a través de tu asociación de pacientes. Una vez que el Centro de Pompe de Rotterdam reciba el consentimiento informado, recibirás el cuestionario en tu casa. Cuando lo hayas rellenado lo puedes enviar al Centro de Pompe de Rotterdam o a tu asociación de pacientes. Los datos que envíes se introducirán en el ordenador y se analizarán en el Erasmus MC. Si estás de acuerdo te preguntarán si quieres rellenar el cuestionario cada año. Esta aportación constante de datos ofrece información muy valiosa sobre la evolución natural de la enfermedad y el efecto de tu tratamiento con Myozyme.

P ¿Es confidencial la IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R La información que des al Pompe Center es confidencial. Las informaciones que permiten conocer tu identidad se guardan en un lugar distinto a las respuestas del cuestionario, en una base de datos especial. Esta base de datos sólo es accesible a los médicos o investigadores del Erasmus MC Pompe Center. Cada participante de la Encuesta tiene un único número de estudio. Sólo ese número (y no tu nombre) se utilizará para analizar datos.

Recopilación de información sobre los paciente (continuar)

P ¿Qué se hace con los datos de la IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R Cada respuesta individual se asocia a las respuestas de otros pacientes con la enfermedad de Pompe con el fin de obtener una buena visión general del grupo. Este tipo de enfoque aporta a los científicos un buen seguimiento a nivel individual y de grupo. Los resultados que se obtienen de la IPA/Erasmus MC Pompe Survey se publican en revistas científicas y así los médicos e investigadores que trabajan en la enfermedad de Pompe pueden beneficiarse de los datos recopilados. Puedes consultar la lista de estas publicaciones en la página de internet del Pompe Center, www.pompecenter.nl, titulada “*publications*”.

P ¿Cómo puedo participar en la IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R Pacientes de Pompe han participado en este proyecto a través de asociaciones de pacientes afiliadas a la IPA en Holanda, Alemania, Reino Unido, Francia, Estados Unidos, Australia y Canadá. Otros han participado directamente y de forma individual a través del Erasmus MC. En Francia el estudio se ha realizado en cooperación con la asociación de pacientes y el Instituto de Miología de París. Todavía es posible participar en la IPA/Erasmus Pompe Survey. El cuestionario está disponible en holandés, inglés, francés y

alemán. Para más información visita la página web del Pompe Center www.pompecenter.nl o ponte en contacto con la secretaría de la IPA.

P ¿Qué es el registro de una enfermedad?

R El registro de una enfermedad es una base de datos que contiene la información médica de pacientes que tienen una condición médica específica. Los médicos utilizan las informaciones colectivas obtenidas mediante el registro para comprender mejor la enfermedad y evaluar la eficacia de las medidas de soporte tomadas para cualquier enfermedad. El objetivo principal es mejorar los resultados clínicos de pacientes como tú, y para que el registro sea un éxito es muy importante la participación de médicos y pacientes. Se ha comprobado que los registros son muy valiosos a la hora de abordar enfermedades inusuales, como la enfermedad de Pompe.

P ¿Qué es el Registro de la Enfermedad de Pompe?

R El Registro de la enfermedad de Pompe comenzó en septiembre de 2004 y fue patrocinado por Genzyme, es un programa de registro mundial, confidencial y de observación que se realiza a través de Internet. El objetivo fundamental es incrementar la comprensión del curso natural

Recopilación de información sobre los paciente (continuar)

de la enfermedad de Pompe y evaluar el estado de los pacientes. El Registro de Pompe es un programa voluntario abierto a todos los pacientes de Pompe, con independencia de la terapia que estén siguiendo.

P ¿Cuáles son los objetivos del Registro de Pompe?

R El Registro de Pompe tiene varios objetivos. En primer lugar, permite a los pacientes y a sus médicos comprender la variabilidad, la progresión y la historia natural de la enfermedad de Pompe. El Registro de la enfermedad de Pompe es una herramienta que permite caracterizar y describir la población mundial de pacientes afectados por la enfermedad de Pompe y de analizar la eficacia de todas las medidas de soporte aplicados a todos y cada uno de los pacientes a través del tiempo. Gracias al Registro de Pompe los médicos pueden consultar en la red los informes específicos de un paciente para seguir la progresión de la enfermedad y mejorar las decisiones clínicas que adopte. Los médicos que tienen acceso al Registro de Pompe pueden consultar también las últimas guías, publicaciones y los enfoques prácticos relativos a la enfermedad. Además el Registro de Pompe ofrece una base de información para estudios y publicaciones que colaboren abordando nuevas áreas relacionadas con el manejo de la enfermedad de Pompe.

P ¿Cómo funciona el Registro de Pompe?

R Vamos a partir del hecho de que tú y tu médico habéis aceptado participar en el Registro de la enfermedad de Pompe. Cuando te haces chequeos médicos regulares algunos de los datos clínicos recolectados por tu médico se introducen en el Registro de Pompe. Por ejemplo, se pueden incluir datos referentes a tu función cardíaca, muscular, respiratoria o incluso de tu calidad de vida.

Sólo tu médico tiene acceso a estas informaciones individuales. Sin embargo, los datos concernientes al conjunto de pacientes del Registro pueden ser consultados de forma colectiva y anónima por todos los médicos participantes.

Todos los médicos y profesionales sanitarios que traten a pacientes afectados por la enfermedad de Pompe están invitados a incluir y a seguir a sus pacientes de Pompe en el Registro de la enfermedad de Pompe.

Myozyme no se ofrece a través de la participación en el Registro.

P ¿Las informaciones del Registro de Pompe son confidenciales?

R Antes de introducir tus datos en el Registro de Pompe, tu médico debe pedir que le autorices a hacerlo de acuerdo a las normas establecidas en tu país respecto a la vida privada y a otras leyes estatales o

Recopilación de información sobre los paciente (continuar)

locales concernientes a las informaciones médicas. Para preservar el anonimato del paciente, todos los pacientes están referenciados sólo con un número de identificación en el Registro (ID) y no por ningún otro tipo de identificadores únicos.

Toda la información relativa al médico también es confidencial. Los datos específicos que tenga un médico de un paciente son confidenciales y no serán comunicados a otros médicos sin un acuerdo escrito previo. No se realizan tampoco comparaciones de datos de médico a médico. El Registro de la enfermedad de Pompe permite a los médicos participantes comparar las informaciones clínicas de sus pacientes con los datos colectivos que aparecen en el Registro.

Los datos del Registro de Pompe son analizados y expuestos periódicamente en informes y en función de las demandas específicas de la comunidad médica. Los médicos están invitados a colaborar, compartir sus observaciones y formular hipótesis para ser evaluadas, también es recomendable que participen en la recolección de datos clínicos para guiar y evaluar futuras intervenciones terapéuticas. El Registro de la enfermedad de Pompe es, por consiguiente, un programa a largo plazo con una duración indefinida.

Para aprender más sobre el Registro de Pompe puedes visitar la página web www.pomperegistry.com

P ¿Cómo puedo formar parte del Registro de Pompe?

R El Registro de Pompe incluye permanentemente a nuevos médicos y a sus pacientes. A los pacientes interesados les animamos a que hablen con sus médicos para solicitarles más información. Los pacientes pueden visitar también la página web www.pomperegistry.com para obtener una información más amplia y poder descargarse el programa de evaluación de la enfermedad de Pompe. Los pacientes deben también rellenar un formulario de autorización de inclusión en el Registro de Pompe. Este formulario puedes conseguirlo a través de tu médico.

P ¿Puedo consultar mis datos personales en el Registro de Pompe y/o la IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R Sólo tu médico tiene acceso a tus datos personales que aparecen en el Registro de Pompe. En algunos casos excepcionales, los pacientes que lo solicitan expresamente pueden ser autorizados a consultar sus datos de la Pompe Survey (Encuesta de Pompe).

Esta publicación tiene como objetivo difundir información general sobre los temas que se tratan. Se distribuye como un servicio público de la Asociación Internacional de Pompe, esta asociación no ofrece servicios médicos ni otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en continua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden garantizar una precisión absoluta en temas tan complejos. Estas informaciones deben confirmarse con otras fuentes, principalmente con tu médico. Por favor, recuerda que la eficacia de Myozyme varía de una persona a otra.