

# Preguntas Frecuentes

1 ¿QUÉ ES UN REGISTRO? .....	2
2 ¿CUÁL ES EL OBJETIVO DE ESTE REGISTRO? .....	2
3 ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE ESTE REGISTRO? .....	2
4 ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE MI PARTICIPACIÓN? .....	2
5 ¿QUIÉN SE PUEDE REGISTRAR? .....	3
6 ¿CÓMO FUNCIONA UN REGISTRO? .....	3
7 ¿QUIÉN TENDRÁ ACCESO A MI INFORMACIÓN?.....	3
8 ¿PARA QUÉ FINES SE UTILIZARÁ MI INFORMACIÓN? .....	4
9 ¿A QUIÉN ESTÁ DIRIGIDO? .....	4
10 ¿CÓMO SE CUSTODIARÁN MIS DATOS? .....	4
11 ¿QUÉ DERECHOS Y OBLIGACIONES TENDRÉ AL PARTICIPAR EN ESTE REGISTRO? .....	5
12 ¿CÓMO SABRÉ QUE NO SERÉ OBJETO DE DISCRIMINACIÓN ALGUNA (LABORAL O ESCOLAR, ENTRE OTRAS) AL INGRESAR MIS DATOS? .....	5
13 ¿QUÉ BENEFICIOS TENDRÉ AL INGRESAR EN ESTE REGISTRO?.....	5
14 ¿QUÉ SE ESPERA DE MÍ? .....	6
15 ¿EXISTEN REGISTROS SIMILARES EN ESPAÑA? .....	6
16 ¿EXISTEN REGISTROS SIMILARES EN EUROPA? .....	6

## **1 ¿QUÉ ES UN REGISTRO?**

Un registro no es más que un censo, en este caso, de pacientes con una enfermedad específica que además de guardar información sobre datos personales (nombre, apellidos, fecha de nacimiento, etc.), también se encarga de recoger información sobre el desarrollo y la evolución de la enfermedad (diagnóstico, síntomas, etc.).

## **2 ¿CUÁL ES EL OBJETIVO DE ESTE REGISTRO?**

El objetivo de este Registro de Pacientes de Enfermedades Raras consiste en desarrollar y mantener actualizado un censo, fiable y lo más completo posible, de pacientes que padezcan una determinada enfermedad considerada “Rara” (menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes), para poder desarrollar investigación de mayor calidad y validez.

## **3 ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE ESTE REGISTRO?**

Normalmente los registros se desarrollan en base a una enfermedad concreta o enfermedades con alguna relación entre sí, como, por ejemplo, los registros de cáncer o los de enfermedades crónicas del riñón. En este caso, los miles de enfermedades raras pretenden convertirse en un registro de entrada única, pero con una diferenciación dentro del propio registro. De esta forma, los pacientes formarán parte del registro general de enfermedades raras (por el valor que este concepto tiene a nivel mundial) y al mismo tiempo se beneficiarán de estar incluidos en el registro específico de la enfermedad que padecen.

## **4 ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE MI PARTICIPACIÓN?**

Un registro debe contemplar la posibilidad de que todos los pacientes que padecen la enfermedad objeto del registro se encuentren dentro de dicho censo. Una vez que los responsables del registro han admitido esa opción, la decisión de pertenecer o no al registro pertenece al paciente y/o los tutores del mismo (caso de menores de edad y/o incapacitados). Si un paciente decide no incorporarse al registro, su información, que a lo mejor es única en esa enfermedad no estaría disponible y por tanto se pierde la posibilidad de valorar todas las posibles consecuencias de la enfermedad.

## **5 ¿QUIÉN SE PUEDE REGISTRAR?**

Todo paciente diagnosticado de una enfermedad de las denominadas raras puede inscribirse en este registro. Para ello, tendrá que rellenar una serie de datos personales y hacernos llegar los informes clínicos y genéticos que demuestren que el paciente tiene la enfermedad que declara y por la cual pretende inscribirse. Si se tratase de un menor de edad o de una persona con discapacidad psíquica, los tutores podrían asumir la responsabilidad de esa inscripción.

## **6 ¿CÓMO FUNCIONA UN REGISTRO?**

Como ya se ha comentado, un registro de pacientes es un conjunto de información clínica que va asociada a cada uno de los sujetos que forman parte de ese censo de pacientes. Por lo tanto, la información siempre debe ir unida a los datos del paciente. Para ello, se diseña un sistema de recogida de información acorde a la enfermedad que se padece para ser cumplimentada con la periodicidad que cada caso requiere. Con los datos almacenados, los investigadores elaboran la información, manejan indicadores de salud y estudian la evolución de la enfermedad. Los pacientes también tienen la oportunidad de participar en estudios de investigación que de otra manera les sería mucho más complejo.

## **7 ¿QUIÉN TENDRÁ ACCESO A MI INFORMACIÓN?**

El acceso a la información contenida en el registro está limitada a los responsables de dicho registro. Se podrán comunicar datos a las Autoridades Sanitarias con fines de investigación científica o fines estadísticos. Usted firmará, como requisito para entrar en el registro, un consentimiento informado donde se establecen las bases de esa participación. No obstante, solo los responsables del registro tendrán acceso en unas condiciones que la propia ley marca. Los investigadores que soliciten obtener información de su enfermedad, deberán acreditar el tipo de investigación que pretenden desarrollar, contar con la aprobación de un comité de ética y comprometerse a devolver los datos a los pacientes.

## **8 ¿PARA QUÉ FINES SE UTILIZARÁ MI INFORMACIÓN?**

Los registros cumplen varios cometidos:

a) permiten elaborar planes sanitarios al conocer cuántos pacientes están registrados con una enfermedad determinada, cómo se distribuyen, etc. b) sirven como sistema de vigilancia de la enfermedad, ya que tiene a su alcance indicadores sanitarios sobre su frecuencia y evolución, c) facilitan el desarrollo de la investigación porque permiten analizar los datos de los pacientes registrados, y hacerles partícipes de proyectos de investigación y en definitiva, d) mejoran la calidad de la información sobre la enfermedad.

## **9 ¿A QUIÉN ESTÁ DIRIGIDO?**

A todos los pacientes con enfermedades raras que residan en España. La información de cada paciente será guardada con otros pacientes que tengan la misma enfermedad para poder así establecer cuál es la carga real de enfermedad y propiciarles mayores posibilidades de progreso en el conocimiento de su enfermedad.

## **10 ¿CÓMO SE CUSTODIARÁN MIS DATOS?**

La ley española define las responsabilidades y la forma en la que los datos almacenados en un registro de pacientes deben protegerse. Las bases de datos con los datos personales que identifican al paciente están separadas del resto de la información clínica, de forma que solo a través de un sistema interno y protegido en el marco de la institución, esta información puede ser agrupada, uniendo sus datos clínicos a sus datos personales. Desde fuera de la administración del registro es imposible acceder a esta información de forma personalizada. Cualquier transacción de datos personales debe estar garantizada por los responsables del registro, previamente declarada y/ o contar con la autorización previa del paciente.

## **11 ¿QUÉ DERECHOS Y OBLICACIONES TENDRÉ AL PARTICIPAR EN ESTE REGISTRO?**

Los derechos que le protegen al estar en el registro se dividen en dos grandes grupos: a) de pertenecía o no al registro, por los que usted marca sus preferencias en cuanto a la información que deposita en el mismo, y el tiempo que quiere permanecer incluido en el mismo y, b) relacionados con investigación, por los que usted tiene derecho a conocer en cada momento qué se hace con sus datos, en qué estudios está participando y cuáles han sido los resultados del mismo.

## **12 ¿CÓMO SABRÉ QUE NO SERÉ OBJETO DE DISCRIMINACIÓN ALGUNA (LABORAL O ESCOLAR, ENTRE OTRAS) AL INGRESAR MIS DATOS?**

Un registro de pacientes nunca puede ser utilizado para fines administrativos relacionados con un individuo. El registro solo pretende manejar la globalidad de los casos, partiendo de la información individualizada de forma evolutiva, pero nunca en contra del paciente. La ley le protege contra todo este tipo de manipulaciones indebidas y por ello los sistemas informáticos de la institución están protegidos de acuerdo con lo establecido por la ley, de forma que el acceso y el uso de los datos de forma individualizada está prohibido, salvo expreso deseo del paciente y estando perfectamente documentado.

## **13 ¿QUÉ BENEFICIOS TENDRÉ AL INGRESAR EN ESTE REGISTRO?**

Como persona que padece una enfermedad rara podrá contribuir al conjunto de la información y de las investigaciones sobre su enfermedad y por lo tanto usted será una de las primeras personas en beneficiarse del progreso de la investigación. Para poder hacerle llegar este beneficio, hemos preparado un sistema que le permitirá participar en estudios desde el propio ordenador de su casa (rellenando los cuestionarios disponibles en el registro) y ver los resultados de los mismos. Además, dispondrá de información sobre su enfermedad. Por último, existe un compromiso de difusión de la información de todos los estudios en los que sean utilizados sus datos clínicos.

## **14 ¿QUÉ SE ESPERA DE MÍ?**

Se espera que se incorpore al registro y que también facilite la máxima información posible que se le solicite en cada momento. Siempre le pediremos su consentimiento. También se espera que fomente la participación en estudios a través de la web.

## **15 ¿EXISTEN REGISTROS SIMILARES EN ESPAÑA?**

Existen registros individuales de pacientes con enfermedades raras concretas como malformaciones congénitas y también registros generales de enfermedades no raras como cánceres, enfermedades crónicas del riñón, etc. Cada día es más frecuente que los investigadores guarden datos sobre la salud de sus pacientes para poder desarrollar estudios. Este tipo de información guardada con criterios legales y que faciliten la investigación de forma más generalizada, siempre va ligada a actividades institucionales que pretenden favorecer la unidad y la calidad de la información.

## **16 ¿EXISTEN REGISTROS SIMILARES EN EUROPA?**

En Europa se están desarrollando registros de enfermedades raras concretas, como fibrosis quística, déficit de alfa-1 antitripsina o anemias congénitas, entre otros. También existen registros que pretenden recoger todos los pacientes de enfermedades raras en una región europea concreta, como el norte de Italia. La tendencia es a ir desarrollando cada vez más este tipo de registros y el propio comunicado de la Comisión Europea ha definido la estrategia de los registros de enfermedades raras como algo fundamental para el desarrollo de la investigación y el conocimiento.