



SCNIR europe

Severe Congenital Neutropenia international registry
(registro internacional de neutropenias graves)
Version Enero 2019

SCN International Registry, European Office
Hannover Medical School
Carl-Neuberg-Str. 1
D-30625 Hannover
Germany

Tel.: +49-511-557105 FAX: +49-511-557106 e-mail: SCNIR@mh-hannover.de
www.severe-chronic-neutropenia.org

PATIENT INFORMATION

INFORMACIÓN PARA LOS PACIENTES

PARA PARTICIPAR EN EL SCNIR Y BIOBANCO

Nos gustaría invitarlo cordialmente como paciente o como padre o tutor legal de un paciente menor a participar en nuestro registro de neutropenia crónica grave. A continuación, esta hoja de información resume los principales aspectos del Registro Internacional de Neutropenia Crónica Severa (SCNIR), así como las condiciones para participar en el biobanco del SCNIR. Si comprende los principios del SCNIR y el biobanco SCNIR y usted o su hijo desean participar, le pedimos que confirme esto firmando el formulario de consentimiento.

Neutropenia crónica grave

El término "neutropenia crónica grave" describe un grupo de enfermedades diferentes cuya característica común es una reducción persistente en los recuentos absolutos de neutrófilos (ANC) a menos de 500 / μ l asociado con una mayor susceptibilidad a las infecciones. Los glóbulos blancos (leucocitos) son responsables de la defensa contra las infecciones. La tarea principal del subgrupo de leucocitos más grande, los granulocitos neutrófilos (también llamados "neutrófilos"), es la defensa contra las bacterias. Por lo tanto, las personas con recuentos de neutrófilos por debajo de cierto nivel normal están en riesgo de infección bacteriana. Las causas de la neutropenia

crónica grave pueden ser congénitas o adquiridas. Numerosos defectos genéticos diferentes pueden ser la causa de la neutropenia congénita.

El conocimiento actual sobre los mecanismos subyacentes de la neutropenia crónica grave se debe principalmente al establecimiento del SCNIR. En estrecha cooperación con los laboratorios de investigación y las técnicas cada vez más optimizadas de biología molecular, ha mejorado continuamente el conocimiento sobre la biología de las diversas formas de la enfermedad.

Sección I: Información sobre participación en el SCNIR

Los objetivos claves del SCNIR son:

- Documentar del curso clínico a largo plazo de la neutropenia crónica grave y cualquier enfermedad que presenta neutropenia crónica (p. ej., síndrome de Shwachman-Diamond) para la evaluación de la progresión de la enfermedad y su tratamiento.
- Evaluar la frecuencia, desarrollo y pronóstico de enfermedades relacionadas, enfermedades concomitantes o secundarias, como osteoporosis, agrandamiento del bazo, reducción de otras células sanguíneas, anomalías cromosómicas, síndrome mielodisplásico (MDS) o leucemia.
- Establecer de una red internacional de hematólogos y pediatras y otros especialistas para aumentar constantemente su conocimiento sobre la neutropenia crónica grave.
- La expansión de la base de datos demográfica existente para futuras evaluaciones científicas con el objetivo de mejorar el diagnóstico y el tratamiento de la neutropenia crónica grave.
- Documentación de embarazos de pacientes para evaluar mejor los riesgos potenciales para los padres y recién nacidos, y para desarrollar recomendaciones actuales de planificación familiar.

Estructura del brazo europeo del SCNIR

La rama europea del SCNIR se divide en el centro de datos en el Hannover Medical Escuela, dirigida por el Dr. med. Cornelia Zeidler, y el laboratorio de investigación con un biobanco para muestras de pacientes, que se encuentra en el Hospital Universitario de Tübingen y dirigido por el Prof. Julia Skokowa y el Prof. Welte. Además, el Registro SCN mantiene un contacto cercano con médicos en la mayoría de los países europeos

y algunos países no europeos, reconocidos como expertos en el área de la neutropenia crónica grave.

Nos gustaría que conociese los siguientes hechos acerca de participar en el SCNIR

1. La participación en el SCNIR es completamente voluntaria. La no participación no afectará su tratamiento médico posterior..
2. Al negarse a participar o dejar el SCNIR, usted / su hijo no sufrirán desventajas
3. Sus datos serán almacenados y procesados en forma anonimizada en el servidor de datos centro de la Universidad de Leiden y la Escuela de Medicina de Hannover, de acuerdo con el leyes de protección de datos.
4. La finalización de la participación en el estudio es posible en cualquier momento sin dar explicaciones. En el En caso de retiro, puede decidir si sus datos deben eliminarse o seguir siendo utilizados en forma anónima para el estudio.

Criterios de inclusión para el SCNIR Europe

Usted / su hijo pueden registrarse en el SCNIR Europe porque a usted / su hijo ha sido diagnosticado neutropenia crónica grave.

Se requiere la siguiente información de cada paciente para su inclusión en SCNIR Europe

1. Todos los hemogramas disponibles que muestren que el recuento absoluto de neutrófilos (ANC) fuesen al menos tres veces inferior a 500 / μ l antes del registro (en los pacientes con infecciones frecuentes son admisibles cifras por debajo de 1000 / μ l).
2. Un estudio de médula ósea que confirme el diagnóstico de "neutropenia crónica grave"
3. Una evaluación citogenética, si el paciente es tratado con G-CSF (Neupogen®, Lenograstim® u otras preparaciones) o si el tratamiento ya está planeando.
4. Un resultado positivo de anticuerpos para la neutropenia autoinmune.
5. El acuerdo firmado por el propio paciente. Para pacientes menores de 18 años debe de ser con junto con su tutor legal del paciente.

- Las excepciones son: pacientes con síndrome de Shwachman-Diamond (SDS), glucogenosis tipo Ib (GSD Ib), síndrome de Barth o cualquier otra afección en la

que la neutropenia es un síntoma importante de la enfermedad. Estos pacientes pueden inscribirse independientemente de su recuento de neutrófilos u otros recuentos de células sanguíneas.

- Pacientes con neutropenia cíclica, en los que debe documentarse un ciclo de al menos tres recuentos sanguíneos por semana durante cuatro a seis semanas.

Recopilación de datos

Para su inclusión en el SCNIR, podemos requerir su consentimiento por escrito y, si corresponde, un padre o tutor para leer los informes médicos y para solicitar y documentar los informes médicos de sus médicos tratantes. Si la obtención de datos a partir del médico tratante no fuera posible después del registro, por ejemplo por un cambio de médico que no ha sido comunicado al registro, también solicitamos su consentimiento para contactarlo directamente para conocer su médico actual o sus hallazgos actualizados. Si está de acuerdo, verifique la sección correspondiente en el formulario de consentimiento e ingrese su dirección de correo electrónico actual para poder contactarlo.

- Para la admisión en el registro y el seguimiento anual, se le solicitará la siguiente información a usted y /o su médico tratante:
- Frecuencia de infección y tipo de infecciones antes y al momento del registro, así como en los años sucesivos al registro
- Talla, peso, estadio del desarrollo, hallazgos clínicos (como el tamaño del hígado y el bazo) o Detalles del tratamiento (nombre del medicamento utilizado, dosis.
- Duración del tratamiento con fecha de inicio y finalización, razones de los cambios en la terapia.
- Antecedentes familiares (otros pacientes en la familia con indicación de grado de parentesco)

Además, se documentan los siguientes hallazgos:

- Hallazgos de médula ósea
- Análisis cromosómico de las células de la médula ósea (citogenética).
- Hallazgos genéticos humanos
- Imágenes de sangre (si es posible también antes de comenzar la terapia)

Para su inclusión en el SCNIR, no es necesario ser paciente en el Hospital de Niños de Hannover.

Almacenamiento y procesamiento de datos.

El SCNIR mantiene dos centros de recopilación de datos en todo el mundo que recopilan y procesan información clínica de pacientes registrados. El centro de datos europeo se encuentra en Hannover, el centro de datos de EE. UU., Canadá y Australia en Seattle, Washington. Cada uno de estos centros está en estrecho contacto con laboratorios científicos, donde se realizan los estudios necesarios para confirmar el diagnóstico y la clasificación de la enfermedad, así como con laboratorios de investigación en los que se almacena el material de los pacientes (ver sección II en el formulario del biobanco) y Proyectos de investigación relevantes sobre diversos aspectos de la neutropenia crónica grave.

Además, existen cooperaciones con el estudio EWOG-MDS (morfología de referencia de la médula ósea) y otros laboratorios de investigación, dependiendo de la pregunta de investigación. Los resultados de la investigación están vinculados a los datos clínicos para la evaluación científica. Los datos personales en la declaración de consentimiento se almacenan por separado de los documentos de registro.

Las publicaciones y presentaciones de los datos recopilados en revistas científicas o en reuniones científicas incluirán datos sólo en forma anónima, lo que significa sin los nombres de los pacientes.

Además, el SCNIR no compartirá ningún dato resultante de su participación en este proyecto de investigación sin su previo consentimiento por escrito.

Privacidad

El SCNIR gestiona los datos del paciente de acuerdo con las regulaciones de protección de datos aplicables, en particular el Reglamento General de Protección de Datos (DSGVO) del 25 de mayo de 2018. Tiene derecho a información sobre los datos personales almacenados que le conciernen (artículo 15 DS-GVO). Si descubre que se están procesando datos incorrectos para su persona, puede solicitar una corrección o un suplemento específico (Art. 16 DS-GVO). Tiene derecho a solicitar la eliminación de sus datos si hay razones específicas para la eliminación. Este es particularmente el caso si ya no son necesarios para el propósito para el cual fueron originalmente recolectados o procesados (Artículo 17 del RGPD). Tiene derecho a restringir el procesamiento de sus datos, lo que significa que sus datos no se eliminarán, sino que se etiquetarán para limitar su posterior procesamiento o uso (Artículo 18 del RGPD). No

tienen derecho a la portabilidad de datos (Artículo 20 DS-GVO) y un derecho general de objeción (Artículo 21 DS-GVO).

Administrador de datos:

Dra. Cornelia Zeidler, OE6860,
Departamento de Hematología, Hemostasia, Oncología y Trasplante de Células Madre,
Escuela de Medicina de Hannover, Carl-Neuberg-Straße 1, 30625 Hannover.

Si tiene preguntas o si cree que el procesamiento de sus datos personales no es el legal, puede comunicarse con el Oficial de Protección de Datos de la Escuela de Medicina de Hannover:

Oficial de Protección de Datos de la Escuela de Medicina de Hannover, OE 0007,
Carl-Neuberg-Straße 1, 30625

Como parte del procesamiento de datos, la información médica se encripta (anonimización) antes de ingresarla en la base de datos del SCNIR. Si es necesario, la reidentificación de los datos personales del paciente solo puede ser realizada por el centro coordinador de la base de datos. Esto puede ocurrir si usted o su hijo desean descifrar, por ejemplo, para obtener una inspección de archivos, o para enviar información específica a usted u otro médico o clínica. La información sobre la que puede identificarse sólo se puede compartir con alguien fuera de nuestro SCNIR después de su consentimiento por escrito.

La EMA (Agencia Europea de Medicamentos) requiere que los respectivos fabricantes farmacéuticos informen (estudio de seguridad de los medicamentos) sobre la seguridad de los medicamentos utilizados para tratar la neutropenia, como filgrastim. Para este propósito, los datos agrupados anónimos se evalúan y se envían en forma de informe.

Riesgos y posibles consecuencias de la participación en el SCNIR.

No hay riesgo médico debido a la participación en el registro. Cualquier muestra para biobancos de sangre y médula ósea (consulte la sección sobre biobancos) generalmente no requerirá una extracción de sangre adicional o una punción de médula ósea. En la mayoría de los casos, es suficiente que se tome un poco más de material de un examen de control de sangre o médula ósea.

La participación en SCNIR podría tener las siguientes ventajas para usted:

No podemos garantizar que usted o su hijo se beneficien directamente de participar en este proyecto. Sin embargo, puede ser beneficioso revisar la historia familiar y los datos de la historia clínica, así como todos los demás hallazgos clínicos, por los especialistas en hematología. También puede ser beneficioso para el SCNIR conocer a muchos pacientes con esta afección y poder responder sus preguntas a largo plazo y sus riesgos específicos.

Contacto

Si tiene dudas o preguntas sobre el SCNIR o sus derechos como paciente registrado, comuníquese con la Dra. Cornelia Zeidler; Tel.: 49 (0) 511-557105, (zeidler.cornelia@mh-hannover.de).

Traducción del documento original en inglés: Victor Quintero.