

[INGLÉS]

Muy agradecidos de poder compartir con ustedes nuestra unión con Tarek y el inicio de nuestro programa de colección de datos de el Síndrome Usher. El norte de este programa es nosotros como comunidad estamos tomando un rol activo al proveer los datos o productos que son necesarios para poder comprender.

De hecho, lo importante es cómo estamos manteniendo esta comunidad y como juntos. Esto es una ilustración perfecta de el rol de la coalición. La iniciación de este nuevo programa es la culminación de años de investigación y de cómo se están recolectando datos y de las conversaciones contigo, quien está viviendo con el Síndrome Usher.

Habiendo dicho esto, estoy muy emocionado de introducir a nuestra panelista de hoy que es Megan O'Boyle, que es investigadora y dirigente principal, directora principal de el programa. Gracias.

Gracias, Krista. Y a todos ustedes que han tomado el tiempo para asistir hoy a nuestra comunidad. Esto es un paso inmenso hacia adelante para que cualquier enfermedad rara tenga este tipo de esfuerzo de recolección de datos.

Deben estar muy orgullosos de su comunidad. Voy a presentar mi pantalla para poder compartirla la diapositiva. Entiendo que hay una opción para colocar preguntas en la parte inferior de la pantalla.

Y esperemos que todo el mundo pueda acceder a las diapositivas que tengo y estoy compartiendo. Hoy voy a estar hablando sobre quién es RARE-X y qué es lo que estamos tratando de solucionar y por cómo vamos a mantener sus datos seguros y cómo se van a comenzar.

Y cómo pueden matricularse y algunos otros consejos que hemos aprendido a lo largo del camino. Pues RARE-X es una organización sin fines de lucro y fuimos creados para acelerar la investigación de [AUDIO INAUDIBLE].

La forma en que recolecta o colecciona datos, los cuales estaré hablando hoy. Y tenemos la habilidad de conectar esos datos a los datos existentes y que vengan de otros lugares. Sabemos que hay otras recolecciones de datos en el mundo de investigación de pérdida de visión o pérdida visual, con las que RARE-X puede conectar luego.

Y lo más importante es que compartimos o diseñamos esos datos con investigadores alrededor de todo el mundo. Cuando hablas de compartir datos hoy, siempre me refiero a los datos identificados. La única entidad que tendrá acceso a la identificación de los participantes va a ser RARE-X. Solamente verán los datos resumidos de identificación de parte de los participantes.

Ninguna de las organizaciones de pacientes en la comunidad Usher tiene acceso a los datos. No vendemos los datos ni tan siquiera a las compañías farmacéuticas ni a las industrias biotecnológicas. Como Krista mencionó, esto ha sido un proceso larguísimo. Su comunidad se ha encargado de remover todas las tierras, en términos de trabajar después de varios años, trabajando con RARE-X nos hemos preguntado por qué no lo hicieron.

Y una de las razones principales es porque puede quién es dueño de tus datos. Si tenemos estándares más altos de seguridad y privacidad, que no hay costos para tu organización y no hay costos para los empleadores. Así que todos los investigadores, ya sean académicos o de parte de la industria, o farmacéuticas, o investigadores de biotecnología, todos tendrán acceso a estas investigaciones. Una vez más, todos los datos serán no identificados.

El hecho de que RARE-X recolecta mayormente de datos estructurados y sincronizados, es muy importante para ustedes y estandarizados significa que estamos aspirando a las encuestas mejores que existen, más variedad. Así que no nos inventamos las encuestas que ustedes van a tomar. Hemos tenido asesores externos. Hemos visto todas tasas de impuestos disponibles y hemos escogido la mejor para este que nos pueda brindar los mejores datos para investigación.

Preguntamos sobre todos los sistemas del cuerpo por 2 razones. 1. Es porque podría tener 1 o más de una enfermedad rara. Así que es importante que se reporten con todo-- No duden de ustedes, si tienen síntomas y no saben si--

Importante deberían de informar todo lo que ustedes sienten médicamente. Y la otra razón por la que una de las mejores cosas de RARE-X es como dije, cómo hemos simplificado el acceso de los investigadores a estos datos no identificados su liderazgo a estados presumidos.

Están experimentando ciertos síntomas es una buena manera para que los participantes que estén interesados en ser incluidos en diferentes estudios de investigación fuera de RARE-X o ensayos clínicos para que se encuentren. Los investigadores pueden meterse en RARE-X, inquerir basándose en la genética, síntomas o las enfermedades.

Entonces si un investigador se mete en RARE-X ahora tenemos 40 enfermedades ahí. Y varias tiene un emprendimiento que de alguna forma, es investigador si inquieren en la pregunta del impedimento visual van a haber participantes de diferentes comunidades de enfermedades. Y eso es muy útil si están buscando o tratando de desarrollar el tratamiento basándose en el síntoma y no la enfermedad.

Como ya dije que va a haber más ojos en su sus datos, los investigadores de todas partes del mundo van a saber de la colección de datos, incluso si no saben sobre el síndrome de Usher, porque va a ser publicado en alta frecuencia por parte de nosotros. Ustedes se puede meter y les aliento que se metan para actualizar sus síntomas en todo momento.

No es un estudio cuando uno se puede participar una vez durante el año. Entonces, queremos que ustedes estén pensando como no solamente un estudio de investigación o un favor al mundo de investigadores, esto es para ustedes, por ustedes, para que su comunidad pueda mejor entender lo que es la enfermedad y cómo se desarrolla, y cómo les afecta a las familias.

Ustedes pueden manejar sus datos y cómo se puede compartir. Entonces depende de ustedes si quieren compartir sus datos ampliamente o si usted quiere ponerle limitaciones. Y, por fin, todo ese esfuerzo debe acelerar el desarrollo de tratamiento. En la parte superior de esta diapositiva va a haber diferentes enfermedades.

Y como ya dije, ya tenemos hasta 40, 45 enfermedades hasta ahora y vamos a seguir poniéndoles. Hay más allá de 10,000 enfermedades raras y todos están bienvenidas en RARE-X. Cada enfermedad tiene una página de portada y vamos a darles el enlace para eso al día de hoy. Pero ahí hay preguntas frecuentes frecuentemente hechas y otras información que a lo mejor ustedes van a querer sobre problemas de colección de datos.

Una vez que empiece el proceso, ustedes van a estar en lo que aparece en esta diapositiva, esa caja verde es la colección de los datos aquí. Y cada persona que pasa por el programa de la RARE-X va a pasar por el paso inicial de dar su consentimiento y decidir cómo es quieren compartir sus datos, proveer la información demográfica e información general. Y la primera encuesta sería la encuesta de desarrollo y de salud en lo que lo llamamos, desde la cabeza hasta el dedo del pie. Le preguntan, sobre todos los sistemas corporales.

De ahí hay encuestas adicionales que a lo mejor se agrega, que se representa en la parte a la derecha de la diapositiva con esos iconos que representan diferentes encuestas. En la parte inferior de la diapositiva ya tenemos los investigadores. Pueden ser de parte de centros académicos médicos, compañías farmacéuticas o de biotecnología.

Y estos investigadores van a entrar en una puerta, proporcionar sus credenciales, dar su consentimiento en cuanto a eso de compartir los datos. Y ya pueden empezar a inquirir. A la izquierda van a ver que la manera tradicional de compartir los datos con investigadores de una a la vez. Un investigador ya sabe que tienen una enfermedad, escuchan que hay datos, y les piden permiso verlos. Y esta organización tiene que desidentificar los datos para compartirlos con el investigador.

Muchas enfermedades se están poniendo datos, investigadores están poniendo más información en RARE-X y más investigadores van a poder acceder a esa información para compararlos con el ejemplo que les acabo de dar, donde hay varias enfermedades que a lo mejor tiene los mismos síntomas. Entonces, ¿qué necesita para empezar? Un correo electrónico y una contraseña.

Y debe usar los browser apropiados que son Google Chrome, Apple Safari y el Microsoft Edge. No tiene que completar todo el proceso de una. Les animo que se inscriban, que suba su reporte genético y pasar por el de la encuesta de desarrollo y salud durante la primera vez. Pero todo se archiva automáticamente y usted puede volver para terminar el proceso en cualquier momento.

Vamos a estar mandándoles recordatorios si usted ha empezado una encuesta y no la ha terminado. Es como un recordatorio para que usted vuelva a terminarla. Les va a llegar un enlace a la página de la comunitaria. El día de hoy se va a compartir ampliamente a través de redes sociales, ustedes van a programar o a establecer su cuenta y como muchas cosas hoy en día va a haber doble verificación.

Le van a enviar un código. Ustedes van a contestar su consentimiento informado. Si es padre de un menor, va a dar consentimiento de parte de usted como padre, de cómo se va a compartir sus datos y también va a dar el consentimiento de parte de su menor, su hijo menor y contesta cómo quiere que comparta sus datos. Y va a estar contestando a las encuestas de parte de su hijo o hija.

Esa es la página de la comunidad Usher. Bonita. Ya veo en la parte superior a la izquierda, dice Usher Syndrome, el Síndrome de Usher, que es para todos los pacientes de Usher o los pacientes participantes en todo el mundo. No importa cómo es que llegó a enterarse de esto. Actualmente, está en inglés. Pero vamos a agregar diferentes idiomas en el año que viene, 2023.

Esta página tiene preguntas frecuentemente hechas ahí en la parte inferior. Y también información sobre, ¿qué es la colección de datos? Cuando ya hacen clic en Get Started, ya va a estar dentro de la plataforma de colección de datos. Por debajo de ese botón de Get Started o Empezar, hay un enlace a nuestros términos de uso y nuestras condiciones, y la política de privacidad, y términos de uso, si les interesa.

La primera página que van a ver una vez que se inscriba, una vez que empiece el proceso es para determinar el consentimiento que se envíe. Si es proveedor de cuidado a un niño menor, etcétera. Entonces si contestas a estas preguntas básicas, yo quiero mencionar aquí que todos los padres biológicos con niños o menores con síndrome de Usher, también se consideraron como portadores.

Entonces, deben seleccionar participante de paciente. O sea, Patient Participant. Ya ven que son diferentes roles. Patient Participant, Caregiver Participant, o sea, un paciente proveedor de cuidado a una persona que ha perdido a una persona querida. Entonces, ya pueden seleccionar según su experiencia. Quiero tomar esta oportunidad ahora para pedirles disculpa por el uso, a la comunidad por el uso de la palabra paciente.

Entendemos que esa persona no se consideran como pacientes, pero desafortunadamente como estamos sirviendo a todas las enfermedades raras y muchos tienen proveedores de cuidados que son adultos y que son participantes, y el proveedor de cuidado, tuvimos que distinguir entre roles. Entonces, a fuerzas tuvimos que usar esta palabra. Entonces, le pedimos disculpas. Entonces, después te creas una cuenta donde ustedes establecen su contraseña y su código de verificación, etcétera.

Voy rápido porque ya creo que ustedes ya están familiarizados con el proceso. Aquí tiene la página de inscripción. Una vez que salga del programa de colección de datos y regrese para actualizarlo, va a llegar a esta pantalla. Ustedes pueden ir a la página comunitaria y seleccionar Log In, que está al lado del botón de Get Started o Empezar. Y repito que pueden acceder a la política de privacidad en la parte inferior de la pantalla.

La siguiente pantalla que van a ver serían los términos de uso para la matriz. Y ahí en la parte inferior una vez que selecciona Aceptar, lo va a llevar a la página del consentimiento informado. Tratamos de mantener la información clara, transparente y sencilla, fácil de entender. Entonces una pregunta en el formato de Pregunta y Respuesta. Y tratamos de no incorporar tantas palabras o terminología legal.

Si tienen preguntas pueden ponerse en contacto con el investigador principal que aparece en la parte superior. Hay varias páginas incluidas en el formulario de consentimiento. Una vez que llega a la penúltima página, otra vez tiene que especificar el rol. Si es padre o proveedor de cuidado, o un representante legalmente autorizado, o la persona que tiene la enfermedad, etcétera.

Van a poner aquí su información personal. Solamente es información que RARE-X va a ver, su información de contacto. Y esa información demográfica, es información general. Todas las encuestas son opcionales. Pero todas las preguntas dentro de la encuesta son obligatorias, porque los investigadores no van a saber cómo ponerle valor a una pregunta no contestada.

Pero son respuestas así como, yo prefiero no contestar, que pueden elegir en ese entonces. En la parte inferior de la pantalla de información general van a ver si ustedes son una persona con una enfermedad rara. Y ahí es donde empieza escribir Usher y va a aparecer en la lista de enfermedades.

Si por casualidad tiene otra enfermedad, pues haga clic donde dice otro u Other, y pueden escribir el nombre de la enfermedad. No tiene que ser relacionada con el Usher. Queremos saber todo lo que tiene que ver con su salud. Quizás califique para un estudio según otra condición que no sea Usher. Ahí es donde decide cómo quiere compartir su información.

Hay solamente un par de preguntas aquí. En la primera página tiene que elegir una que quiere compartir sus datos por la investigación general, que es cualquier tipo de investigación, incluyendo investigaciones con respecto a la raza, etnicidad o estudiando rasgos de ciertas poblaciones. O puede elegir la segunda opción que es más limitada, pero perfectamente aceptable. Que es la investigación que se lleva a cabo en el ámbito médico, de salud o investigación biomédica.

Y estas opciones se explica con más detalle en cada página. La segunda página es completamente opcional. Cuando yo me inscribí, yo decidí no hacer clic en ninguna de las cajas. En la primera caja dice que solamente va a compartir su investigación con todos los investigadores, excepto la industria. Entonces, eso significa que no quiere compartir sus datos con investigadores de compañías farmacéuticas o biotecnología. La segunda pregunta se trata de compartir su investigación con investigadores que han tenido el IRB, que tiene esa aprobación.

Y eso sí es investigación académica, el instituto o la universidad ha investigado, o repasado el estudio y le han dado su aprobación. Limitado, sí. Pero son elecciones aceptables. Pueden cambiar su respuesta en cualquier momento. Entonces ya pueden volver a entrar a esa parte sobre cómo quiere compartir sus datos y ponerle más restricciones o quitar restricciones, o reducirlas. Las demás preguntas en esta encuesta, básicamente, son preguntas para ayudarles a comunicar a su comunidad quién ya está bajo investigación, quién está dispuesto a hacer diferentes tipos de investigaciones.

Entonces le preguntamos si tiene muestras biográficas en alguna parte y si, en caso afirmativo, pues dónde y actualmente estamos conectados a los expedientes médicos. Pero si fuera posible estarían interesados, o sea, no se están escribiendo. Desafortunadamente no funciona así de fácil, pero sería importante para que su organización sepa que si llega a pasar la posibilidad de que usted está interesado en eso.

Hay otras fuentes de datos y le estamos preguntado si usted ha participado en diferentes estudios de investigación. Y en caso afirmativo me dice o nos dice, ¿qué ha aprendido sobre el investigador, etcétera? Terminando la encuesta pueden decidir compartir su nombre y correo electrónico. Dice información de contacto, pero solamente le estamos pidiendo su nombre y su correo electrónico con cualquier grupo de algo así que se asocia con RARE-X.

Entonces, solamente compartir su nombre y correo electrónico para que aparezca en todas los comunicados. No van a ver su información médica para nada. La segunda pregunta de que si usted quiere ser incluido en los resúmenes, en el dashboard. Y eso significa que cuando su organización pueden acceder a información sin identificación, si quiere ser parte de esto.

No puedo pensar en una manera o una razón por la cual usted no quisiera ser parte de eso. Si tiene más allá de una persona que tiene Usher, que se están escribiendo. Por ejemplo, si usted es proveedor de cuidado y tiene un niño que es menor de edad, ahí pondría su información y contestar esas 2 encuestas que le acabo de mencionar. Y hacer que clic ahí donde dice Agregar Paciente o Add Patient, en inglés.

Una vez que tengan 2 personas, una vez que vuelvan a acceder a la plataforma tiene que elegir la persona. Si no ve una encuesta donde está el participante con Usher, usted va a hacer clic ahí con lo que parece un libro con el símbolo de más, allá en la parte inferior de su dashboard. Y para Agregar Paciente sería para Agregar Otro Paciente.

Sabes, y se te olvida, ¿para quién estás adentrando la información? En la pared en la esquina superior de la izquierda indicará, cuál es el usuario que estás utilizando. Ya cuando te adentras en lo de compartir datos. Aquí es donde contestas las preguntas sobre tu salud. La primera encuesta que queremos que vayas es la encuesta de salud y desarrollo.

Y la última encuesta que queremos que hagan es la de la encuesta de diagnóstico, porque esto está diseñado para informar de lo que aún no se te ha preguntado. Y si entras en eso antes, pues vas a entrar información que luego te van a preguntar de nuevo en otro. Y que el en la encuesta de salud y desarrollo se dice que donde quizá 30 minutos. Nunca hemos visto que este sea el caso, pero hay 43 preguntas.

No necesitas médico. Se te van a hacer preguntas generales. Como por ejemplo si el participante tiene problemas respiratorios. Y simplemente contesta, sí o no. Si el paciente tiene problemas de audición o de oído. Y nuevamente se contesta sí o no. Nuevamente no importa si está relacionado a Usher. Pero si tiene síntomas o piensas sí tienes síntomas, adelante y contesta eso.

Así que he contestar que sí o que no está segura, añadirá una encuesta adicional, que será una encuesta de segundo nivel. Quería señalar que en la parte superior de la fila de la derecha hay un símbolo de X para que al presionarlo guardas los datos, guarda para la última página del computador. Y saldrá adelante, que no perderá sus datos.

Al final de la encuesta de salud y desarrollo hay preguntas sobre si tiene o la razón por la cual por la que hiciste la prueba genética. Y puedes subirlo. Ya al haber completado esta encuesta, te dirigirá a los documentos en el menú a la izquierda. Y cuando lo que haces, simplemente le das subir archivo. Y puedes subir tu escaneo.

Y pues cada vez que seleccionas que no estás seguro, se añadirá una encuesta nueva en el segundo nivel de las encuestas o de los estudios. Realmente cada una dice más o menos cuánto tiempo toma para contestar y cuántas preguntas. En la parte superior quiero dirigirte a una encasillado gris que dice estado. Así que si no puedes recordar que has hecho, tus encuestas completadas están en una casilla sellado. Y las que son nuevas o siguen en proceso estarán en otra casilla por separado.

Puedes regresar a tus encuestas completadas si algo cambió. Por ejemplo, si no tienes problemas cardíacos y desarrollas problemas cardíacos aquí a 1 año, regresarías a las preguntas de la encuesta de salud y desarrollo para cambiar su respuesta de un no a problemas cardíacos a un sí. Y cuando cambias eso y tendrás una encuesta automáticamente nueva añadida a tu perfil. Y encuestas nuevas estarán saliendo regularmente.

Y te enterarás si están relacionadas a tus encuestas previas a través de tu selección o cuando entres a tu perfil verás que han sido añadidos a tu. Esto es un ejemplo de una encuesta de segundo nivel de visión y ojo. Sigue siendo de un nivel básico en este complejo. Si dices que sí, luego tienes que indicar a qué edad comenzaron los síntomas y a qué edad se diagnosticó.

Eso podría ser el mismo día o el mismo año, o podría haber un espacio de 2. Así que puede haber una vez que tengas un sentimiento que sí tienes síntomas, pero el doctor te dijo que no. Entonces la edad de diagnóstico es cuando finalmente te dieron el diagnóstico en tu récord médico.

Y puedes ser el caso de las preguntas sobre la visión o el ojo, algo que informar que no ha sido preguntado, al final de cada encuesta de segundo nivel hay un apartado que pregunta si tienes problemas adicionales.

Interior de cada encuesta hay. Una vez ahí. Ninguna de las otras encuestas han preguntado sobre esto. Puedes informarlo en una encuesta de diagnóstico. Tenemos una encuesta de calidad de vida y algunas de las preguntas que se han hecho en los últimos 30 días, algunos serán preguntadas en los últimos 7 días. Y serán un poco más generales.

Tus preguntas son para investigación. No es que estás informando depresión o ansiedad. Esto no te va a llevar a recursos adicionales. Y, nuevamente, todo lo que hace esta encuesta es confidencial. Pero todas las preguntas son opcionales son requeridas. Nuevamente, hay una contestación de No, de No Sé, Segura o Prefiere No Contestar.

La razón por la que esto se comparte con compañías de desarrollo de drogas o medicamentos es porque es importante saber cómo era la calidad de vida anterior al tratamiento. Así que regresamos al perfil. Si necesitas hacer un cambio, seleccionan el botón de los 3 puntos a la derecha extrema de la pantalla. Puedes editar, puedes ver o puedes compartir vía correo electrónico, o puedes compartir lo que quieras, o lo puedes editar lo cual significa cambiar tus contestaciones. O simplemente puedes volver a repasarlo para ver cómo contestaste algo.

¿Y cómo es esto distinto a otras cosas que hemos participado? ¿Y podría tener alguien así que? Un momento, por favor. Pues esto es comprensivo a lo largo de todos los sistemas corporales. Así que estos son los datos de tu comunidad. No son los datos generales, no son los datos de cualquier médico, tampoco es una beca ilimitada.

Es la recolección de datos global de la comunidad Usher. Y solamente es tan bueno como las personas están adentrando su datos. Les insto a que puedan actualizar sus datos tan frecuente como puedan. Si esto es sobre la investigación de múltiples enfermedades o de una única enfermedad.

Vamos a estar devolviendo los datos identificados resumidos. La mayoría de las investigaciones no hacen eso. Así que esto es una diferencia. Estamos aquí para complementar otros estudios, no estamos reemplazando los estudios o realizando. Si surge un estudio nuevo, le vamos a instar a que también participen de él. Así que estamos aquí para ayudar a que haya investigadores que están buscando más.

Así que no estamos reemplazando ningún tipo de investigación. Pero, nuevamente, tendrás la capacidad o la habilidad de actualizar esto por años en el futuro. Y les pedimos que lo hagan. En la última página queremos dirigir su atención a un enlace que se compartió, que es [doble www.perkins.org/accessibility-statement/](http://www.perkins.org/accessibility-statement/).

Esto en este enlace hay algunas herramientas que quizás quieras acceder si utilizas herramientas de accesibilidad. Si tienen cualquier pregunta o experimentan cualquier problema técnico o quieren proveer este tipo de retroalimentación, por favor envíe un correo electrónico a support@rare-x.org. Y, por favor, incluyan al correo electrónico, n.odonnell@usher-syndrome.org.

Queremos que si el liderato comunitario sepa y están teniendo, si no están felices o conscientes, o la retroalimentación que tengan y que necesitamos saber cómo podríamos ayudarles. Y quisiéramos saber también cuántas personas están recibiendo ayuda. Gracias nuevamente por su tiempo y por su atención. Y voy a dejar de compartir mi pantalla ahora. Y tomaré preguntas para contestar.

El que está hablando. Podría ser de gran ayuda, Megan, si yo leo algunas de las preguntas que están hechas. Sí. Estaría genial. Gracias han preguntado dónde se puede encontrar estas encuestas. Así que he compartido en el chat el enlace en vivo para el programa de recolección de datos, que es una plataforma. Aquí es donde tú adentras datos reales.

Así que una de las preguntas que tenemos de parte de Enrique, es que si nosotros como usuarios podemos contactar a otros miembros comunitarios que quieran compartir sus datos. Por ejemplo, alguien que tenga limitaciones. Megan, yo podría contestar lo más seguro por parte de Sam.

Pues debido a la privacidad y la seguridad del programa de recolección de datos de RARE X.

No hay ninguna manera que se pueda identificar con otros individuos que han adentrado sus datos. Pero ahí es donde-- Este es lo que les tenemos al principio de la reunión. Dicen, nos contactan por un amigo que tiene un diagnóstico diagnóstico específico o algún tipo de mutación específica. Está buscando respuestas para conectar. Nosotros

Trabajamos a diario para lograr hacer estas condiciones 1 a 1. Así que vengan hacia donde. Megan, ¿quieres añadir?

No

No. Para Megan, Kathryn.

Por ejemplo, recibimos comentarios de parte de un grupo que quisiera migraña, como ejemplo, en el neurodesarrollo. Entonces vamos a estar haciendo esta modificación que se va a lanzar el mes que viene. Ese tipo de mejorías sucede mensualmente. Y yo veo una nota que mi volumen está bajo y les cuesta escucharme.

Entonces, voy a tratar de hablar más fuerte, con más claridad, después a ver si todavía hay problemas. Otra pregunta que tenemos de parte de María, ¿cuál sería mejor o beneficio más grande el beneficio para los participantes? Depende de su interés en la investigación. Si no están interesados en la investigación o en el desarrollo de tratamiento, le va a beneficiar así al saber más sobre el síndrome Usher.

Porque como ya se acumula los datos, ya vamos a poder compartir el resumen de los resultados con sus organizaciones. Entonces, para las personas que se sienten así a solas con sus síntomas, a lo mejor nadie en Facebook o nadie en ninguna red social está hablando sobre un tema en particular. Y es muy común en la comunidad de las personas con el síndrome de Usher.

Entonces, recibiendo esos datos recopilados de todos es muy beneficioso. Yo creo que le hace un defensor más apoderado dentro de su equipo médico y para algunas personas dentro de sus equipos educativos. No todos creen que un padre o la mamá loca cuando ella pide algo, pero sí creen en lo que dice un expediente.

Entonces, tener datos que pueden entregar a su equipo médico para demostrar síntomas comunes. Y otra información puede ser muy útil. Si les interesa la investigación es una manera fácil de encontrarse para los ensayos clínicos y estudios.

Habla Krista, yo veo unas manos alzadas también, entonces yo puedo llamar a Keat Heather. Voy a dejar que Keat hable y que haga su pregunta. Keath ya debe poder ser escuchado ahora. Ya está. Ya podemos escucharlo. Tuve que deshacer el silencio.

Tengo 2 preguntas rápidas. Yo soy legalmente ciego. Obviamente aquí noté que puso en el chat el sitio web para introducir los datos reales. Eso es parte de Usher Syndrome Coalition y su sitio web. ¿Yo puedo acceder a través de esa plataforma o hay otro sitio web que necesitamos hacer clic para acceder?

Gracias, Keith. Habla Kris. Ya tenemos en nuestro sitio web enlaces a esa página que acabo de compartir con ustedes. Ya tenemos una parte en la página principal, una sección de colección de datos en el sitio web que los lleva a esa parte.

Entonces, si se pierde o si usted pierde el enlace, se encuentra ahí en nuestro sitio web. Pero el enlace que compartí el día de hoy es un enlace de RARE-X. Es un enlace de RARE-X así. Entonces rarex.com. Sería ushersyndrome.rare-x.org.

Disculpe. La segunda pregunta. Creo que ya ustedes hablaron de eso. Pero yo uso el voice over en el iPad. Todas las funciones y el sitio web de RARE-X todos son accesibles a través de la función de voice over o todos los iconos se van a identificar, porque a veces me cuesta acceder a ciertos sitios web porque con el voice over no siempre identifica diferentes botones y diferentes acciones para hacer ciertas cosas, como la presentadora estaba diciendo a través del dashboard.

Megan, yo sé que usted puede hablar sobre eso porque estaba trabajando en justo eso.

Estamos haciendo nuestro mejor esfuerzo. Yo no diría que sea perfecto. Pero sí tuvimos esta plataforma, alguien nos la evaluó, que es el Miami Lighthouse, que lo hace como servicio. Y ellos recomendaron cambios y hicimos los cambios que pudimos. Pero claro que hay mejorías que se puede hacer.

LHON, cuando pusimos eso, nos dijeron de que los términos de uso no se puede ver, no se puede leer con el aparato JAWS. Entonces, hicimos la modificación y ahora esa aplicación lo puede detectar. Es importante si tiene problemas que no solo lo reporta, rare-x.org, y podemos estar encima de eso.

Muchas gracias por la organización, es un programa muy bueno. Y estoy muy interesado a involucrarme. Como se diferente a Foundation Fighting Blindness y el-- Y ese programa. Habla, Krista. Siempre vamos a decir que vamos a apoyar su participación en el tracker y cualquier tipo de estudios de registros en las cuales ustedes han participado.

Pero esto es diferente-- De diferentes formas. Como Megan ha mencionado en términos de ver a todos los sistemas corporales. Y también tener un espacio para los de el síndrome de Usher específicamente.

Y va a ser, o sea, no va a ser una sola vez y ya que va a ponerse su información una vez si se acaba. O sea, vamos a querer esa historia, es un estudio natural. Megan quiere agregar algo. Sé que usted estaba hablando con diferentes comunidades porque se le ha pedido a muchas personas que ponga sus datos en varios lugares. No queremos que ustedes estén agobiados por compartir los datos. Y, otra vez, uno está cansado de ver los datos.

Pero es una cosa que sirven los diferentes propósitos. Entonces, a lo mejor no tomamos un acercamiento tan profundo como un investigador enfocándose en el síndrome de Usher, pero a lo mejor no le estamos preguntando eso en los sistemas corporales.

Pero no quiero que ustedes se frustren si no les hacen preguntas más específicas con respecto a sus síntomas y el síndrome de Usher. Quizá significa que esas preguntas están en el nivel 3. Y no hemos identificado esas encuestas todavía. Entonces siempre vamos a estar agregando encuestas.

Muchas gracias por la actualización. Estoy esperando con entusiasmo en participar en eso.

Y estamos esperando sus comentarios también. Gracias, Keith.

De nada. Habla Krista nuevamente. Voy a tomar unas preguntas adicionales de las preguntas y respuestas. Y tenemos una pregunta de Megan. Si no es menor de edad y sus papás siguen con vida, ¿ellos mismos tienen que poner su información allí?

Es decisión suya. Entonces, si no es menor de edad, se inscribe usted mismo. Y si han fallecido y cree que una asociación con su salud, lo describirían como una persona querida que hemos perdido. Si siguen con vida, tendrían que inscribirse ellos mismos si cognitivamente son capaces. Tenemos como 9 diferentes formularios de consentimientos porque hay diferentes escenarios. Por ejemplo, yo tengo un niño adulto con una enfermedad rara, pero no es capaz de hacer los consentimientos. Entonces, yo di el mío, di mis datos. Y yo también hice su consentimiento y llené la información.

Tenemos una pregunta sobre si eso sería beneficioso con personas ancianos de 65 para arriba, con el síndrome de Usher. Yo creo que es beneficioso para toda la comunidad. Sacar los datos para todas las personas. Entonces, cuando estamos hablando somos nosotros en un estudio de historia nacional, estamos hablando sobre la progresión de una enfermedad. Entonces, si contesta una encuesta una sola vez, es un solo momento. Pero cada año sería el desarrollo o el progreso con esa enfermedad o ese desarrollo. Y queremos ver ese progreso a toda edad.

Entonces, para lograr esto necesitamos datos de cada edad, de cada etapa, de cada enfermedad. Entonces, los datos de todos son importantes y críticos. Gracias. Es una oportunidad para decir que si tiene un reporte genético es muy importante introducir esos datos. Eso ustedes van a subir ese reporte. No tiene que quitar las cosas identificables, vamos a hacerlo al subirlo al sistema.

Si tiene un reporte genético y no lo puede localizar, contacte a la [INGLÉS] y ellos ayudan a pasar por el proceso de hacerlo nuevamente. Entonces, sus datos son tan importantes, incluso más importantes, porque usted tiene más experiencia vivida que una persona más joven. Gracias, Megan. Otra pregunta.

¿Quién está financiando esta plataforma? Somos una organización sin fines de lucro. Igual como las diferentes organizaciones y el Usher Coalition. Donaciones, patrocinadores, que son compañías farmacéuticas y clínicas de biotecnología pequeñas. Pero no significa que esas compañías estén recibiendo acceso especial a los datos. Tienen el mismo acceso que los investigadores de parte de una institución.

Pero la razón por la cual están tan ansiosos e entusiasmados por financiar RARE-X y su función sería porque ellos necesitan datos de alta calidad con respecto a varias enfermedades. Es difícil lograr porque no es su especialización. Y si ellos lo hacen, pues no va más allá de ese punto. Por ejemplo, no planificamos tener 3 traducciones durante los primeros 3 meses de 2023.

Pero fue importante a las compañías farmacéuticas que aceleran el proceso de traducciones, entonces ayudaron con eso. Ellos han sido muy generosos hasta ahora. Gracias. Voy a tomar otra pregunta. De una mano alzada del Bill Barkeley ya voy a permitir que le haga la pregunta. Ya debe poder quitar la función de silencio.

Para empezar, gracias. Esto es fenomenal. Una herramienta increíble. Realmente me gusta averiguar las cosas que están conectadas, pero no tenemos suficiente datos o información. Aparte de, pues, lo obvio. Pero mi primera pregunta viene siendo, igual tener una de seguimiento también. Pero para aclarar las cosas. ¿Qué tal las cosas como usted mencionó depresión, ansiedad y esas tipos de medidas, cómo se colecciona? ¿Son separadas? ¿O están en diferentes partes de la encuesta?

Actualmente tenemos una encuesta muy amplia en cuanto a la calidad de vida, pero vamos a agregar encuestas de salud mental como vamos identificándolas. Y vamos a tener una encuesta de calidad de vida del proveedor de cuidado de la carga de la enfermedad, vamos a agregar estas cosas en otro momento. En unas conversaciones comunitarias, o sea, durante el otoño y las luces. Y pues estoy pensando si esas cosas se van a capturar. ¿Realmente sería una conversación de nivel 3?

Y si quiere tener algún tipo de seguimiento o como ustedes quieren continuar las conversaciones. Esta comunidad ha sido muy, muy útil en mi camino personal en la comprensión de ciertas cosas. Simplificar las cosas, en vez de lo complejo. En la parte visual se trata mucho de tratar de entender la relación a un mundo motivado por objetos. Y luego la accesibilidad a computadoras y tecnologías. Y también los objetos físicos.

Pero lo interesante del componente auditivo, o sea, mucha gente se enfoca en las preguntas con respecto al volumen y es una cosa. Pero también tenemos discriminación, si puedes descifrar consonantes, vocales, si entiende lo que una persona está diciendo o la inteligibilidad. Y, también, hay el sonido y su orientación espacial.

Ese sonido viene desde enfrente, desde atrás, a un lado. Y eso tiene mucho que ver con otro componente que es se trata de la seguridad física. ¿Yo estoy en un ambiente seguro o en un ambiente peligroso? Y también se trata de que si se empeora mi vista y estoy tratando de escuchar lo que una persona está diciendo y leer sus caras, ¿si estoy detectando las pistas emocionales que una persona está contento o decepcionado, enojado conmigo?

Entonces, todas esas medidas que mencionó tiene que ver con nuestra calidad de vida y nuestro estado psicológico, y también nuestro estado físico, en cuanto a cómo estamos respondiendo o reaccionando en el mundo. Entonces, yo realmente les aliento y quisiera ver el grupo que empiece a trabajar en esto.

Yo creo que eso sería la mejor cosa para los investigadores en la medida de la calidad de vida y más allá de eso. No digo que lo apoye, pero esa comunidad es increíble en poner al umbral esos asuntos.

Y esas preguntas se van a hacer sí, pero no se pueden, a lo mejor no se hacen en la misma encuesta. Entonces, a lo mejor tenemos una encuesta de miedos y ansiedad que esté disponible a todas las personas. Y tenemos personas no diagnosticadas.

Y quizá tenemos encuestas más específicas con la audición o la vista que hacen preguntas más profundas, porque vamos a tener un grupo de personas con pérdida visual y con pérdida auditiva. Y a lo mejor hay varias enfermedades que tienen diferentes niveles de impedimentos. Entonces, ellos van a estar haciendo esas solicitudes también y va a haber diferentes asociaciones de la industria, compañías de medicamentos que van a querer esa información también.

Sí. Ha sido increíble en ayudarme a mí, o sea, mucha gente, porque eso está impulsado por los datos. Entonces dicen que la pérdida de audición o pérdida de vista, 1 más 1 son 2. Entonces, lo que yo veo en este mundo es que 1 más 1 son un factor de 4. El factor de 4 significa la calidad de vida.

Entonces, cuando pierdes 2 sentidos principales, estás perdiendo más allá de los sonidos. O sea, tiene impacto en todo el cuerpo. Entonces, por eso yo creo que va a ser un experimento increíble, poderoso.

[INGLÉS]

Y el beneficio va para todo paciente y todos los participantes. No solamente los de Usher, que es una cosa increíble. Estamos intentando recolectar la mayor cantidad de datos y compartir haciendo más amplio, mientras más tiempo posible. Y mientras más tengamos más donde podemos llegar a la comunidad. Gracias por contestar.

Es que está hablando. Y esta fue una de las razones más grandes por la que nosotros en la coalición estamos. Porque hace años estábamos hablando sobre la necesidad de investigar sobre posibles otros sistemas que pensaba, tendríamos que están relacionados al síndrome de Usher. Pero las cosas obvias es que podamos tener estabilidad mental.

Sí. Esto es sumamente emocionante. Y pues hemos desenterrado alguna información que estaba ahí. Pero con eso ya podría ser y podría conducir a conocimientos nuevos para los tratamientos. Así que nuevamente gracias. Voy a hacer otra pregunta de parte de Megan, ¿puedes proveer más detalles sobre la seguridad y la privacidad de nuestros datos personales no van a ser compartidos, ni vendidos a otra parte?

Todo debe estar cubierto en nuestra política de privacidad. Pero si necesitas más información podemos proveer más detalles. Debe ser muy transparente. Estamos haciendo esto internacionalmente. Para la comunidad global. Y de país en país para poder considerar sus regulaciones y asegurarnos que estemos cumpliendo.

Y algunos de ustedes fuera de los Estados Unidos.

El estado de las políticas de Estados Unidos, saben que hay muchas restricciones. Es complicado y es costoso. Pero hemos cumplido con el seguimiento. Pero dentro de Europa, cada país tiene su propio sistema de cumplimiento. Nos tomamos esto muy en serio. Cualquier pregunta. Si pueden, lean sobre el consentimiento informado. Y si necesitan algo más específico, pues lean sobre la política de privacidad del usuario.

Tenemos una pregunta sobre un representante en Jordania, en Oceanía, en el país. Podemos añadir a múltiples pacientes bajo una sola cuenta, impidiendo al síndrome usher y a distintas diversidades funcionales. En este momento, y digo eso porque está abierto a todo tipo de cosas. Ser matriculado por un guardián o cuidador. Así que no podría curar a otros pacientes. Podría ayudar a otros pacientes o participantes a inscribirse.

Tomar en consideración y lo devolveremos para este tipo de trabajo. Gracias. Una pregunta para Megan. ¿Se nos informará cómo nuestros datos a veces si se transforman a base diaria?

Se les informara trimestralmente, informaremos a la fundación cuantos investigadores han tenido acceso a los datos de Usher. No daremos los nombres de los investigadores.

Del investigador, pero sí un investigador que contactó con participantes para un estudio o para un caso, tendríamos que venir a hacerle y darnos el código de identificación de del participante. Porque no hay nombre. Y tendrían que contarnos qué el espacio mejorado. Antes de hacer eso, diríamos que el investigador o la compañía que envió mensaje que pueda.

Así que tu organización sabrá si los investigadores están realizando. Sabrá con cuánta frecuencia acceden a los datos. Gracias. Otra pregunta que tenemos es, ¿cómo sabemos-- si tenemos que responder un nuevo cuestionario--

¿Cuándo hay encuestas nuevas? Pues, por ejemplo, tenemos un neuro. Se pregunta qué tipo de descripción tienen. Recibirás un correo electrónico que dice que nos emociona, que ya hemos enviado-- subido una encuesta nueva sobre epilepsia. O convulsiones.

Dice por favor iniciar sesión y contestar la encuesta.

Te invita a que cada año para que cuando vayas a entrar en esta encuesta añadida ya en la plataforma. Gracias. Así que estamos planificando correr esta videoconferencia por 7 minutos. Y por ahora tenemos un poco de tiempo para más preguntas. Pero ya no estoy viendo más preguntas ahí en el chat. Y las personas pueden alzar su mano si quieren hacer-- Si alguien tiene cualquier última pregunta.

Estamos grabando esta llamada. La pregunta es compartiéndola. También un documento titulado y con interpretación a lengua de señas. Y vamos a estar haciendo llegar toda esa información para poder clarificar qué es lo que es este programa. Y que esto va a ser una iniciativa continua que vamos a hacer junto con el resto de la comunidad.

Todas las personas que necesitan el apoyo para que entren en este programa, plataformas, es porque realmente es la primera conversación. Solamente quiero reiterar, no estamos pidiéndole que haga un favor para un cuidador o un favor para una compañía farmacéutica. Estamos pidiendo que globalmente contribuyan sus experiencias para que podamos informar eso a ustedes sobre lo que pasa. Y para que puedan, para poder informar a las personas que están en esta comunidad sobre la enfermedad.

Queremos que sea esto para ti, no como un favor para nosotros. Y piénsalo como parte de tu propio autocuidado. Igual como tú ves al médico frecuentemente, seguramente visitas a la farmacia donde busca medicamento. Y busca y actualizas esos datos bien, porque eso es lo que va a formar el futuro de los tratamientos y la abogacía del síndrome de Usher.

Gracias, Megan, por eso. Y yo añadiría que definitivamente es para la comunidad Usher y para aquellas personas que están interesadas en adelantar la investigación. Definitivamente, inspirará más y más inversión en la investigación. Hemos visto el cambio dramático en los estudios biomédicos y farmacéuticos sobre Usher. Y esto es en parte porque han visto que hay una comunidad activa y comprometida para participar y adentrarse.

Y mientras más datos puedas recolectar RARE-X pueda recolectar, más se podrá demostrar a los investigadores, mira, esos son los datos identificados. Ya sea estudiando al síndrome Usher o cualquier otra cosa distinta a Usher. Lo que hace es alentar a nueva investigación. Y eso, pues, es un beneficio para la comunidad de Usher.

Y es algo muy emocionante para mí el hecho de que esta plataforma también será capaz de que se pueda subir los informes genéticos. Esto también es una gran solicitud de parte de biofarma, de las farmacéuticas, porque necesitan esos informes genéticos. Y es muy emocionante y poder construir eso junto con RARA-X, no solamente para la sociedad de investigadores, sino también para toda la comunidad.

Y el tipo de investigación no tiene límites. Así que para la pregunta anterior, un investigador que entre entra sobre la pérdida de audición y también la calidad de vida. No importa cuál fue la causa de la pérdida de la audición, es lo que es y eso podría conducir al reclutamiento de ciertas personas para añadir más encuestas que no están incluidas en la plataforma de RARE-X.

Así que vamos a estar aprendiendo muchos datos nuevos y van a ser accesibles para organizar alrededor de todo el mundo. Y la magia de estos investigadores que no están familiarizados con Usher, que puedan encontrar esa información. Van a haber muchos frutos interesantes. Hay algunas enfermedades que parecen ser distintos distintos, pero que están conectados. Y vamos a ir. No puedo agradecerles lo suficiente.

Estoy emocionada de seguir trabajando en comunidad. Hemos conocido a varios de sus colaboradores internacionales y nos impresiona el nivel de colaboración que hay, que tienen. Y el hecho de que su gente va a estar liderando la carga, evidencia su compromiso aquí. Y que definitivamente habrán encuestas adicionales para su comunidad.

Nuevamente, si tienen preguntas, se lo pueden hacer llegar a mí o a Nancy. Gracias, Megan. Gracias a nuestros intérpretes. Gracias a Brian, nuestro soporte técnico. Nuevamente, pueden contactarnos cuando quieran. Estamos aquí. Y vamos a asegurarnos de que todas las preguntas que podamos estar añadiendo a nuestra página de preguntas frecuentes para poder contribuir esta retroalimentación. Así que gracias otra vez. Y que tengan un gran día o una gran noche, donde sea que estén. Gracias, Megan, de nuevo.