

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 1 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

INFORMACIÓN DEL ESTUDIO:

Título del estudio: TeleKidSeq: Incorporación de Telesalud en la Atención Clínica de Niños Diversos de la Ciudad de Nueva York Sometidos en Secuenciación del Genoma Completo

Nombre del investigador principal (Jefe investigador): Eimear Kenny. PhD

Dirección física: Icahn School of Medicine at Mount Sinai, 1468 Madison Avenue, Annenberg 18th Floor, Room 18-80D

Dirección postal: Icahn School of Medicine at Mount Sinai, One Gustave L. Levy Pl., Box 1003, New York, NY 10029

Teléfono: 212-241-8288

RESUMEN DE ESTE ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN:

En la medicina hay muchas preguntas que no tienen respuesta. Un "estudio de investigación" es un estudio en el que los científicos tratan de responder preguntas sobre algo que no tienen suficiente conocimiento. La participación en un estudio de investigación puede o no ayudarle directamente a usted o a otras personas. La participación es totalmente voluntaria. La decisión de que usted participe o no es solo suya. También puede cambiar de parecer en cualquier momento y esto no afectará su capacidad de recibir atención médica en Mount Sinai Health System.

El propósito de este estudio de investigación es aprender cómo las pruebas genómicas pueden ayudar a los niños y adultos jóvenes con enfermedades raras. Las pruebas genómicas son una forma en que los científicos pueden estudiar su ADN (material genético heredado de sus padres que al menos en parte, determina sus características como el color de los ojos, la altura y el riesgo de muchas enfermedades). Algunas veces, los genes tienen cambios o "variantes" que hacen que no funcionen correctamente, lo que resulta en una enfermedad. Estas variantes pueden heredarse de los padres o pueden ocurrir al azar. Un tipo de prueba genómica, la secuenciación del genoma completo (WGS, por sus siglas en inglés) se lee a través de todo el ADN de una persona. Este formulario de consentimiento se centra únicamente en las pruebas genómicas.

En este estudio, usaremos WGS para tratar de conocer la causa genética de su condición. Realizaremos esta prueba en un laboratorio clínicamente certificado y los resultados se compartirán con usted y su médico. *Se les pedirá a su(s) padre(s) que firmen un formulario de consentimiento centrado solo en las muestras de sangre/saliva/tejido bucal de los padres.*

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020
End Date: 10/19/2021

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 2 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Uno de los principales objetivos de este estudio es aprender la mejor manera de comunicar estos resultados complicados genómicos a familias como la suya, haciendo que los padres respondan una serie de encuestas. Todos los participantes en el estudio deben tener al menos un padre disponible para responder estas encuestas. *Se le(s) pedirá a su(s) padre(s) que firmen un formulario de consentimiento que se centrará únicamente en las encuestas.* Como parte de este estudio de investigación, todas las visitas se llevarán a cabo a través de “telesalud,” una forma de dar servicios de salud usando tecnologías de comunicación, como videoconferencia. Investigar el uso de telesalud para pruebas genéticas ayudará a proveedores de servicios médicos a entender cómo mejorar las experiencias de pacientes al usar tecnologías de comunicación. Además, esperamos ayudar a los científicos y los sistemas de salud a aprender cómo ofrecer y realizar pruebas genómicas a más personas de diferentes orígenes y culturas.

Si decide participar, se le pedirá a usted formar parte de dos visitas de estudio. Las primeras dos visitas serán para usted y su(s) padre(s) a través de telesalud con aproximadamente tres meses de diferencia. La tercera (última) visita será una llamada telefónica o una visita para su(s) padre(s) para contestar una encuesta seis meses después.

Cada visita durará aproximadamente de 1 a 2 horas. Su participación y la de su(s) padre(s) se espera que dure nueve meses. Participar en este estudio no involucrará costos adicionales a usted. Las sesiones de consejería genética y WGS se le proporcionarán sin ningún costo. Si otras pruebas (como pruebas de sangre, pruebas de radiología, consultas con otros médicos) se hacen clínicamente debido a los descubrimientos de este estudio, se le facturará a su seguro. Dependiendo en su seguro médico, puede que haya algunos costos adicionales a usted. Si usted no tiene seguro, le dirigiremos a recursos que pueden ayudarle a obtener un seguro. También será recompensado(a) por su tiempo participando en este estudio.

Al firmar este formulario de consentimiento, usted acepta voluntariamente que la muestra de sangre, saliva o tejido bucal e información de secuenciación de usted puede ser guardada indefinidamente por el equipo de investigación, incluso los equipos de investigación del Centro de Genoma de Nueva York, Einstein/Montefiore y Monte Sinai. Muestras se pueden usar para investigación o propósitos clínicos si se necesita hacer pruebas adicionales. Sus datos identificables pueden ser utilizados por el equipo de investigación por motivos relacionados y no relacionados con el proyecto de investigación actual.

En caso de que decida participar, los riesgos principales son relacionados con enterarse de información genética y la posibilidad de una pérdida de confidencialidad o privacidad. Existe la posibilidad de que aprenda que tiene un cambio genético que puede aumentar el riesgo de una condición médica específica. Si ese es el caso, podemos sugerir que otros miembros de la familia se sometan a una prueba de detección para el mismo cambio genético, y puede descubrir que un miembro de la familia está en riesgo de desarrollar ciertas condiciones o enfermedades médicas. Este conocimiento puede hacer que se sienta molesto y que usted tenga ansiedad o angustia psicológica. La pérdida de privacidad significa que su información personal es compartida con alguien que no es parte del equipo de investigación y que no

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020
End Date: 10/19/2021

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 3 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

debió ver o saber su información. El equipo de investigación planea proteger su privacidad – consulte la sección Confidencialidad en este formulario más adelante para más detalles.

Usted también puede beneficiarse al participar en esta investigación si WGS identifica un diagnóstico genético para usted. Esta información puede informar su cuidado y tratamiento médico y puede ser usado para decisiones relacionadas con la reproducción. Adicionalmente, el entendimiento de la diversidad genómica puede ayudar a toda la gente a beneficiar de la medicina genómica. Ayudar a proveedores de servicios médicos y científicos aprender sobre cómo podemos mejor comunicar la información sobre WGS puede que ayude a individuos que decidan llevar a cabo WGS en el futuro.

En lugar de participar en esta investigación, usted puede ser referido(a) a clínica genética (“Clinical Genetics,” en inglés) para una evaluación y para coordinar pruebas genéticas.

Si quiere más información sobre este estudio, siga leyendo más abajo.

PARTICIPACIÓN EN ESTE ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN:

Un miembro del equipo del estudio le dará una explicación completa sobre el estudio de investigación. Siéntase en la libertad de hacer las preguntas que desee antes de tomar una decisión sobre participar o no. Se le dará cualquier información nueva que surja durante este estudio de investigación y que pueda hacerle cambiar de opinión en cuanto a su participación.

Usted puede calificar para participar en este estudio de investigación ya que tiene entre 0 a 21 años de edad y actualmente tiene una causa sin diagnosticar, probablemente genética de orden(es) neurológico(s), inmunológico(s) o cardíaco(s). Si usted se sometió a pruebas genéticas previamente, los resultados deben haber sido devueltos al menos tres meses antes de la inscripción y los resultados deben haber sido negativos, o haber identificado solo una variante en un gen autosómico recesivo potencialmente causante o una variante de significado incierto. Usted y los padres/tutores que participen deben tener acceso a Internet y un dispositivo electrónico capaz de realizar videoconferencias a través de Zoom o estar dispuestos a utilizar uno que se proporcione para participar en este estudio.

Los fondos para llevar a cabo este estudio de investigación son proporcionados por el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (NHGRI, por sus siglas en inglés) y el Instituto Nacional en Salud de Minorías y Disparidades de Salud (NIMHD, por sus siglas en inglés) de los Institutos Nacionales de Salud (NIH, por sus siglas en inglés).

DURACIÓN Y CANTIDAD DE PERSONAS QUE SE ESPERA QUE PARTICIPEN:

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020
End Date: 10/19/2021

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 4 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Se espera que su participación en este estudio de investigación dure nueve meses, que implicará 2 visitas de estudio que se llevarán a cabo a través de telesalud. Cada visita durará aproximadamente de 1 a 2 horas. Las primeras dos visitas serán para usted y su(s) padre(s). Estas dos visitas se realizarán con una diferencia de tres a cuatro meses. La tercera (última) visita será una llamada telefónica o una videoconferencia para su(s) padre(s) para que complete una encuesta seis meses después.

La cantidad de personas que se espera que participen en este estudio de investigación en el Sistema de Salud de Monte Sinai es aproximadamente 250 niños y 375 padres, con otros 250 niños y 375 padres participando en el Centro Médico Montefiore para una cantidad total de 1,250 participantes.

DESCRIPCIÓN DE LO QUE PUEDE OCURRIR:

Si acepta participar en este estudio de investigación, la siguiente información describe lo que podría ocurrir.

Primera visita del estudio: consejería genética inicial (1-2 horas)

En esta primera visita, se reunirá con una consejera genética por medio de telesalud. Esto permite que la visita del estudio tome lugar en su propio hogar. Todos los participantes recibirán consejería genética usando la atención usual que se le brinda normalmente. La plataforma de telesalud (Zoom) que se usará es compatible con vídeo y audio, lo cual les permitirá a usted y a la consejera genética verse y escucharse. La información del enlace de Zoom se le envió de antemano por correo electrónico junto con instrucciones sobre cómo configurar y utilizar Zoom. La mitad de los participantes del estudio también utilizarán la función de compartir la pantalla a través de la plataforma de telesalud, mientras que la otra mitad no. Esto le permite a la consejera genética presentarle imágenes en la pantalla. Asignación a telesalud con la función de compartir pantalla o sin la función de compartir pantalla será decidida al azar, como el lanzamiento de una moneda. Su posibilidad de estar en cualquiera de los dos grupos es 50:50. Ni usted ni el doctor del estudio escogerán que tratamiento experimental del estudio de investigación recibirá usted. Tendrá las mismas posibilidades de recibir cada tratamiento experimental. Su asignación al azar a cualquiera de los dos grupos ocurrió antes de su primera visita y se le informará de su asignación al final de su primera visita con la consejera genética del estudio.

La consejera genética le tomará un historial médico familiar muy detallado, que incluye abuelos, padres, hijos/a, tías, tíos y primos de ambos lados de la familia.

En la misma visita, la consejera genética le preguntará sobre su historial médico, incluyendo los medicamentos que está tomando. Compartiremos el historial familiar y el historial médico con el laboratorio de pruebas, ya que puede ayudar a interpretar sus resultados genómicos.

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020
End Date: 10/19/2021

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 5 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Durante esta sesión de consejería inicial, la consejera genética también le explicará acerca del ADN y los genes, y repasará los tipos de información que podríamos aprender de sus pruebas genéticas.

Como los miembros de la familia comparten información genética, la información de estas pruebas también puede aplicarse a los miembros de su familia. La consejera genética le explicará esta información y cómo los descubrimientos pueden afectarle a usted y a su familia.

Si no tiene acceso al internet y/o a un aparato electrónico capaz de utilizar una plataforma de teleconferencia, el personal del estudio le ayudará a hacer los arreglos necesarios para que usted complete la primera visita del estudio en una instalación de Mount Sinai o en la oficina de su proveedor médico. La visita tomará lugar en un lugar seguro usando una tableta o computadora proveída por el personal del estudio. Ninguna visita será llevada a cabo cara a cara con el personal del estudio, debido a que un objetivo de esta investigación es estudiar la eficacia de telesalud.

Usted tendrá secuenciación del genoma completo (WGS, por sus siglas en inglés), una prueba que buscará cambios genéticos que podrían estar causando la epilepsia, los retrasos en el desarrollo, las enfermedades cardíacas o el bajo sistema inmunitario de usted. Esta prueba será realizada en el Centro de Genoma de Nueva York (NYGC, por sus siglas en inglés).

La secuenciación del genoma completo, o WGS, es una prueba genética que involucra la secuenciación o el leer de todo el ADN de una persona. El genoma de usted será secuenciado y comparado con el ADN de individuos que no tienen ninguna enfermedad conocida. Hay millones de diferencias, o variantes, entre las personas que hacen que cada uno de nosotros sea único. Los científicos del laboratorio estudiarán todas las diferencias para ver cuáles, si las hay, están relacionadas con su condición. Además de las posibles variantes causantes de la enfermedad y las variantes de "descubrimientos secundarios" que se describen a continuación (si eligió recibirlas), no se reportarán otras variantes, incluso si hay variantes que muestran que tiene o está en riesgo de tener una enfermedad genética no relacionada. Debido a que la interpretación del WGS depende de los registros médicos completos y precisos, el médico de usted y la consejera genética proporcionarán información médica detallada al laboratorio de NYGC. Aunque WGS es el tipo de prueba genética más completo disponible en la actualidad, es una prueba relativamente nueva. Además, los científicos están aprendiendo rápidamente sobre el genoma humano, pero todavía hay mucho que no entendemos actualmente. Por esas razones, es posible que las variantes causantes de enfermedades no se detecten en el WGS de usted. Los tipos de posibles resultados de las pruebas de WGS se enumeran a continuación.

NYGC es un laboratorio certificado por CLIA y CAP. La certificación de CLIA y la acreditación de CAP garantiza que los resultados de su prueba cumplen o superan los estándares de la industria para pruebas de laboratorio clínico. Los tipos de cambios que podemos encontrar en su ADN incluyen (pero no se limitan a) los siguientes:

1. Resultados positivos: es posible que encontremos cambios anormales (o "variantes

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020
End Date: 10/19/2021

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 6 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

- patógenas”) en un gen de enfermedad conocida que explique por qué tiene sus problemas de salud. Esto nos dará un diagnóstico para su condición.
2. Resultados positivos probables: es posible que encontremos variantes en un gen de enfermedad conocida que NO se han visto en otras personas con el mismo trastorno o que se han observado en muy pocas personas, pero que probablemente estén causando sus problemas de salud.
 3. Resultados inciertos: es posible que encontremos cambios genéticos (o "variantes de importancia incierta") que no son concluyentes o inciertos. A veces encontramos una variante genética que no se ha visto antes y no sabemos si es causante de una enfermedad o simplemente una diferencia que puede existir sin causarla.
 4. Resultados negativos: es posible que tengamos un resultado negativo, donde no encontramos variantes genéticas relacionadas con su condición.
 5. Podríamos encontrar "descubrimientos secundarios" o variantes en los genes que NO están relacionados con su trastorno, pero que podrían ser importantes para su salud. Estos son un conjunto específico de genes recomendados por el Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG, por sus siglas en inglés). Muchos de estos genes implican formas hereditarias de enfermedad cardíaca y cáncer, y cuando una persona tiene variantes en estos genes, los pone en mayor riesgo de desarrollar la enfermedad. Si descubrimos que tiene una variante causante de enfermedad en uno de estos genes de "descubrimientos secundarios", se lo comunicaremos y remitiremos a usted al cuidado adecuado. Es importante destacar que, si usted es positivo para variantes causantes de la enfermedad en un gene de " descubrimientos secundarios", hay otros parientes, incluido usted y otros hijos, que pueden tener la misma variante causante de la enfermedad y que, por lo tanto, pueden correr el riesgo de tener un trastorno. Si tiene un resultado positivo, por lo tanto, le recomendaremos que se evalúen los otros miembros de la familia. Ud. tendrá la opción de elegir si desea recibir información sobre sus resultados secundarios.

Debe iniciar su elección:

_____ (Inicial) SI, Elijo recibir mis resultados secundarios del WGS.

_____ (Inicial) NO, Elijo NO recibir mis resultados secundarios del WGS.

Recolección de muestra (30mins)

Al final de la sesión de consejería genética, la consejera genética proveerá instrucciones sobre cómo recolectar una muestra de saliva (aproximadamente 1 cucharadita) o una muestra de tejido bucal (con hisopo) de usted y de cada padre biológico (si están disponibles). Se le proporcionarán equipos para la recolección de muestra con paquetes de devolución pagados por adelantado. La consejera genética lo/la guiará a través de los pasos de la recolección de muestras durante la primera visita. Una vez completada

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020
End Date: 10/19/2021

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 7 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

la recolección de la muestra, empaquetará las muestras de acuerdo a las instrucciones y colocará el paquete en el correo. Será recibido por el equipo de estudio o por el laboratorio (NYGC).

También existe la opción de tomar una muestra de sangre de usted. Esto requerirá una visita en persona. Esto ocurrirá en una instalación de Mount Sinai o en el consultorio de su proveedor médico. Un profesional médico capacitado limpiará la piel del brazo con alcohol para desinfectarlo. Luego, insertará una pequeña aguja en una vena y se extraerán 2 tubos de sangre, aproximadamente de 10 a 40 ml de sangre (de 1 a 3 cucharadas). También nos gustaría tomar aproximadamente 3 cucharadas de sangre de cada padre biológico (si están disponibles).

Compartiremos su nombre, fecha de nacimiento y número de expediente médico en la orden de prueba de laboratorio que se envíe junto con sus muestras, y también con una copia de este consentimiento y su historial médico y familiar detallado. El laboratorio clínico necesita esta información para informar los resultados de sus pruebas y para que forme parte de su expediente médico permanente.

Extracción de sangre de los padres

También nos gustaría tomar aproximadamente 3 cucharadas de sangre o 1 cucharadita de saliva de cada padre biológico (si está disponible). Estas muestras de sangre de los padres solo se utilizarán para ayudarnos a comprender sus resultados del ADN. Por ejemplo, si usted tiene una variante, podríamos usar su sangre para ver si fue heredado de un padre. Es completamente voluntario que los padres nos proporcionen muestras. Usted puede participar en este estudio sin muestras de los padres, pero tenerlos aumenta la posibilidad de identificar la causa genética de su enfermedad y disminuye la posibilidad de resultados inciertos

Debido a que solo estamos analizando muestras de padres para comprender sus resultados, no buscaremos ni descubriremos cambios genéticos que causen otras enfermedades para los padres. Los nombres de sus padres no aparecerán en los reportes y no tendrá resultados o reportes separados. Sin embargo, esta prueba puede sugerir que las relaciones biológicas de los miembros de la familia no son tal como se reportaron, como la no paternidad (el hombre identificado como su padre no es su padre biológico). El reporte del laboratorio no indicará directamente que hay una pregunta sobre la paternidad, pero las personas que lean el reporte pueden, sin embargo, darse cuenta. Estas muestras se enviarán al laboratorio del estudio junto con su muestra. Si no podemos tomar una muestra de sangre de su(s) padre(s), puede regresar más tarde para que le tomen la muestra. Le daremos a su familia una tarjeta de regalo valorada en \$20 para la primera visita de estudio.

Segunda visita de estudio: Devolución de resultados (ROR, por sus siglas en inglés) con una consejera genética (1-2 horas)

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020
End Date: 10/19/2021

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 8 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Después de leer e interpretar el ADN de usted, se le informará al médico especialista en genética del estudio, al médico que ordenó la prueba y a su consejera genética. Esto ocurrirá unos tres meses después de su primera visita. Se le pedirá que asista a una sesión de consejería genética por telesalud, para repasar los resultados en detalle. Esto permite que la visita se realice en su propia casa.

Si no tiene acceso al internet y/o a un aparato electrónico capaz de utilizar una plataforma de teleconferencia, el personal del estudio le ayudará a hacer los arreglos necesarios para que usted complete la primera visita del estudio en una instalación de Mount Sinai o en la oficina de su proveedor médico. La visita tomará lugar en un lugar seguro usando una tableta o computadora proveída por el personal del estudio.

Si se hizo un diagnóstico, será importante que notifique a todos sus médicos acerca del diagnóstico. Sus resultados de las pruebas genéticas se guardarán en su expediente médico permanente. Este reporte se limitará a los resultados genéticos relacionados con su diagnóstico y a los descubrimientos secundarios si eligió conocerlos.

Todos los participantes recibirán sus resultados genéticos utilizando la atención habitual que normalmente se brinda a en la sesión de resultados. Sin embargo, si se le asignó al azar al grupo del estudio que permite compartir la pantalla, también se utilizará esta capacidad de telesalud. Al final de esta visita, completará la encuesta de devolución de resultados descrita anteriormente. Esta encuesta nos ayudara ver si la capacidad de compartir la pantalla fue efectiva para ayudar a las personas entender sus resultados en telesalud a comparación con consejería genética en telesalud que no incluye la capacidad de compartir la pantalla. Le daremos una tarjeta de regalo de \$20 por esta visita.

Tercera visita de estudio: evaluación de su comprensión de sus resultados por medio de encuesta (1 hora)

Aproximadamente nueve meses después de su primera visita y seis meses después de la sesión de devolución de resultados, su(s) padre(s) tendrá otra visita de estudio. El objetivo de esta visita es ver qué tan bien entendió sus resultados, una medida para que veamos qué tan bien le comunicamos los resultados. Esta visita involucrará completar la tercera y última encuesta, y se puede hacer en persona o por teléfono. Le daremos a su familia una tarjeta de regalo valorada en \$40 una vez que se complete esta última encuesta.

Después de las visitas de estudio: Repasos de su ADN y expediente médico

Analizaremos los costos asociados con cualquier síntoma o evento que experimente durante el período de seguimiento. Los investigadores pueden recopilar información de facturación de sus estadías de hospitalización y los tratamientos fuera del hospital.

-----FOR IRB USE ONLY-----

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 9 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Procedimientos de COVID-19 relacionados con actividades en persona

Para actividades en persona relacionadas al estudio (por ejemplo, extracción de sangre), lo siguiente ocurrirá:

El equipo del estudio de investigación se comunicará con usted 24 horas antes de la(s) cita(s) para llevar a cabo una evaluación de síntomas relacionados con COVID usando la herramienta para evaluación de enfermedades infecciosas de Mount Sinai Hospital System ("MSHS Infectious Diseases Screening Tool" en inglés.

Se le pedirá a usted y a su(s) padre(s) que vengan solos y usen máscara a la cita del estudio. Si no tienen máscara, una será proveída por el personal del estudio al llegar. Todas las reglas de hospitales/departamentos/clínicas con respecto a la prevención de COVID-19 serán aplicadas al llegar, incluyendo, pero no limitado a una evaluación antes de la visita en un área de practica ambulatoria, uso de mascarará en todo momento, etc.

El equipo del estudio de investigación ha implementado varios procedimientos para reducir exposición a COVID-19, incluyendo el uso de máscaras, protectores de ojos y guantes, y practicar distanciamiento social. El personal del estudio evalúa síntomas relacionados a COVID diariamente antes del comienzo de su turno de trabajo para asegurarse que su involucración en persona con participantes del estudio es adecuada. El personal del estudio intentará reducir el tiempo necesario de permanecer en el sitio para completar la visita, y completarán tantos procedimientos posibles a través de telesalud.

USO DE LOS DATOS DE USTED Y/O MUESTRAS:

Almacenamiento y uso de su muestra sobrante y datos entre TeleKidSeq

Al firmar este formulario de consentimiento, usted acepta voluntariamente que el estudio de investigación puede guardar indefinidamente su sangre y la información de secuenciación, incluso los equipos de investigación de TeleKidSeq en Centro de Genoma de Nueva York, Einstein Montefiore y Monte Sinai. Muestras se pueden usar para investigación o propósitos clínicos si se necesita hacer pruebas adicionales. Sus datos identificables pueden ser utilizados por el equipo de investigación de TeleKidSeq por motivos relacionados y no relacionados con el proyecto de investigación actual. Si decide que no desea que los equipos de investigación de TeleKidSeq conserven sus muestras biológicas, puede retirar su consentimiento para el almacenamiento y uso de sus muestras en cualquier momento comunicándose con la Dra. Eimear Kenny (Información de contacto en la primera página de consentimiento), en cuyo caso destruiremos rápidamente la(s) muestra(s) o las porciones de las mismas que aún no se hayan utilizado. Sin embargo, es posible que su muestra ya se haya distribuido a otros investigadores dentro de TeleKidSeq antes de que nos pida destruirla, por lo tanto, es posible que no podamos recuperarla y detener futuras investigaciones.

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 10 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Para proteger su privacidad, Monte Sinai tiene pólizas y procedimientos que son supervisados y monitoreados por la Junta de Revisión Institucional. el Sistema de Salud de Monte Sinai requiere que su personal que puede usar o tener acceso a sus muestras o datos, reciba entrenamiento sobre sus pólizas de privacidad y seguridad de datos, y que siga esas pólizas con cuidado.

Compartir su muestra sobrante y datos con investigadores fuera de TeleKidSeq

Nos gustaría pedirle su permiso para guardar y compartir sus muestras de sangre, saliva, ADN, e información (datos) de secuenciación, que serán despojados de identificadores para proteger su confidencialidad, con otros investigadores (i.e. ellos no asociados con TeleKidSeq, Einstein Montefiore, Centro Genomica de NY, Mount Sinai). Estas muestras biológicas y los datos de secuenciación pueden usarse en investigaciones futuras, incluso en pruebas genéticas futuras, para aprender, prevenir o tratar problemas de salud.

Debe inicializar su elección. Al iniciar, usted consiente a lo siguiente: TeleKidSeq tiene mi permiso para guardar mis muestras sobrantes y compartir mis datos desidentificados y/o muestra con investigadores fuera de TeleKidSeq.

_____ (Inicial) Proband

Divulgación pública de sus datos genómicos

Uno de los propósitos de este estudio es ayudar a los investigadores de todo el mundo a conocer los genomas de personas de diversas poblaciones. Lo hacen colocándolo en una o más bases de datos científicas, donde se guardan junto con la información de otros estudios. De esta manera, los investigadores pueden estudiar la información combinada para aprender aún más sobre la salud y la enfermedad.

Si usted acepta compartir datos desidentificados en bases de datos de investigación públicas y seguras, parte de la información genética y relacionada con su salud se ingresará en una o más bases de datos científicas disponibles para otros investigadores dentro y fuera de Einstein-Montefiore, Mount Sinai y el Centro de Genoma de Nueva York. Por ejemplo, Los Institutos Nacionales de la Salud (una agencia del gobierno federal) mantiene una base de datos llamada La Base de Datos de Genes y Fenotipos ("dbGAP," por sus siglas en inglés). Un investigador que quiera estudiar la información debe aplicar a la base de datos. Diferentes bases de datos pueden tener diferentes maneras de revisar tales solicitudes. Sin embargo, solo los investigadores que aplican y son aprobados pueden acceder a bases de datos restringidas, como dbGAP, dbVar y otros bases de investigación. El programa TeleKidSeq limitará el intercambio de datos individuales solo a las bases de datos restringidas, que requieren aprobación para acceder.

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 11 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Tenga en cuenta que su información de identificación, como su nombre, dirección, número de teléfono o número de seguro social, NO se incluirá en estas bases de datos científicas. Sin embargo, debido a que su información genética es única a usted, existe la posibilidad de que pueda ser atribuida a usted. El riesgo de que esto ocurra es muy pequeño y se explica en la sección Riesgos de este formulario de consentimiento. Los investigadores siempre tendrán la obligación de proteger su privacidad y mantener su información confidencial.

Debe inicializar su elección. A iniciar, usted consiente a lo siguiente: TeleKidSeq tiene mi permiso para guardar y depositar mi información clínica y datos de secuenciación sin identificadores en bases de investigación públicas y seguras.

_____ (Inicial) Proband

Participando en futuros estudios de investigación

A medida que se identifican nuevas oportunidades de investigación, o se hacen nuevos descubrimientos de investigación, es posible que los investigadores deseen contactarle para preguntarle si estaría dispuesto a donar muestras nuevas para pruebas adicionales, compartir información sobre el progreso de la investigación con usted o invitarle a inscribirse en nuevos estudios. Sin embargo, esto no es un requisito para participar en este estudio. Se obtendrá un consentimiento por separado si desea participar en investigaciones futuras.

Si los investigadores están al tanto de un proyecto de investigación que podría ser relevante para usted, ¿les da permiso para contactarle en el futuro para recopilar información adicional, compartir información con usted o para discutir la posible participación en otro proyecto de investigación?

Debe iniciar su elección:

_____ (Inicial) Doy mi consentimiento para ser contactado(a) en el futuro para obtener información sobre nuevos estudios de investigación a los que posiblemente desee participar o nuevos descubrimientos de la investigación.

_____ (Inicial) Doy mi consentimiento para ser contactado(a) en el futuro si los investigadores desean obtener muestras adicionales de mí.

_____ (Inicial) NO quiero ser contactado(a) por los investigadores que buscan recopilar o compartir información adicional o discutir otro proyecto de investigación.

SUS RESPONSABILIDADES SI PARTICIPA EN ESTA INVESTIGACIÓN:

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 12 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Si decide participar en este estudio de investigación,) será responsable de lo siguiente:

- Asistir a la primera visita y a las de seguimiento y completar sus encuestas de estudio.
- Si cree que usted está embarazada o que están engendrando un hijo, infórmesele a su equipo de investigación. Si descubrimos que tiene una variante genética que está causando su enfermedad, existe la posibilidad de que la misma variante pueda afectar a otro embarazo. Si nos dice que usted está embarazada o que están engendrando un hijo, nuestros consejeros genéticos lo discutirán en detalle con usted.

COSTOS O PAGOS QUE PUEDEN SURGIR COMO RESULTADO DE SU PARTICIPACIÓN:

Si decide participar en las visitas del estudio en persona en un hospital usando telesalud, ni a usted ni a su(s) padre(s) se le hará un reembolso por los gastos de viaje ni por el tiempo que pueda ser necesario para las visitas del estudio.

Las sesiones de consejería genética y WGS se le proporcionarán sin ningún costo. Si decide participar en las visitas del estudio en persona en un hospital usando telesalud, ni a usted ni a su(s) padre(s) se le hará un reembolso por los gastos de viaje ni por el tiempo que pueda ser necesario para las visitas del estudio. Participar en este estudio de investigación puede generarle a usted y a su(s) padre(s) algunos costos adicionales. Dependiendo de los resultados de WGS, se pueden recomendar más pruebas, exámenes de detección y/o procedimientos como parte de su atención clínica u otros miembros de la familia. Los costos relacionados con estas pruebas, exámenes de detección y/o procedimientos adicionales dependerán de la cobertura del seguro médico y puede haber algunos costos adicionales para usted. *Si no tiene seguro, le dirigiremos a recursos que pueden ayudarle a obtener un seguro.*

Será recompensado(a) por su tiempo al participar en este estudio. Si acepta participar en este estudio de investigación, le pagaremos a usted/a su(s) padre(s) un total de \$80 en tarjetas de regalo durante el transcurso de su participación por su tiempo y esfuerzo. Por la primera visita, la cual incluye completar la primera encuesta, consejería genética, y recolección de muestra de saliva, de tejido bucal o de sangre para usted y sus padres (si están disponibles), le daremos una tarjeta de regalo valorada en \$20. Por la segunda visita, la cual incluye la devolución de resultados de la prueba genética de usted con una consejera genética y la realización de la encuesta de devolución de resultados, le daremos una tarjeta de regalo valorada en \$20. Por la tercera visita, la cual incluye completar la última encuesta, le daremos una tarjeta de regalo valorada en \$40.

La ley tributaria podría exigir que el Finance Department (Departamento de Finanzas) de Mount Sinai informe la cantidad de dinero que usted recibe de Mount Sinai al Internal Revenue Service (Servicio de Rentas Internas o IRS) u otras agencias, según corresponda. Por lo general, se informará si usted recibe pagos de \$600 o más de Mount Sinai en un año calendario. Usted sería responsable del pago de cualquier impuesto aplicable.

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 13 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Usted debe saber que en algún futuro se podrían desarrollar productos con la ayuda de sus muestras e información, y que no existen planes de compartir las ganancias con usted independientemente de si su información identificable es eliminada.

POSIBLES BENEFICIOS:

Es importante saber que es posible que no obtenga ningún beneficio por su participación en esta investigación. Es posible que otras personas tampoco obtengan beneficios. Sin embargo, los posibles beneficios pueden incluir conocer los descubrimientos secundarios usted, como la identificación de condiciones futuras que pueden ser tratadas por su médico. Comprender la diversidad genética puede ayudar a todas las personas a beneficiarse de la medicina genómica. Ayudarnos a saber cómo podemos comunicar mejor la información sobre WGS puede ayudar a las personas que podrían elegir tener WGS en el futuro.

RIESGOS Y MOLESTIAS RAZONABLES PREVISIBLES:

Existen riesgos, molestias e inconvenientes asociados con cualquier estudio de investigación. Estos merecen un pensamiento cuidadoso. Además de lo que se describe a continuación, puede haber riesgos imprevisibles que se producen como resultado de la secuenciación del genoma y su interpretación clínica.

- **Riesgo de pérdida de información privada:** siempre existe este riesgo, pero hay procedimientos implementados para minimizarlo.
- **Los riesgos de una extracción de sangre:** incluyen dolor, moretones y una ligera posibilidad de infección en el lugar donde se introduce la aguja. Algunas personas se sienten mareadas o pueden desmayarse durante o después de la extracción de sangre.
- **Riesgos relacionados con el aprendizaje de información genética:** existe la posibilidad de que aprenda que tiene un cambio genético que puede aumentar el riesgo de una condición médica específica. Si ese es el caso, podríamos sugerir que otros miembros de la familia se sometieran a una prueba de detección para el mismo cambio genético, y puede descubrir que un miembro de la familia está en riesgo de desarrollar ciertas condiciones o enfermedades médicas. Este conocimiento puede hacer que se sienta molesto(a) y que usted tenga ansiedad o angustia psicológica. Como se describió anteriormente, algunas de estas condiciones pueden tener opciones de tratamiento o detección disponibles, mientras que otras pueden no tenerlas. Se le pedirá que piense si desea esta información mucho antes de que los datos estén disponibles. Sin embargo, aún si decide que desea esta información, puede hacerle sentir molesto(a). También puede aprender que su ascendencia o relaciones familiares son diferentes de lo que pensaba. Esto también puede causar un poco de malestar psicológico. Si se encuentra que tiene una variante patógena en un gen, esto puede afectar sus decisiones

-----FOR IRB USE ONLY-----

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 14 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

reproductivas. Tendrá la oportunidad de hablar de esto con la consejera genética del estudio y se le ofrecerán recursos adicionales de consejería genético para su uso futuro.

- **Riesgos asociados con las pruebas genómicas:** estas pruebas pueden no generar resultados precisos en instancias que no pueden predecirse. Dichas instancias incluyen, entre otros, antecedentes médicos y/o familiares incompletos, falta de disponibilidad de miembros de la familia críticos para obtener ayuda con la interpretación, informes inexactos de relaciones familiares o problemas técnicos. Los resultados de esta prueba pueden tener importantes implicaciones médicas, psicológicas y sociales para usted y su familia. Usted y los miembros de su familia pueden experimentar ansiedad antes, durante y después de las pruebas.
- **Riesgos de privacidad:** la privacidad de usted es muy importante para nosotros y usaremos muchas medidas de seguridad para protegerla. Sin embargo, a pesar de todas estas protecciones, existe la posibilidad de que los datos derivados de la secuencia del genoma puedan, incluso cuando se presenten sin otros factores de identificación, permitir que sea re-identificado. Por lo tanto, este estudio de investigación no puede prometer el anonimato, especialmente si elige publicar o compartir sus datos de la secuencia del genoma. El riesgo de que esto ocurra es muy pequeño, pero puede crecer en el futuro. Si hay una ruptura en la seguridad con la base de datos dbGaP, también puede plantear un riesgo potencial para los parientes consanguíneos. Se pueden encontrar enfermedades específicas y problemas genéticos conocidos al examinar el ADN. En el futuro, las compañías de seguros pueden usar esta información para determinar si alguien puede estar asegurado por su compañía. Los resultados genéticos de este estudio formarán parte del expediente médico de usted. Las compañías de seguros rutinariamente tienen acceso a tales registros.
- **Grupos en riesgo:** a pesar de que no les daremos a los investigadores el nombre de usted, les daremos información básica como su raza, grupo étnico y sexo. Esta información ayuda a los investigadores a saber si los factores que dan lugar a los problemas de salud son los mismos en los diferentes grupos de personas. Es posible que algún día esos hallazgos ayuden a otras personas cuya raza, grupo étnico o sexo sean los mismos que los de usted. Sin embargo, también se podrían usar para apoyar estereotipos perjudiciales o incluso promover la discriminación.
- **Riesgos de seguro:** existe una ley federal llamada Genetic Information Nondiscrimination Act (Ley de no discriminación de información genética, GINA). Generalmente, esta ley prohíbe que las compañías de seguro médico, planes de salud colectivos y la mayoría de los empleadores que tienen más de 15 empleados discriminen a una persona sobre la base de la información genética de usted. Sin embargo, no protege a usted de la discriminación de compañías que venden seguros de vida, seguros por discapacidad o seguros de atención a largo plazo.

OTRAS OPCIONES POSIBLES QUE DEBE TOMAR EN CUENTA:

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 15 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Usted puede decidir no participar en este estudio de investigación, sin que se le imponga ninguna sanción. La decisión es totalmente suya.

EN CASO DE SUFRIR UNA LESIÓN DURANTE ESTE ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN:

Si cree que sufrió una lesión relacionada con esta investigación como participante de este estudio, debe comunicarse con el investigador principal.

SUSPENSIÓN DE SU PARTICIPACIÓN EN ESTE ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN:

Puede suspender su participación en este estudio de investigación en cualquier momento, sin que se le imponga ninguna sanción. Esto no afectará su capacidad para recibir atención médica en cualquiera de los hospitales de Mount Sinai Health System ni para recibir ningún otro beneficio al que podría tener derecho.

Si decide dejar de participar en este estudio de investigación, comuníquese con el investigador principal o con el personal de investigación.

Si decide que no quiere que sus muestras o su información se sigan usando para investigación, puede comunicarse con el investigador y pedirle que se eliminen las muestras e información de usted para usos futuros. Si ya se han compartido muestras o información sin su identidad, no será posible recuperarlas porque nadie sabrá quién es usted. Las muestras y la información que ya hayan sido usadas no se verán afectadas por su decisión. Las muestras o la información que todavía estén vinculadas con su identidad por medio de un código que tiene el investigador se retirarán para que no se vuelvan a compartir. Si las muestras de usted ya están depositadas en un depósito externo, el equipo del estudio pedirá que se retiren sus muestras.

Aun cuando retire su permiso, el investigador principal para el estudio de investigación podría utilizar su información que ya había sido recolectada si dicha información es necesaria para completar el estudio de investigación. Su información de salud podría todavía ser usada o compartida después de que retire su autorización tuvo un evento adverso (efecto negativo) por participar en el estudio de investigación.

Retiro sin su consentimiento: El médico del estudio, el patrocinador o la institución pueden suspender su participación en este estudio de investigación en cualquier momento y sin su consentimiento. Esto podría ocurrir debido a que se suspendió el estudio de investigación, no se siguieron las instrucciones del equipo del estudio, el investigador cree que es para su beneficio o por cualquier otro motivo. Si

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 16 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

como parte del estudio de investigación se han almacenado muestras o datos, estos también podrían destruirse sin su consentimiento.

INFORMACIÓN DE CONTACTO:

Si en algún momento tiene alguna pregunta, inquietud o queja sobre esta investigación o si piensa que la investigación le ha perjudicado, comuníquese con la oficina del equipo de investigación o con el investigador principal, llamando al (212) 241-8288.

Esta investigación ha sido revisada y aprobada por una Junta de Revisión Institucional. Puede comunicarse con un representante del Program for the Protection of Human Subjects (Programa de Protección de Seres Humanos en Investigaciones) en la Icahn School of Medicine en Mount Sinai llamando al (212) 824-8200 en el horario normal de trabajo por cualquiera de las razones mencionadas abajo. Esta oficina dirigirá su llamada a la persona adecuada en el Mount Sinai Health System:

- El equipo de investigación no está respondiendo a sus preguntas, inquietudes o quejas.
- No puede localizar al equipo de investigación.
- Le incomoda hablar con el equipo de investigación.
- Tiene preguntas sobre sus derechos como sujeto de investigación.
- Desea obtener más información o hacer comentarios sobre esta investigación.

REVELACIÓN DE INTERESES ECONÓMICOS:

Algunas veces, los médicos o los investigadores reciben pagos por asesoramiento o por hacer trabajos similares para la industria. A partir de septiembre de 2014, Mount Sinai revisa solo los pagos hechos a una persona, que sean superiores a \$5,000 al año por entidad, cuando se determina que existen conflictos de interés. Si tiene alguna pregunta con respecto a las relaciones con la industria, le sugerimos que hable con el médico o investigador de usted o que visite nuestro sitio web en <http://icahn.mssm.edu/>, en donde Mount Sinai divulga públicamente cuáles son las relaciones de nuestro personal docente con la industria.

PRESERVACIÓN DE LA CONFIDENCIALIDAD – AUTORIZACIÓN DE LA HIPAA:

Si usted participa en este proyecto de investigación, será necesario que el equipo de investigación y que otras personas usen o compartan parte de su información de salud protegida privada. De conformidad con la Health Insurance Portability and Accountability Act (Ley de Portabilidad y Responsabilidad de los Seguros Médicos o HIPAA), le solicitamos su permiso para recibir, usar y compartir esa información.

¿Cuál es la información de salud protegida que se recopila y usa en este estudio y que podría compartirse con otras personas?

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 17 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Como parte de este proyecto de investigación, el equipo de investigación de los hospitales que participan en la investigación recopilarán su nombre, números de teléfono, fecha de nacimiento y número de expediente médico de.

Además, los investigadores también podrían obtener información de su expediente médico.

Durante el estudio, los investigadores obtendrán información de las siguientes maneras:

- obteniendo un expediente médico (esto incluye medicamentos o terapias, enfermedades, condición médica o síntomas actuales y pasados, antecedentes médicos familiares, alergias, etc.).
- completando las pruebas, procedimientos, cuestionarios y entrevistas que se explican en la sección de descripción de este consentimiento.
- revisando las pruebas genéticas.

¿Por qué se usará su información de salud protegida?

Su información de contacto personal es importante para que nos podamos comunicar con usted durante el estudio. Su información de salud y los resultados de cualquier prueba o procedimiento que se obtendrán como parte de este estudio de investigación se usarán para los fines de este estudio, según se explicó anteriormente en este formulario de consentimiento. Los resultados de este estudio podrían ser publicados o presentados en reuniones, seminarios u otros eventos científicos, pero no incluirían ninguna información que permitiera que otras personas sepan quién es usted, a menos que usted dé un permiso explícito para hacerlo.

El equipo de investigación y otros miembros autorizados de la fuerza laboral de Mount Sinai Health System ("Mount Sinai") pueden utilizar y compartir su información para asegurarse de que la investigación cumpla con los requisitos legales, institucionales o de acreditación. Por ejemplo, el Program for the Protection of Human Subjects (Programa para la Protección de Sujetos Humanos) de la Facultad es responsable de supervisar la investigación en sujetos humanos y podría tener que ver su información. Si recibe algún pago por participar en este estudio, el Departamento de Finanzas de Mount Sinai podría necesitar su nombre, dirección, número del Seguro Social, cantidad del pago y la información relacionada para fines de la declaración de impuestos. *Si el equipo de investigación descubre abuso, negligencia o enfermedades que deben informarse, esta información podría divulgarse a las autoridades competentes.*

Aparte de Mount Sinai, ¿quién podría recibir su información de salud protegida?

Como parte del estudio, el investigador principal, el equipo del estudio y otros miembros de la fuerza laboral de Mount Sinai podrían divulgar su información de salud protegida, incluyendo los resultados de las pruebas y los procedimientos del estudio de investigación, a las siguientes personas u organizaciones: (es posible que se presenten cambios en la lista durante este estudio de investigación; usted puede solicitar una lista actualizada en cualquier momento comunicándose con el investigador principal.)

- Otros centros de investigación colaboradores y el personal clínico o de investigación asociado que estén trabajando con los investigadores en este proyecto: El Instituto Nacional de Salud,

-----FOR IRB USE ONLY-----

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 18 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

- El Consorcio de Investigación que Genera Evidencia de Secuenciación Clínica y La Facultad de Medicina Albert Einstein/El Centro Médico Montefiore
- La oficina de coordinación de datos de investigación o sus representantes que serán responsables de recopilar los resultados y hallazgos de todos los centros: El Consorcio de Investigación que Genera Evidencia de Secuenciación Clínica.
 - El laboratorio externo que hará los análisis de laboratorio para todos los centros de investigación que participan en este proyecto: el Centro de Genoma de Nueva York.
 - La agencia gubernamental que patrocina o su representante que necesita confirmar la veracidad de los resultados presentados al gobierno o el uso de los fondos gubernamentales: el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de los Institutos Nacionales de Salud
 - El Department of Health and Human Services (Departamento de Salud y Servicios Humanos) de los Estados Unidos y la Office of Human Research Protection (Oficina para la Protección de los Seres Humanos en la Investigación).

En casi todas las divulgaciones hechas fuera de Mount Sinai, no se incluirá el nombre, número del Seguro Social, dirección, número de teléfono ni ninguna otra información de usted que lo(a) identifique personalmente de manera directa. Algunos expedientes e información divulgada pueden identificarse con un número de código único. El investigador principal se asegurará de que la clave del código se mantenga en un expediente protegido o que se almacene electrónicamente de forma segura. El código no se usará para asociar su información con usted sin su permiso, a menos que la Junta de Revisión Institucional lo permita después de determinar que existe un riesgo mínimo para la privacidad de usted. El Certificado de Confidencialidad obtenido del Department of Health and Human Services (Departamento de Salud y Servicios Humanos) no se utilizará para evitar la divulgación a las autoridades locales de abuso infantil y negligencia, o daño a sí mismo o a otros. Es posible que un patrocinador o sus representantes, la oficina de coordinación de información o una organización contratada para la investigación tengan que revisar los expedientes de usted. Incluso si durante la inspección los expedientes son identificados, se eliminarán los identificadores directos de toda la información que salga de la institución. Además, *la Office of Human Subjects Protection (Oficina para la Protección de Sujetos de Investigación Humanos u OHRP) del Department of Health and Human Services (Departamento de Salud y Servicios Humanos), así como también la Food and Drug Administration (Administración de Alimentos y Medicamentos o FDA) tendrán acceso directo a los expedientes médicos de usted con el fin de verificar los datos y los procedimientos de la investigación. Están autorizadas a retirar información con identificadores si es necesario para llevar a cabo su tarea. Al firmar este documento, usted autoriza este acceso.* Podríamos publicar los resultados de esta investigación. No obstante, mantendremos la confidencialidad del nombre de usted y de cualquier otra información que pueda identificarle.

¿Durante cuánto tiempo podrá Mount Sinai usar o divulgar su información de salud protegida de?
Su autorización para el uso de su información de salud protegida que dio para este estudio no tiene fecha de vencimiento.

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 19 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

¿Podrá usted tener acceso a sus expedientes?

Mientras participe en este estudio, usted tendrá acceso al expediente médico de usted y a cualquier información del estudio que forme parte de ese expediente. El investigador no está obligado a compartir con usted información de la investigación si esta no forma parte del expediente médico de usted.

¿Debe darnos permiso para obtener, usar o compartir su información de salud?

¡NO! Si usted decide no dejarnos obtener, usar o compartir la información de salud de usted, no debe firmar este formulario y usted no podrá participar como voluntario en este estudio de investigación. Si decide no firmar, esto no afectará su tratamiento, el pago ni la inscripción en ningún plan de salud, ni tampoco su elegibilidad para recibir beneficios.

¿Puede cambiar de opinión?

Usted puede retirar su permiso para el uso y divulgación de cualquier información protegida de usted para la investigación, pero debe hacerlo por escrito notificando al investigador principal y enviarlo a la dirección indicada en la primera página. Aunque usted retire su permiso, el investigador principal del estudio de investigación todavía podría usar la información protegida de usted que ya fue recopilada, si esa información es necesaria para completar el estudio. Su información de salud podría usarse o compartirse después de que usted retire su autorización en el caso de que usted tenga un evento adverso (un efecto negativo) por estar en este estudio. Si usted retira su permiso para usar su información de salud protegida para la investigación, esto significa que también se retirará a usted del estudio de investigación; pero no afectará la atención médica estándar ni cualquier otro beneficio que usted tenga derecho a recibir. También puede indicarnos que desea retirarse del estudio de investigación en cualquier momento, sin cancelar la autorización para utilizar sus datos.

Si aún no lo ha recibido, también se le dará el Aviso de las Prácticas de privacidad del hospital que contiene más información sobre cómo el hospital usa y divulga la información de salud protegida de usted.

Es importante que comprenda que, una vez que la información se haya revelado a personas ajenas a Mount Sinai, la información podrá volver a divulgarse y no estará cubierta por los reglamentos federales de protección de la privacidad. Sin embargo, aunque su información ya no esté protegida por las normas federales, cuando ha sido posible, Mount Sinai ha celebrado acuerdos con aquellos que reciben su información para que continúen protegiendo su confidencialidad.

Si como parte de este proyecto de investigación se revisan los expedientes médicos de usted o se accede a un historial médico, es posible que sea necesario divulgar información relacionada con el VIH a los investigadores. Si este es el caso, la siguiente información le interesa. Si esta investigación no incluye ninguna revisión de expedientes médicos o preguntas sobre los antecedentes médicos o condiciones médicas de usted, entonces puede omitir la siguiente sección.

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 20 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

Aviso sobre la información relacionada con el VIH

Si autoriza la divulgación de información relacionada con el VIH, debe tener en cuenta que se prohíbe que las personas que reciben esta información vuelvan a divulgar cualquier información relacionada con el VIH sin su autorización, a menos que puedan hacerlo conforme a la ley federal o estatal. También tiene derecho a solicitar una lista de las personas que podrían recibir o usar su información relacionada con el VIH sin autorización. Si sufre discriminación a causa de la revelación o divulgación de la información relacionada con el VIH, puede comunicarse con la New York State Division of Human Rights (División de Derechos Humanos del Estado de Nueva York) al (888) 392-3644 o con la New York City Commission on Human Rights (Comisión de Derechos Humanos de la Ciudad de Nueva York) al (212) 306-5070. Estas agencias son responsables de proteger sus derechos.

Certificado de confidencialidad:

A fin de proteger mejor su privacidad, los investigadores han obtenido un Certificado de confidencialidad del Department of Health and Human Services (Departamento de Salud y Servicios Humanos). Su propósito es garantizar que no se divulgue su identidad como participante en este estudio de investigación a causa de una citación, con el objeto de identificar a usted en algún proceso federal, estatal o local de carácter civil, penal, administrativo o legislativo, entre otros, a excepción de la FDA y la OHRP según se identificó anteriormente.

El personal de investigación no compartirá la información de investigación de usted ni sus muestras biológicas con nadie que no sea miembro del equipo de investigación, incluyendo sus familiares y amigos, a excepción de las personas identificadas anteriormente. Sin embargo, debe saber que si tenemos conocimiento de que usted u otra persona están en peligro de sufrir un daño grave, como los casos de abuso de un niño o un adulto mayor, los investigadores podrán notificar a las autoridades correspondientes, si es necesario, para protegerle o a otras personas. Un certificado de confidencialidad no impide que usted o un miembro de su familia divulguen voluntariamente información sobre su participación en esta investigación. Esto quiere decir que usted y su familia también deben proteger activamente su privacidad. Si un asegurador o un empleador sabe de su participación en la investigación y usted acepta que ellos puedan tener acceso a su información de la investigación, entonces los investigadores no podrán usar este certificado de confidencialidad para prevenir la divulgación de esta información a dichas personas.

PARTICIPANTE ADULTO:

Su firma abajo manifiesta su permiso para que usted participe en esta investigación y para usar y divulgar su información de salud protegida. Se le dará una copia firmada y fechada.

Firma del sujeto	Nombre del sujeto en letra	Fecha	Hora

-----FOR IRB USE ONLY-----

Rev. 1.16.19

Effective Date: 11/11/2020

THE MOUNT SINAI HEALTH SYSTEM
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPAR COMO VOLUNTARIO EN UN ESTUDIO
DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA USAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
Mount Sinai Beth Israel, Mount Sinai St. Luke's, Mount Sinai West

Página 21 de 21

Fecha de la versión del formulario: 11/18/2020

Estudio principal: Hijo adulto (18-21 años) cognitivamente intacto

de molde

PERSONA QUE DIO LA EXPLICACIÓN DEL ESTUDIO Y QUE OBTIENE EL CONSENTIMIENTO:

Firma del delegado
para el consentimiento

Nombre del delegado para el
consentimiento en letra de molde

Fecha

Hora

SECCIÓN DE TESTIGOS:

When a witness is required to observe the consent process, it should be documented below (for example, when subject is illiterate, visually impaired, or this document accompanies a short form consent).

Mi firma abajo indica que la información en el documento de consentimiento y cualquier otra información escrita se le explicó al sujeto de forma precisa y él aparentemente la comprendió y que el sujeto dio su consentimiento libremente.

Firma del testigo

Nombre del testigo en
letra de molde

Fecha

Hora

-----FOR IRB USE ONLY-----