

## FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO

**Título de la investigación:** South-seq: Secuenciación del ADN para salas de recién nacidos en el Sur  
(NIH Grant Number 2U01HG007301-05) (*Subvención # 2U01HG007301-05 de los Institutos Nacionales de Salud*)

**Centro:** University of Mississippi Medical Center

**# PROTOCOLO DE LA JUNTA INSTITUCIONAL DE REVISIÓN (IRB) DE UAB:** IRB-300000328

**Investigadores principales:** Renate Savich, MD y Brian Kirmse, MD

**Patrocinador:** NIH National Human Genome Research Institute (*Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de los Institutos Nacionales de Salud*)  
(Punto de contacto: Lucia Hindorff PhD, MPH)

*Para los niños (personas menores de 18 años de edad) que están participando en este estudio, el término "Usted" se refiere al participante ("usted") y al padre o la madre o al representante legalmente autorizado ("su niño").*

### **Propósito de la investigación**

Lo estamos invitando a participar en un estudio de investigación. El propósito de este estudio de investigación es utilizar la secuenciación del genoma completo (WGS por sus siglas en inglés), estudiando su ADN, para identificar la causa genética de afecciones como las que se han observado en su niño. Para los individuos con enfermedades raras no diagnosticadas y sus familias, esta prueba genética experimental podría suministrar información sobre la causa de la enfermedad o afección. Esta información podría ser beneficiosa para su familia para la dirección de la atención de la salud, los tratamientos médicos y la toma de decisiones de planificación de su familia para su niño. Las herramientas educativas sobre la afección de su niño también podrían estar disponibles con un diagnóstico genético confirmado.

Además, debido al número limitado de asesores o consejeros genéticos disponibles para ayudar a los pacientes que pueden beneficiarse de la secuenciación del genoma completo, vamos a comparar dos métodos de entrega de resultados: asesores genéticos (el estándar de tratamiento) y proveedores de servicios de atención de la salud (por ejemplo, neonatólogos y enfermeros especializados en neonatología) que reciban capacitación específica en la entrega de resultados genéticos. En este ensayo clínico, nuestro propósito es demostrar que ambos métodos de entrega son equivalentes (es decir, que no hay diferencia entre los dos métodos). Para poder hacer esto, tenemos pensado grabar las conversaciones de entrega de resultados que usted tendrá como parte de este estudio.

Debido a la naturaleza experimental de este estudio de investigación, los datos generados se basan en los conocimientos aceptados actualmente en el campo. A medida que se vaya realizando la secuenciación de más genomas y a medida que las técnicas de secuenciación mejoren, mejoraremos en la identificación y comprensión de variantes extremadamente raras (cambios raros en el ADN). Con esto, mejoraremos y obtendremos más conocimientos sobre cómo ciertas variantes pueden causar enfermedades. Por esta razón, tenemos pensado almacenar muestras para investigaciones futuras.

Habrá aproximadamente 1500 participantes recién nacidos que se registrarán para la participación en la secuenciación del genoma completo, y 1100 padres y personas encargadas de brindar cuidados registradas para el ensayo clínico en 4 unidades de cuidados intensivos neonatales: UAB, Children's of Alabama, University of Mississippi Medical Center (UMMC), y Woman's Hospital. También se obtendrán muestras de las madres y padres biológicos (hasta 2500 individuos), cuando estén disponibles, de manera que podamos usar sus muestras para determinar la herencia de las variantes que encontremos en su niño. También esperamos incluir a un grupo diverso de participantes, así que tenemos pensado ofrecer esta prueba a todas las poblaciones, especialmente a aquellas insuficientemente representadas en las investigaciones científicas y genómicas, como por ejemplo las personas afroamericanas y las personas de áreas rurales.

### **Explicación de los procedimientos**

Si usted acepta participar en el estudio, usted está aceptando:

- Dar su permiso para la obtención de una muestra de sangre para el análisis del ADN.
  - Los adultos suministrarán aproximadamente 8 mL (aproximadamente 1.6 cucharaditas) de sangre que se les extraerá del brazo.
  - Los recién nacidos no suministrarán más de la cantidad máxima permitida para su peso corporal, según las directrices de Children's of Alabama.
- Darnos su permiso para analizar a fondo su ADN (u otro material relacionado, como ARN o proteína) y determinar la importancia que sus resultados genéticos tienen para la salud.
- Permitirnos que le retornemos información de salud que en nuestra opinión podría ser importante para la salud de su niño u otros parientes biológicos.
- Permitir a personal clave del estudio que tengan acceso a los expedientes médicos personales de su niño para ayudar en el análisis. El personal del estudio podrá recolectar información sobre los síntomas, antecedentes de salud, medicamentos, tratamientos, etc. de su niño.
- Suministrar a personal clave del estudio información sobre los antecedentes de salud de su niño, antecedentes del embarazo y nacimiento, información sobre su salud y la salud de otros miembros de la familia, si usted sabe esta información, etc. El personal del estudio no accederá a sus antecedentes médicos. Solo tendrán acceso a la información que usted decida compartir con ellos.
- Permitirnos, si usted así lo decide, entregarle resultados genéticos que no están relacionados con la afección de su niño pero que son de importancia médica por otras razones.

Se le pedirá que tome parte en dos visitas clínicas aquí en la sala de recién nacidos o en la clínica ambulatoria. Durante la primera visita, se le pedirá que se registre en el estudio y suministre una muestra de sangre (1.5 horas) y durante la segunda visita recibirá los resultados de la prueba de ADN de su niño ya sea por parte de un asesor genético o un profesional de salud capacitado (1.5 - 2 horas). La visita en la que se le entregarán resultados podrá tener lugar en persona o por teléfono. Se enviará una carta certificada con resultados a las personas que no participen en la cita de entrega de resultados en persona o por teléfono.

Más de uno de los padres/ tutor/ persona encargada del cuidado de un niño que está recibiendo secuenciación del genoma completo (WGS) puede participar en el estudio. Es importante que toda persona que esté participando en la porción de la encuesta del estudio esté presente en la cita de entrega de resultados y complete cada encuesta.

La obtención de muestras de ambos padres biológicos aumenta las probabilidades de identificar una variación genética en su niño que pueda estar causando sus síntomas. Sin embargo, si ambos padres no está disponibles, podemos no obstante hacer el análisis en pacientes elegibles y posiblemente encontrar información valiosa. En casos en los que registremos a miembros de la familia, nuestra prueba de ADN puede identificar si la persona es o no el padre biológico o la madre biológica. No le dejaremos saber a usted o a los miembros de su familia si determinamos que uno o ambos padres no están relacionados biológicamente con el niño. Sin embargo, tendremos una menor probabilidad de descubrir información de diagnóstico sobre su afección sin ambos padres biológicos.

Sus muestras de sangre se rotularán con un código único (codificadas) y se enviarán a investigadores del HudsonAlpha Institute for Biotechnology, un centro de investigaciones genéticas sin fines de lucro ubicado en Huntsville, AL. También se suministrará al personal de investigación cierta información de salud pertinente codificada con un identificado único del estudio, para ayudar con el análisis.

Utilizaremos tecnología de vanguardia para generar grandes cantidades de información sobre el ADN de usted y su niño. Un grupo de expertos, los que incluyen médicos e investigadores, utilizarán hallazgos científicos y bases de datos genéticos para ayudar a decidir qué información genética puede ser importante para la salud de su niño. La secuencia de todos los resultados que se consideren pertinentes de un punto de vista médico o de importancia para la salud de su niño o su propia salud se validará en el laboratorio de servicios clínicos de HudsonAlpha en Huntsville, AL u otro laboratorio clínico independiente. Anticipamos que el proceso completo de análisis del ADN tome de 2 a 4 meses.

Es nuestra intención realizar el análisis de cada muestra dentro de nuestros medios técnicos y presupuestarios. Si no podemos analizar sus muestras, se le notificará en un plazo de 6 meses del registro para la participación y la obtención de muestras. No hay razón para preocuparse si se le informa que no pudimos completar el análisis y proporcionarle resultados.

La entrega de resultados queda a criterio de los profesionales clínicos y los investigadores involucrados en este estudio. Si identifican resultados que puedan impactar la salud de su niño, podrán entregarle los resultados a usted. Se le programará una cita para hablar sobre estos hallazgos con un asesor genético o un profesional de salud capacitado. Solo se le reportará a usted un subconjunto de resultados que se considere que son importantes para la atención médica de su niño o aquéllos en consonancia con los objetivos de este estudio. No le vamos a suministrar toda la información genética que generemos. En la cita de sus resultados, se le podrá suministrar información sobre:

- Hallazgos principales - Estos hallazgos incluirán información sobre una o más variantes (cambio en el ADN) que podrían ser la razón del fenotipo (síntomas) o afección de su niño.
  - La mayoría de los niños no recibirán un hallazgo principal (o diagnóstico). Si no se encuentra un diagnóstico, se lo diremos. Incluso si no encontramos un diagnóstico genético, su afección podría no obstante ser el resultado de un cambio en su ADN que actualmente no podemos identificar.
  - Si recibe un diagnóstico genético, esto podría no cambiar el pronóstico o tratamiento médico de su niño. Sin embargo, podría ser útil para usted y para su médico para tener una mejor comprensión de la causa de la afección de su niño y los riesgos de afecciones similares que afectan a sus hijos biológicos.
- Hallazgos secundarios - Estos hallazgos pueden reportarse a cualquier participantes del estudio y pueden incluir todo cambio genético que pueda tener impacto en la salud de los hijos que tiene actualmente y de los hijos que pueda tener en el futuro. Estos pueden incluir:
  - Si hay algún cambio en su ADN que pudiera ponerlo en mayor peligro de desarrollar una enfermedad no relacionada con la afección de su niño en el futuro, como por ejemplo cáncer o enfermedad cardíaca.
    1. Algunas de estas enfermedades podrían ser útiles de un punto de vista médico y otras podrían no ser útiles de un punto de vista médico. No entregaremos resultados que no sean útiles de un punto de vista médico.
    2. Algunas de estas enfermedades aparecerán durante la niñez y otras aparecerán cuando uno ya es una persona adulta.
- Condición de portador - En el caso de que descubramos que los síntomas de su niño están causados por una condición genética recesiva en la que su niño recibió una variante (cambio en el ADN) de cada uno de los padres, podríamos suministrar información indicando si usted es o no "portador" de un cambio genético que pueda transmitirse a sus hijos biológicos.

Haremos los arreglos necesarios para que un asesor genético o un profesional de salud capacitado hable con usted sobre los resultados de la prueba. También se pondrán a la disposición materiales educativos para ayudarlo a comprender mejor los resultados que pueda o no recibir como parte de este estudio.

Se le registrará para la participación activa en este estudio por un plazo de hasta un año. Sin embargo, continuaremos teniendo acceso a su expediente médico por un plazo de hasta 5 años. Planeamos usar información codificada de nuestro expediente médico para determinar el impacto

que la secuenciación del genoma completo y el diagnóstico genético tienen en la atención médica. Una vez que reciba los resultados de la prueba genética, su médico o personal clave del estudio podrá comunicarse con usted para ver cómo se encuentra o para hacerle preguntas de seguimiento. Sus muestras de ADN podrán almacenarse indefinidamente para investigaciones futuras, a menos que usted decida retirarse del estudio. Tenga presente que la participación en este estudio es voluntaria y usted podrá retirarse de este estudio en cualquier momento.

### **Riesgos y molestias**

Los riesgos de la extracción de sangre incluyen dolor, formación de hematomas, mareos y desmayos. Una infección en el lugar donde se le insertó la aguja es un efecto secundario raro. Estos son los mismos riesgos a los que se enfrenta cada vez que se le hace un análisis de sangre.

Las principales preocupaciones asociadas con las pruebas genéticas son ansiedad, depresión u otras formas de angustia emocional que puede ser el resultado de recibir información genética sobre la presunta causa de la afección de su niño. Esto es particularmente cierto para aquellas enfermedades que no pueden tratarse o prevenirse. Aunque ciertos tratamientos han demostrado poder ayudar a individuos que sufren de ciertas afecciones genéticas, no existe una "cura» para la mayoría.

Cuando se hagan pruebas genéticas, se podría descubrir que las relaciones familiares no son como se anticipaban. Por ejemplo, un niño podría no estar biológicamente relacionado con su padre, o dos personas que están casadas podrían resultar estando relacionadas biológicamente. Estos hallazgos no se divulgarán como parte del estudio.

En algunos casos, usted podría recibir información sobre su condición de portador y/o cambios en su ADN que podría tener impacto en su salud. Estos hallazgos solamente se entregarán si su niño registrado para la participación en este estudio los heredó y se sospecha que contribuyen a su afección. Los cambios genéticos en los niños que afectan el desarrollo pueden heredarse de uno o ambos padres, incluso si los padres parecen estar sanos. Esta información puede afectar la manera como usted se ve a sí mismo o a su familia. También puede impactar o generar ansiedad sobre futuras decisiones de planificación familiar.

También es importante tener presente que usted y sus parientes biológicos tienen secuencias de ADN similares. Esto significa que la información genética sobre su niño también podría tener implicaciones para sus parientes, si se heredó la variación.

Se le podrá derivar a otro médico o clínica para pruebas o asesoría adicional, dependiendo del tipo de información genética que generemos a partir de su muestra. Si sufre angustia psicológica u otras dificultades, también podemos derivarlo a un recurso apropiado para que reciba atención o apoyo.

Puedo haber riesgos imprevisibles asociados con recibir información genética y las posibles decisiones, medidas o inacciones que pudieran requerirse en respuesta a esa información. Por favor considere esto cuidadosamente y haga todas las preguntas que pueda tener antes de decidir si va o no a participar en este estudio.

Es importante que considere los riesgos y las incertidumbres de este estudio de investigación que lo hacen distinto de las pruebas médicas tradicionales.

Nos aseguraremos de que la información que se le dé sea lo más exacta posible en la medida de nuestras posibilidades. Utilizaremos las mejores normas, prácticas y tecnologías a la disposición de nuestros investigadores. Sin embargo, las tecnologías disponibles para el análisis del ADN y los conocimientos que poseemos sobre cómo el ADN afecta la salud están cambiando rápidamente. También están sujetos a mucha incertidumbre. Se podría pasar por alto cambios en el ADN que son importantes para la salud, u otros cambios en el ADN que no son importantes podrían identificarse erróneamente como si fueran importantes. También existen preguntas morales y éticas sobre el uso de información genética acerca de las cuales las comunidades científicas y médicas no han llegado a un consenso. NO podemos, por lo tanto, garantizar que nuestra prueba vaya a tener los mismos niveles de integridad, exactitud o estandarización asociados con pruebas médicas más tradicionales.

Antes de otorgar su consentimiento para la participación en este estudio de investigación, considere todos los riesgos asociados con:

- La entrega o la posibilidad de que no se le entreguen resultados;
- Si nuestra interpretación de los resultados es o no es precisa;
- Cómo usted y/o su familia decidirán actuar o no sobre la base de la información o falta de información.

### **Beneficios**

Usted podría no beneficiarse directamente de la participación en este estudio. No obstante, su participación puede conducir a nuevos descubrimientos que ayuden al avance de la investigación médica y a mejorar la atención de los pacientes, especialmente pero no solo a los pacientes recién nacidos en el futuro. Su participación en este estudio puede ayudar a hacer que la atención médica y el acceso a la atención médica sean más amplios y representativos.

Podría descubrir si hay un cambio en el ADN de su niño que haya alterado su desarrollo. También podría descubrir si este cambio podría afectar a sus hijos biológicos futuros.

Un diagnóstico genético puede ayudarlo a conectarse con otras familias en la comunidad que están enfrentándose a problemas médicos similares. Si bien es poco probable, es posible que un diagnóstico genético indicarle a su médico un mejor tratamiento médico o educacional.

Usted podría descubrir que usted o su niño tienen un mayor riesgo de desarrollar otras enfermedades y esa información podría tener un beneficio médico.

Ninguno de los beneficios antes mencionados están garantizados, y se anticipa que muchos participantes no recibirán información específica que sea pertinente a su salud.

### **Alternativas**

Éste no es un estudio de tratamiento. La alternativa que usted tiene es no participar en este estudio de investigación.

## **Confidencialidad**

Se hará todo lo posible por mantener confidencial la información que obtengamos de usted. El personal del estudio, la U.S. Food and Drug Administration – FDA (la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos ), el NIH National Human Genome Research Institute - NHGRI (Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de los Institutos Nacionales de Salud), la Office for Human Research Protections - OHRP (Oficina de Protección de los Seres Humanos en Estudios de Investigación), la Junta de Revisión Institucional (IRB) del University of Mississippi Medical Center y la Office of Integrity and Compliance, Grants and Contracts (Oficina de Integridad y Cumplimiento, Subvenciones y Contratos) y la Junta de Revisión Institucional (IRB) de la University of Alabama at Birmingham (UAB) pueden examinar los expedientes del estudio. Si se publican los resultados del estudio, no se usará su nombre.

La información proveniente de la investigación, inclusive la información clínica de su niño, antecedentes familiares y variaciones genéticas podrán publicarse para fines científicos. Sin embargo, no se divulgará su identidad a nadie fuera del equipo clínico involucrado en el estudio.

Aunque se hará todo lo posible para mantener la confidencialidad de su información, el personal del hospital y los profesionales de salud tienen la obligación de hacer un reporte a las agencias estatales pertinentes cuando se sospeche abuso, maltrato o descuido de niños, personas mayores y personas discapacitadas, enfermedades transmisibles reportables y/o una posible amenaza de causarse daño a sí mismo o a otras personas.

Si esta investigación implica la atención, diagnóstico o tratamiento brindado a su niño, se incluirá una copia de este documento de consentimiento informado para la investigación en el expediente de salud de su niño. Los individuos involucrados en el tratamiento de su niño; que obtengan información para el pago de servicios; o que tengan acceso a información para operaciones de atención de la salud podrán tener acceso a los expedientes de salud de su niño.

Esto puede incluir un expediente médico impreso o un expediente médico electrónico. Un expediente médico electrónico es una versión impresa de un expediente médico de la atención que usted ha recibido en este sistema de salud. El expediente médico electrónico puede indicar que usted y su niño están registrados para la participación en este estudio e indicar el nombre e información de contrato para el investigador principal.

Este estudio tiene un Certificado de Confidencialidad de los Institutos Nacionales de Salud, el que nos ayudará a proteger la privacidad de nuestros participantes en la investigación. El Certificado tiene como propósito proteger contra la divulgación involuntaria de información del participante compilada durante este estudio.

El Certificado no evita que usted o un miembro de su familia divulguen voluntariamente información sobre su persona o su participación en esta investigación. Si una aseguradora, profesional médico u otra persona obtiene su autorización por escrito para información sobre la investigación, el UMMC no usará el Certificado para negar esa información.

El Certificado no protegerá contra el reporte obligatorio por parte de los investigadores a agencias locales de información sobre abuso o maltrato de menores sospechado, enfermedades transmisibles reportables y/o una posible amenaza de causarse daño a sí mismo o a otras personas.

Los resultados de las pruebas de investigación que se hayan validado clínicamente (es decir, reportes Sanger) podrán incluirse en el expediente médico de su niño. Individuos autorizados para el acceso al expediente podrán ver toda la información que se encuentre en el expediente médico de su niño.

La información relacionada con este estudio, la que incluye su nombre, el número de expediente médico de su niño, fecha de nacimiento y número de seguro social, podrá compartirse con las oficinas de facturación de UMMC, de manera que la cuenta del estudio o su seguro puedan pagar apropiadamente los costos de los servicios clínicos.

Una ley federal, conocida como Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA por sus siglas en inglés), por lo general hace que sea ilegal que compañías de seguros de salud, planes de seguro de salud de grupo y ciertos empleadores discriminen contra una persona sobre la base de su información genética. Usualmente esta ley lo protegerá de las siguientes maneras:

- Las compañías de seguros de salud y los planes de salud de grupo no pueden solicitar información genética de usted que obtengamos a partir de esta investigación.
- Las compañías de seguros de salud y los planes de salud de grupo no pueden usar su información genética para tomar decisiones en cuanto a su elegibilidad o primas.
- Empleadores con 15 o más empleados no pueden usar la información genética de usted que obtengamos a partir de esta investigación para tomar decisiones sobre la contratación, promoción o despido de usted o para establecer los términos de su empleo.

Sepa que esta ley federal no lo protege a usted contra la discriminación genética por parte de compañías que venden seguros de vida, seguros por discapacidad, o seguro de atención a largo plazo, ni tampoco lo protege a usted con la discriminación genética por parte de ciertos empleadores.

### **Información de salud protegida**

La información de salud protegida es toda información de salud personal por la que se puede identificar a su niño. Los datos compilados en este estudio incluyen: el nombre de su niño; la fecha de nacimiento; el código postal; los antecedentes y el diagnóstico de la enfermedad de su niño; tratamientos actuales y previos que su niño haya recibido; otras afecciones médicas que puedan afectar el tratamiento de su niño; resultados de pruebas de laboratorio, radiología y patología; e información de seguimiento sobre la salud general de su niño, la condición de la enfermedad de su niño y los últimos efectos del tratamiento.

Al firmar este documento de permiso, usted autoriza a los médicos del estudio en el University of Mississippi Medical Center y a su personal del estudio a que compilen esta información y usen los expedientes de su niño tal como sea necesario para este estudio.

HudsonAlpha, la University of Alabama at Birmingham, el Woman's Hospital y el University of Mississippi Medical Center usarán su información para determinar la eficacia de este estudio. Una vez



que se hayan divulgado, cualquiera de los destinatarios antes identificados podrán volver a divulgar la información médica y los expedientes de su niño y podrán ya no estar protegidos por las normas de privacidad de la Ley de Portabilidad y Responsabilidad de Seguros de Salud (HIPAA), una reglamentación federal concebida para proteger la información médica, inclusive la información médica y los registros creados a través de una investigación.

Usted tiene el derecho de cancelar esta autorización en cualquier momento haciendo llegar una solicitud para la cancelación de la autorización por escrito a uno de los médicos del estudio. Si usted cancela esta autorización, la información médica y los expedientes sobre su niño que se crearon antes de la cancelación de la autorización continuarán usándose y divulgándose según sea necesario para preservar la integridad del estudio.

Esta autorización no tiene una fecha de vencimiento. Si usted no firma este documento de consentimiento, no se les permitirá a usted y a su niño participar en este estudio.

Encontrará una descripción de este ensayo clínico disponible en <http://www.ClinicalTrials.gov>, según lo exigen las leyes de los Estados Unidos. Este sitio web no incluirá información que pueda identificarlo a usted. Cuando mucho, el sitio web incluirá un resumen de los resultados. Puede buscar este sitio web en cualquier momento.

### **Participación voluntaria y retiro**

Es decisión suya participar o no en este estudio. No habrá ninguna penalización si usted decide no participar en el estudio. Si decide no participar en el estudio, no perderá ninguno de los beneficios a los que de otro modo tendría derecho. Usted puede retirarse de este estudio de investigación en cualquier momento. Su decisión de abandonar el estudio no afectará su relación con ninguna institución que esté participando en este estudio.

En el caso de que usted decida retirarse del estudio:

- No se le reportará ninguna información genética adicional del estudio.
- Se destruirán sus muestras de sangre.
- No nos comunicaremos con usted para que suministre nueva información, muestras adicionales, o para que participe en estudios adicionales relacionados con este proyecto.
- Si se ha completado el análisis de su ADN, esta información se retendrá para el estudio.

Si le gustaría retirarse del estudio, por favor comuníquese con la Dra. Renate Savich llamando al 601-815-7158 o con el Dr. Brian Kirmse llamando al 601-984-1900.

### **Costo de la participación**

No habrá ningún costo para usted por su participación en este estudio. La extracción de sangre, la secuenciación y el análisis genómico, y la asesoría genética relacionada con este estudio se le suministrarán sin costo alguno durante el período del estudio.

Después de haber recibido los resultados del estudio, usted podrá decidir con su médico o con el médico de su niño si va a haber más pruebas. Los costos de su atención médica estándar y de los servicios prestados en respuesta a un hallazgo genético identificado por este proyecto de investigación se le cobrarán a usted y/o a su compañía de seguros de la manera usual. Este tipo de pruebas médicas de seguimiento se considerará parte de su atención clínica y el estudio de investigación no lo pagará.

### **Pago por la participación en la investigación**

La participación en este estudio es voluntaria y no se suministrará ninguna remuneración.

### **Pago por lesiones relacionadas con la investigación**

En el caso de una lesión o enfermedad que resulte de su participación directa en este estudio, hay tratamiento médico a su disposición en el University of Mississippi Medical Center. Se le cobrará por los cargos usuales y normales por el tratamiento que usted reciba.

UAB, UMMC, HudsonAlpha y NIH/NHGRI/ patrocinadores de este proyecto de investigación no han hecho arreglos para el pago si usted sufre una lesión como resultado de la participación en este estudio. En caso de ocurrir un daño semejante, se proporcionará tratamiento. Sin embargo, este tratamiento no se proporcionará de forma gratuita.

### **Nuevos hallazgos importantes**

El médico del estudio o el personal del estudio le informarán si hay nueva información disponible que pudiera afectar su decisión de permanecer en el estudio. Tome nota de que HudsonAlpha podrá volver a analizar su muestra o reportar cualquier nuevo hallazgo después de que se le hayan entregado los resultados, pero no tiene la obligación de hacerlo.

### **Almacenamiento de muestras para uso futuro**

Como parte de este estudio, nos gustaría almacenar parte de la sangre y muestras de ADN que se hayan obtenido de usted y su niño para la validación de las variantes (para determinar si una variante se heredó de uno de los padres, etc.) identificadas por este proyecto y para investigaciones futuras pertinentes a una enfermedad rara u otras enfermedades genéticas. Las investigaciones futuras podrán realizarlas el médico del estudio u otros investigadores que obtengan la aprobación de la Junta de Revisión institucional para sus investigaciones. Las muestras se rotularán con un código que solamente el médico del estudio puede asociar con usted. Los resultados de cualquier investigación futura no se le entregarán a usted ni a su médico. Las muestras obtenidas de usted en esta investigación podrían ayudar en el desarrollo de un producto comercial futuro. No se ha planificado brindarle compensación financiera a usted en caso de ocurrir esto. Usted no tiene que aceptar que se almacenen sus muestras para poder participar en este estudio.

Usted podrá retirarse del estudio en cualquier momento y pedir que sus muestras se retiren del almacenamiento y no se usen para investigaciones futuras. Si decide que quiere que se retiren sus muestras, podrá comunicarse con el Dr. Bruce Korf llamando al 205-934-9411. Una vez que se haya recibido la solicitud, se destruirán sus muestras si sus muestras todavía no se han utilizado para otras

investigaciones. Si usted no hace una solicitud semejante, sus muestras se almacenarán indefinidamente o hasta que se utilicen.

Coloque sus iniciales junto su selección a continuación:

\_\_\_ Acepto permitir que mis muestras se almacenen en laboratorio de servicios clínicos de HudsonAlpha y se utilicen para investigaciones genéticas futuras.

\_\_\_ No acepto permitir que mis muestras se almacenen y se utilicen para investigaciones genéticas futuras.

### **Intercambio de datos genómicos (GDS)**

Consideramos que la privacidad de su información y la información de su niño es de alta prioridad y vamos a tomar una variedad de medidas para asegurar esa privacidad. Sin embargo, es importante para los investigadores compartir parte de la información que obtienen como resultado del estudio de las muestras humanas. Nunca compartiremos información que pueda identificar a una persona, como nombres y direcciones, con nadie fuera del estudio de investigación. No obstante, partes de su información y de la información de su niño podrán compartirse.

Parte de su información genética y la información genética de su niño, limitada a un subconjunto muy pequeño que no causará riesgos de pérdida de la privacidad para usted, podrá publicarse en publicaciones científicas u otros medios o lugares públicos de acceso sin restricciones para alentar el que se compartan los conocimientos que pueda derivarse del análisis de su ADN y el ADN de otros individuos. Esto puede incluir información sobre los síntomas de su niño, su edad y todo hallazgo genético que descubramos.

Podemos compartir listas codificadas de diferencias en el ADN que identifiquemos en bases de datos genéticas públicas. Estas bases de datos compilan información genética de grupos grandes de personas y toda esta información se agrupa de tal manera que no sea posible identificar a ningún participante.

Existe una muy pequeña probabilidad de que el uso de las muestras o de la información de usted y de niño que ha donado pueda resultar en un cierto valor comercial. De suceder esto, usted no tendrá una participación en las ganancias.

A menos que decida retirarse, podremos presentar todos sus datos genómicos y los datos genómicos de su niño junto con cierta parte de la información de salud codificada de su niño a una base nacional de datos conocida como dbGAP (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap>), una base de datos de acceso controlado. El acceso a la dbGAP está solamente disponible a investigadores calificados en instituciones calificadas que se hayan comprometido a cumplir con ciertas salvaguardas de privacidad que los obligan, tanto legal como éticamente, a proteger la privacidad de usted y de su niño y mantener la confidencialidad de la información. Sin embargo, ya que su información genética es exclusiva de usted, existe una pequeña probabilidad de que alguien pudiera conectar su

información con usted y su niño. Este riesgo es muy pequeño, pero podría aumentar en el futuro. A continuación se indican algunos riesgos y beneficios:

**Riesgos:** El riesgo de compartir su información genómica es que alguien podría asociar la información almacenada en la base de datos con usted o con su niño. Si su información sugiere algo acerca de su salud, como un mayor riesgo de enfermedad, podrían utilizarse incorrectamente. Por ejemplo, podría utilizarse para dificultar que usted pueda obtener o mantener un empleo o cobertura de seguro o podría utilizarse para discriminar contra usted o su familia. Puede haber también otros riesgos desconocidos. Como se indicó anteriormente (la sección de confidencialidad de este documento), existen protecciones federales contra el uso incorrecto de su información (es decir, la Ley de No Discriminación por Información Genética - GINA).

**Beneficios:** No hay ningún beneficio directo para usted y para su niño de compartir sus datos genómicos con la dbGAP. Sin embargo, el permitir a los investigadores usar sus datos puede resultar en una mejor comprensión de cómo los genes afectan la salud, lo que podría ayudar a otras personas en el futuro.

Coloque sus iniciales junto a su selección a continuación:

- Acepto que los datos genéticos y otros datos del estudio pertinentes, como información de salud míos y de mi niño, se compartan con la dbGAP de manera codificada para análisis o investigaciones futuras.
- NO acepto que los datos genéticos y otros datos del estudio pertinentes, como información de salud míos y de mi niño, se compartan con la dbGAP de manera codificada para análisis o investigaciones futuras.

#### **Comunicación para investigaciones futuras**

A medida que se vayan identificando nuevas oportunidades de investigación, los investigadores podrán querer realizar pruebas adicionales en muestras frescas o invitar a participantes elegibles a que se registren para la participación en nuevos estudios. Nos gustaría obtener permiso para comunicarnos con usted en el futuro. Sin embargo, éste no es un requisito para la participación en este estudio. Se obtendrá un consentimiento separado si usted desea participar en investigaciones futuras.

Coloque sus iniciales junto a su selección a continuación:

- Tienen permiso de comunicarse conmigo sobre nuevas oportunidades de investigación que me puedan interesar.
- NO tienen permiso de comunicarse conmigo sobre nuevas oportunidades de investigación que me puedan interesar.

### **Hallazgos secundarios**

Cada familia participante tiene que tomar una decisión unánime de recibir o no recibir hallazgos secundarios. Ya que las muestras de los padres solamente se usan para confirmación de las variaciones identificadas en la secuencia del genoma completo del niño para este proyecto, en las muestras de los padres se confirmarán solamente los hallazgos secundarios identificados en el niño. Las familias participantes pueden optar por recibir esta información, de estar disponible. Si una familia decide hacer esto, se incluirá información sobre un hallazgo secundario identificado en el expediente médico del niño. No se pondrá nada en el expediente médico del padre o de la madre.

Coloque sus iniciales junto a su selección a continuación:

\_\_\_ Nos gustaría (niño y uno o ambos padres, si se han registrado para la participación) recibir información sobre hallazgos secundarios.

\_\_\_ NO nos gustaría (niño y uno o ambos padres, si se han registrado para la participación) recibir información sobre hallazgos secundarios.

### **Preguntas**

Si tiene alguna pregunta, inquietud o quejas sobre la investigación o una lesión relacionada con la investigación, lo que incluye los tratamientos disponibles, por favor comuníquese con la Dra. Renate Savich llamando al 601-815-7158 o con el Dr. Brian Kirmse llamando al 601-984-1900 o con el Dr. Bruce Korf (205-934-9411) en la UAB.

Si tiene alguna pregunta sobre sus derechos como participante en una investigación, o inquietudes o quejas sobre la investigación, puede comunicarse con la Oficina de la IRB de UAB (UAB Office of the IRB (OIRB)) llamando al (205) 934-3789 o al 1-855- 860-3789 para llamadas gratis.

El horario regular de la OIRB es de lunes a viernes, de las 8:00 am hasta las 5:00 pm, hora del centro.

También puede hablar sobre sus derechos como participante en una investigación con el Presidente de la Junta de Revisión Institucional (IRB) del University of Mississippi Medical Center, 2500 North State Street, Jackson, Mississippi 39216; teléfono 601 984-2815; fax 601 984-2961 o por correo electrónico a [UMCIRB@umc.edu](mailto:UMCIRB@umc.edu)

### **Declaración de participación**

Se me ha informado sobre este estudio y los posibles riesgos y beneficios. Estoy de acuerdo en que mi niño participe en este estudio, y me comprometo a seguir las instrucciones y a reportar los efectos secundarios al médico del estudio de mi niño. La participación de mi niño es voluntaria y mi niño podrá retirarse en cualquier momento sin ninguna penalización o pérdida de los beneficios a los que tiene derecho, inclusive la atención médica en el University of Mississippi Medical Center.

Al firmar este formulario, no estoy renunciando a ningún derecho legal que yo o mi niño podamos tener.

