

## **FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA LA INVESTIGACIÓN**

Para padres/tutores y participantes adultos  
(Formulario en Internet)

**TÍTULO:** Plataforma global de datos para familias con A-T

**N.º DE PROTOCOLO:** NB200088

**PATROCINADOR:** Ataxia Telangiectasia Children's Project

**INVESTIGADOR:** Jennifer Thornton, MSW  
Ataxia Telangiectasia Children's Project  
6810 N. State Rd 7  
Suite 125  
Coconut Creek, Florida 33073  
Estados Unidos

### **NÚMERO(S) DE TELÉFONO**

**RELACIONADO(S) CON EL ESTUDIO:** Jennifer Thornton, MSW  
954-481-6611  
**Correo de voz fuera del horario de atención:**  
954-481-6611

**NOTA:** Si usted es el padre, la madre o el tutor de un menor con ataxia telangiectasia, o un representante legal, las palabras “usted” y “su” a continuación se refieren a la persona que participa en el estudio y no a usted.

### **PUNTOS CLAVE**

La iniciativa “Plataforma global de datos para familias con A-T” es un proyecto dirigido por participantes y supervisado por defensores de la investigación de la ataxia telangiectasia (A-T) que permitirá que personas con A-T y sus familias ayuden a transformar la investigación y el tratamiento de la enfermedad compartiendo sus datos genéticos e información de salud relacionada con investigadores de todo el mundo. Si las familias también aceptan que los investigadores las contacten con preguntas de seguimiento, la plataforma permitirá que la comunidad con A-T tenga un diálogo continuo con los investigadores y, posiblemente, permita acelerar el avance en la investigación de la A-T. El objetivo principal de este proyecto es crear un entorno donde la comunidad con A-T y sus familias contribuyan con sus datos genéticos y clínicos, y regulen la forma de compartir estos datos con los investigadores para comprender mejor la enfermedad.

#### **1. ¿Cuál es el propósito de esta iniciativa de investigación?**

Nosotros (los patrocinadores) deseamos comprender mejor los factores genéticos así como otros factores biológicos y relacionados con el estilo de vida que afectan a las personas con A-T para poder desarrollar terapias y diagnósticos más efectivos. Asociándonos directamente con las personas que padecen A-T y permitiendo un diálogo continuo con los investigadores podremos estudiar muchos más casos en todo el mundo y crear un recurso integral y en evolución para la genética y las características de salud de la A-T. Este es un paso fundamental para desarrollar posibles terapias y mejorar la atención.

## **2. ¿Qué tendré que hacer si acepto participar en este proyecto?**

- Deberá responder algunas preguntas sobre la forma en que su enfermedad lo ha afectado a usted y a su atención médica.
- Si está dispuesto, nos dará permiso para ponernos en contacto con su médico y obtener copias de sus expedientes médicos, y posiblemente confirmar su diagnóstico.
- Si acepta, participará periódicamente en estudios de investigación y cuestionarios adicionales sobre su afección y vida diaria escritos por los investigadores que se encuentran estudiando sus datos. Puede elegir no recibir estas invitaciones o rehusarse a responder preguntas individuales.
- Si está dispuesto, participará en el estudio de secuenciación del genoma, actualmente abierto para la inscripción, y deberá enviarnos una muestra de saliva en un paquete con franqueo pagado que le proporcionaremos.
- Si está dispuesto a participar con sus respuestas a las preguntas o con una muestra para el estudio de secuenciación genómica actualmente abierto para la inscripción, entiende que puede haber leyes en su país que desconocemos, pero se trata de una muestra voluntaria y no implica que otra persona proporcionará información de salud o material de una persona o realizará procedimientos de investigación. Es algo entre el individuo y la Plataforma global de datos para familias con A-T.

## **3. ¿Debo participar en esta iniciativa?**

No. La participación en cualquier sección de esta iniciativa es voluntaria. Si decide no participar, no será sancionado ni perderá ningún beneficio. Aun si decide participar, siempre podrá cambiar de opinión y solicitar que, en adelante, no se compartan sus datos. También puede elegir no recibir comunicaciones adicionales sobre estudios futuros. Su atención médica no cambiará tanto si decide participar como si no lo hace.

## **4. ¿Obtendré beneficios por participar?**

Es poco probable que su participación en este estudio mejore su salud de forma directa o inmediata. Sin embargo, la información que recopilamos puede ayudar en los proyectos de investigación para que un día se pueda brindar un mejor tratamiento y opciones de prevención de la A-T. Brindaremos novedades en nuestro sitio web sobre los descubrimientos clave de la investigación realizados gracias a su participación. No podremos brindarle ninguna información específica sobre sus propios datos genéticos. Si, en algún momento en el futuro, creemos que los análisis de sus resultados genéticos podrían tener un impacto o cambiar su diagnóstico de A-T, nos pondremos en contacto con su médico en caso de que usted lo haya aceptado con anticipación.

## **5. ¿Cuáles son los riesgos de participar en esta iniciativa de investigación?**

Existe un posible riesgo de que su información (que incluye información de sus expedientes médicos y posiblemente su información genética) pueda ser vista por individuos no autorizados. La divulgación accidental de su información genética podría usarse para identificarlo a usted y a los miembros de su familia. Sin embargo, hemos intentado minimizar el riesgo limitando minuciosamente el acceso a las computadoras que albergarán su información al personal de esta iniciativa de investigación y creando software protegido y de acceso controlado que contendrá información sobre su identidad (p. ej., nombre, fecha de nacimiento, domicilio) de forma cifrada.

Responder los cuestionarios podría hacer que se sienta incómodo o molesto. Si esto sucede, infórmelo al personal del estudio. Tiene derecho a negarse a responder cualquier pregunta.

**6. ¿Tendré que pagar algo por participar en esta iniciativa de investigación?**

No.

**7. ¿Quién utilizará mis muestras y verá mi información?**

Luego de quitar su nombre y otra información que lo identifique fácilmente (estos datos de identificación solo estarán disponibles para el personal del estudio en la Plataforma global de datos para familias con A-T que haya firmado acuerdos de confidencialidad y haya recibido una capacitación especial), sus datos genómicos e información de salud estarán disponibles para investigadores de todo el mundo mediante un repositorio de datos seguro y de acceso controlado desarrollado y operado por el Instituto Broad del MIT y Harvard. Solo tendrán acceso a sus datos los investigadores calificados que hayan obtenido autorización de parte de un comité de acceso a los datos seleccionado por la Plataforma global de datos para familias con A-T, conformada por miembros de familias A-T así como asesores médicos y científicos. Llearemos un registro de cada estudio en el que se haya utilizado su información.

Tenga en cuenta que sus registros del estudio (que incluyen sus expedientes médicos, su formulario de consentimiento firmado y otros datos) se divulgarán, según sea necesario para el estudio, con grupos que ejercen la supervisión normativa y del estudio. Por ejemplo, North Star Review Board podría ver su estudio y sus expedientes médicos. North Star Review Board es un grupo de personas que revisan estudios de investigación para proteger los derechos y el bienestar de los participantes de investigaciones.

**8. ¿Puedo dejar de participar en esta iniciativa de investigación?**

Sí, puede retirarse de este estudio de investigación en cualquier momento, y sus datos ya no se compartirán con los investigadores en estudios de investigación futuros. Sin embargo, la información que ya se haya compartido con los investigadores no podrá retirarse de sus estudios.

**9. ¿Qué sucede si tengo dudas?**

Si tiene preguntas, inquietudes o quejas, si considera que ha tenido un inconveniente relacionado con la investigación, o si desea hacer una consulta acerca de esta iniciativa y la plataforma de datos, envíe un correo electrónico a [support@atfamilies.org](mailto:support@atfamilies.org) o llame al número de teléfono que aparece en la primera página de este formulario, y solicite hablar con un miembro del personal de la Plataforma global de datos para familias con A-T capacitado en el manejo de la plataforma.

Si tiene preguntas sobre sus derechos por ser sujeto de una investigación, o si tiene preguntas, inquietudes o quejas sobre la investigación, puede comunicarse con la siguiente institución:

North Star Review Board  
Correo electrónico: [info@northstarreviewboard.org](mailto:info@northstarreviewboard.org)

North Star es un grupo de personas que revisan investigaciones de forma independiente.

North Star no estará en condiciones de responder algunas preguntas específicas sobre el estudio; por ejemplo, aquellas relacionadas con los horarios de las consultas. Sin embargo, puede comunicarse con North Star si no logra comunicarse con el personal de la investigación o si desea hablar con alguien ajeno al personal de la investigación.

## **LA PLATAFORMA GLOBAL DE DATOS PARA FAMILIAS CON A-T** **FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO COMPLETO PARA LA INVESTIGACIÓN**

### **A. Introducción**

Se lo invita a participar en una iniciativa que recopilará y analizará muestras biológicas e información de salud de personas con ataxia telangiectasia (A-T). El objetivo de esta iniciativa es crear una plataforma de datos a la que pueda acceder cualquier investigador calificado y autorizado por un consejo de acceso a los datos de A-T, y permitir que los investigadores tengan un diálogo continuo con la comunidad con A-T. Estos datos pueden ayudar a los investigadores a comprender mejor qué factores genéticos y de salud afectan a la A-T y, posiblemente, desarrollar formas de tratarla y prevenirla. Hasta el momento, más de 500 personas con A-T han participado en esta iniciativa de investigación.

Se le pide que participe en esta iniciativa porque le diagnosticaron A-T. Si se une a la iniciativa, le pediremos que responda preguntas sobre su afección y que comparta sus expedientes médicos. Periódicamente, publicaremos nuevos cuestionarios sobre su afección escritos por investigadores que se encuentran estudiando sus datos. Puede elegir no recibir estos nuevos cuestionarios y rehusarse a responder preguntas individuales.

También se lo invitará a participar en un estudio de secuenciación del genoma. El patrocinador desea usar una muestra de su saliva para observar sus genes o "ADN". El ADN se encuentra en sus células y es lo que nos hace únicos. El ADN controla cosas como el color del cabello o de los ojos. El ADN puede hacer que sea más propenso a adquirir ciertas enfermedades o afectar la forma en que un medicamento lo ayuda o le provoca efectos secundarios.

Si elige participar en el estudio genómico, deberá enviar una muestra de saliva y permitir que estudiemos su genoma mediante una tecnología llamada "secuenciación del ADN". La secuenciación del ADN es una forma de leer el ADN para identificar alteraciones que puedan contribuir a la composición y el comportamiento de las células. Sus datos genómicos e información de salud se estudiarán junto con los de otras personas con A-T en este estudio y se almacenarán para estudios futuros.

Este formulario describe esta iniciativa de investigación para ayudarlo a decidir si desea participar. El formulario describe lo que deberá hacer si se suma, así como los riesgos y beneficios de participar.

Si tiene dudas o no entiende algo en este formulario, debe preguntarle al personal del estudio. También debería hablar sobre su participación con cualquier persona que usted elija para comprender mejor este proyecto y sus opciones. No firme este formulario hasta que no hayan respondido sus preguntas y usted decida que quiere ser parte del proyecto.

### **B. ¿Cuál es el propósito de esta iniciativa de investigación?**

Deseamos comprender mejor la A-T con la esperanza de poder desarrollar terapias para esta enfermedad y mejorar el estándar de atención para las personas con A-T. Al asociarnos directamente con personas de todo el mundo, podremos crear el primer repositorio integral de datos genómicos y de salud sobre A-T, que constituye un paso fundamental en la investigación y el desarrollo de terapias. Además, haremos que estos datos estén disponibles de manera que cualquier investigador calificado en todo el mundo pueda acceder a ellos y analizarlos de forma conveniente. También permitiremos que los investigadores se pongan en contacto con los participantes que acepten responder preguntas de seguimiento y así acelerar la posibilidad de

Formulario de consentimiento para la investigación  
Para padres/tutores y participantes adultos (formulario en Internet)  
Plataforma global de datos para familias con A-T

descubrir nuevos hallazgos sobre la A-T. De esta manera, esperamos involucrar a las mejores mentes en los esfuerzos dirigidos a encontrar una cura para la A-T.

**C. ¿Quién patrocina esta iniciativa?**

El patrocinador de la iniciativa, A-T Children's Project, paga este estudio. La organización sin fines de lucro A-T Children's Project colabora con investigadores académicos e industriales de todo el mundo, organizando y apoyando investigaciones innovadoras, conferencias, equipos clínicos, plataformas de datos y biomarcadores, con el fin de optimizar las estrategias de tratamiento de la enfermedad, desarrollar nuevos tratamientos y encontrar una cura. La investigadora principal es empleada del patrocinador. Si tiene preguntas o dudas sobre esto, póngase en contacto con la investigadora principal para obtener más información.

**D. ¿Qué otras opciones existen?**

Participar en cualquier sección de esta iniciativa de investigación es voluntario; tiene la alternativa de no participar. Su decisión de no participar no afectará su atención médica de ningún modo ni implicará sanciones o pérdida de beneficios.

**E. ¿Qué implica la iniciativa de investigación?**

Para unirse a esta iniciativa, deberá responder algunas preguntas sobre su salud, los médicos que ha consultado, y su historia clínica y familiar. Si elige participar en el estudio de secuenciación del genoma, actualmente abierto para la inscripción, deberá enviarnos una muestra de saliva en un paquete con franqueo pagado que le proporcionaremos. Si acepta, obtendremos copias de su historia clínica en hospitales y centros donde haya recibido atención médica. También podemos brindarle una forma de cargar usted mismo sus expedientes médicos en nuestra plataforma.

Analizaremos el ADN de sus células (obtenidas de la muestra de saliva). No se necesitarán procedimientos adicionales.

Relacionaremos los resultados del análisis genético de su saliva y la información médica que se haya generado durante el curso de su tratamiento, así como con la información médica que brinde en nuestros cuestionarios en Internet.

Periódicamente, publicaremos cuestionarios sobre su afección escritos por investigadores que se encuentran estudiando sus datos para acelerar el progreso de la comprensión de la A-T. También le daremos la opción de participar en estudios de investigación adicionales en el futuro. Puede elegir no responder estos cuestionarios y no participar en estos estudios.

También podemos compartir su información con otros investigadores calificados para ser usada en sus propios estudios relacionados con la A-T, estudios que todavía no hayan sido diseñados, estudios relacionados con otras enfermedades o estudios que puedan tener fines comerciales (como el desarrollo o la aprobación de nuevos medicamentos). Es posible que ingresemos sus datos en repositorios centrales de datos de estudios de asociación del genoma completo para que la comunidad de investigadores pueda tener acceso a ellos. Cualquier investigación futura estará sujeta a requisitos de revisión y supervisión pertinentes de acuerdo con las normas federales que rigen la investigación. Su información se almacenará solo con un código numérico. Su nombre, número de identificación personal (por ejemplo, su número de seguro social en Estados Unidos o su número de seguro médico en Canadá) y otros datos que pudieran identificarlo fácilmente no se compartirán con bancos centrales de datos ni con otros investigadores.

Antes de poder acceder a su información o solicitar volver a contactarlo con cuestionarios de seguimiento, los investigadores deberán solicitar autorización a un comité de acceso a los datos, conformado por científicos expertos y representantes de familias con A-T, que procurarán que la investigación que propone el investigador se ajuste a los principios detallados en este formulario de consentimiento.

En algunos casos, si usted acepta, un investigador o médico de la investigación podría contactarlo para saber si le interesaría participar en un estudio de investigación diferente o futuro (relacionado con la A-T u otra afección) según la información que pueda encontrar en su muestra de saliva u otra información que haya brindado. Al final de este formulario tendrá la opción de indicar si desea que vuelvan a contactarse con usted o no.

Si el personal del estudio obtiene cualquier información nueva que podría hacerlo cambiar de opinión sobre su continuidad en el estudio, el personal se lo comunicará.

**F. ¿Quiénes pueden participar en esta iniciativa?**

Puede participar cualquier persona a la que le hayan diagnosticado A-T. Es posible que debamos contactarnos con su médico para confirmar el diagnóstico.

**G. ¿Por cuánto tiempo estaré en esta iniciativa de investigación?**

Inicialmente, su participación directa estará limitada al tiempo que tome obtener su consentimiento y recolectar muestras e información médica. Debido a que este proyecto incluye un repositorio de datos, sus datos genéticos y su información de salud se almacenarán indefinidamente para su uso en el futuro. Si acepta, también podemos volver a contactarlo para obtener novedades sobre su salud y atención médica, o para informarlo sobre otros estudios.

Sus muestras de saliva se refrigerarán y se almacenarán en un laboratorio seguro ubicado en Estados Unidos, y se utilizarán en la secuenciación del genoma. Luego de haber completado su secuenciación del genoma, sus muestras de saliva se desecharán de forma apropiada.

**H. ¿Qué tipo de información se podría encontrar en este estudio? ¿Podré verla?**

Esta investigación se realiza para obtener más conocimientos sobre la A-T, y no está previsto brindar información sobre su salud o tratamiento individuales. No recibirá los resultados de las pruebas genéticas. Los resultados no se incluirán en su expediente médico regular.

En el caso improbable de que los resultados sugieran que sus mutaciones de A-T deben someterse a un examen adicional por parte de su médico, puede solicitar (al final del formulario) que el personal del estudio se ponga en contacto con su médico y comparta esta información.

Si en algún momento en el futuro estos planes cambian y existe la posibilidad de entregar los resultados de la prueba genética individual, y le gustaría que le informen sobre sus resultados personales, puede indicarlo al final del formulario. En el caso de que ocurriera tal cambio, el personal del estudio se contactará con usted para explicarle los riesgos y beneficios de obtener los resultados de la investigación y para obtener su consentimiento individual para proporcionarle estos resultados a su médico. Si más adelante cambia de opinión, puede dar su consentimiento para que vuelvan a contactarlo.

Les brindaremos resultados generales y descubrimientos importantes a todos los participantes. Lo haremos mediante la actualización frecuente del sitio web que utilizó para informarse sobre este estudio. Además, nosotros o los investigadores con autorización para acceder a sus datos

publicaremos descubrimientos importantes realizados mediante estos estudios en revistas científicas, para que toda la comunidad de investigación pueda trabajar en conjunto para comprender mejor la A-T. Sus datos individuales no se publicarán en un modo en que pueda ser fácilmente identificado. Los resúmenes, que son una síntesis en lenguaje sencillo de los informes publicados, estarán disponibles para usted y el público en general.

**I. ¿Qué riesgos o molestias podría tener como resultado de su participación?**

Existe un riesgo reducido de que, por participar en esta iniciativa de investigación, su información médica y genética pueda ser vista por individuos no autorizados. La divulgación accidental de su información genética podría usarse para identificarlo a usted y a los miembros de su familia. Hemos intentado minimizar el riesgo limitando minuciosamente el acceso a las computadoras que albergarán su información al personal de esta iniciativa de investigación y creando software protegido y de acceso controlado que contendrá información sobre su identidad (p. ej., nombre, fecha de nacimiento, domicilio) de forma cifrada.

Existen leyes para proteger la privacidad y prohibir el uso indebido de su información. Sin embargo, es importante saber que aún existe el riesgo de que alguien pueda acceder a la información que hemos almacenado sobre usted, incluida la información sobre un miembro de su familia (por ejemplo, revelar que usted o un pariente por consanguinidad son portadores de una enfermedad genética).

**J. ¿Cuáles son los beneficios de la iniciativa de investigación?**

Es poco probable que su participación en este estudio mejore su salud de forma directa o inmediata. Sin embargo, la información que recopilamos puede ayudar en los proyectos de investigación para que un día se pueda brindar un mejor tratamiento y opciones de prevención de la A-T. La investigación realizada con su información genética y de salud podría dar como resultado la mejora de la atención médica así como el descubrimiento y desarrollo de nuevos medicamentos, pruebas o productos comerciales. No está planeado pagarle en caso de que se desarrollen pruebas o productos a partir de esta investigación.

**K. ¿Puedo dejar de participar en la iniciativa de investigación? ¿Cuáles son mis derechos?**

Puede dejar de participar en cualquier sección de esta iniciativa en cualquier momento.

Si nos informa que desea dejar de participar en el estudio, destruiremos todas las muestras de saliva o ADN que tengamos. No realizaremos ninguna prueba adicional con las muestras. Además, no recopilaremos ningún expediente médico adicional y dejaremos de compartir sus datos con los investigadores, y sus datos no se incluirán en ningún estudio futuro. Tampoco volveremos a contactarlo por estudios de investigación futuros. No podremos retirar la información que ya se haya utilizado o compartido con otros investigadores, o que haya sido incluida en análisis que ya se hayan presentado públicamente.

Los participantes que se inscriban en el estudio siendo menores de edad serán contactados nuevamente cuando cumplan la mayoría de edad para volver a confirmar su consentimiento para seguir utilizando sus datos existentes en el repositorio de datos. En ese momento, el participante puede decidir continuar en el proyecto o solicitar que sus datos dejen de compartirse. Si no se puede contactar al participante, el patrocinador seguirá utilizando los datos ya recopilados.

Para retirar su autorización, debe hacerlo por escrito y contactar a la investigadora principal que figura en la primera página de este formulario, o actualizar su perfil en el portal de usuario. Si

decide no participar, o no reúne los requisitos para hacerlo, o si se retira de este estudio de investigación, su atención presente o futura no se verá afectada, y no será sancionado ni perderá los beneficios a los que tiene derecho de otra manera.

Para los adultos que estén considerando la posibilidad de participar en el estudio:

¿Qué ocurre si trabajo para el centro donde se realiza el estudio o para el patrocinador del estudio? ¿Qué ocurre si soy familiar de alguien que trabaja para el centro donde se realiza el estudio o para el patrocinador del estudio?

Los empleados del centro donde se realiza el estudio y del patrocinador del estudio, así como los familiares de dichos empleados, no están obligados a participar en el estudio. Nadie debe influir o presionarlo para que participe. La decisión del empleado o de un familiar de este de participar en el estudio, o de dejar el estudio antes de que este finalice, no afectará el trabajo ni los beneficios laborales del empleado.

Para padres/tutores que estén considerando la posibilidad de permitir que su hijo participe en el estudio:

¿Qué ocurre si trabajo para el centro donde se realiza el estudio o para el patrocinador del estudio? ¿Qué ocurre si soy familiar de alguien que trabaja para el centro donde se realiza el estudio o para el patrocinador del estudio?

Los empleados del centro donde se realiza el estudio y del patrocinador del estudio así como los familiares de dichos empleados no están obligados a permitir que sus hijos participen en el estudio. Nadie debe influir o presionarlo para que su hijo participe. La decisión del empleado o de un familiar de este de permitir que su hijo participe en el estudio, o de que su hijo deje el estudio antes de que este finalice, no afectará el trabajo ni los beneficios laborales del empleado.

**L. ¿Me pagarán por participar en esta iniciativa de investigación?**

No le pagarán por participar en esta iniciativa de investigación.

**M. ¿Cuáles son los costos?**

Usted no deberá pagar ningún costo por participar en esta iniciativa de investigación.

Los beneficios médicos a los que accede habitualmente no se modificarán como consecuencia de su participación en esta iniciativa de investigación.

**N. ¿Qué sucede si me lesiono o enfermo por participar en este estudio de investigación?**

Como se describió anteriormente, los riesgos de participar en esta iniciativa de investigación están relacionados en su mayoría con la privacidad. Sin embargo, si cree que se lesionó por participar en cualquier sección de esta investigación, póngase en contacto con nosotros.

**O. ¿Qué sucede con la confidencialidad?**

Tomaremos medidas estrictas para proteger la confidencialidad y la seguridad de toda su información, pero no podemos garantizar una confidencialidad completa.

Si decide que le enviemos un kit de recolección de muestra para recolectar su saliva, se quitarán su nombre, número de identificación personal (por ejemplo, su número de seguro social en Estados Unidos o su número de seguro médico en Canadá) y otros datos que pudieran utilizarse para identificarlo fácilmente y se reemplazarán con un código. Cuando se



Formulario de consentimiento para la investigación  
Para padres/tutores y participantes adultos (formulario en Internet)  
Plataforma global de datos para familias con A-T

envíe la muestra a un laboratorio para realizar la secuenciación del ADN, las muestras se identificarán solo con este código.

El personal del estudio y sus asesores médicos revisarán los expedientes médicos que podamos recibir para obtener información sobre su afección y tratamiento.

Almacenaremos toda la información relacionada con el estudio que pueda identificarlo (incluidos sus expedientes médicos) en archivadores bajo llave y en archivos protegidos con contraseña en computadoras de la oficina de A-T Children's Project, y limitaremos el acceso a dichos archivos. La información que pueda identificarlo se ingresará durante la inscripción en un software basado en la web de acceso protegido, y solo el personal del estudio podrá acceder a ella. Es posible que compartamos información que pueda identificarlo o codificada, según sea necesario, con autoridades federales de supervisión o regulatorias, con North Star Review Board, que revisará la ejecución del estudio, o según lo exija la ley.

Cuando enviemos los resultados de la secuenciación del ADN y su información médica a bancos centrales de datos u otros investigadores, estos no contendrán su nombre, número de identificación personal (por ejemplo, su número de seguro social en Estados Unidos o su número de seguro médico en Canadá) ni otra información que pueda usarse para identificarlo fácilmente.

Los resultados de estudios de investigación futuros que utilicen la información de este centro de almacenamiento de datos pueden publicarse en documentos de investigación o incluirse en presentaciones que serán parte de la literatura científica. No será identificado en las publicaciones o presentaciones.

Tenga en cuenta que las entidades que procesan y almacenan sus datos para esta iniciativa de investigación se encuentran en los Estados Unidos y posiblemente en otros países donde las leyes no protegen su privacidad de la misma forma que las leyes de su país de residencia. En estos casos, el almacenamiento de sus datos puede estar sujeto a leyes de protección de datos menos restrictivas de estos países extranjeros y no a las leyes de su país. Sin embargo, se tomarán todas las medidas razonables para proteger su privacidad.

**P. ¿A quién debo contactar si tengo dudas sobre cualquier sección de esta iniciativa de investigación?**

Si tiene preguntas, inquietudes o quejas sobre la iniciativa, o si considera que ha tenido un inconveniente relacionado con la investigación, póngase en contacto con el personal de la investigación mencionado en la primera página de este formulario, envíe un correo electrónico a [support@atfamilies.org](mailto:support@atfamilies.org) o llame al +1 954-481-6611 o sin cargo en Estados Unidos y Canadá al 800-5-HELP-A-T (800-543-5728).

Puede hacer preguntas sobre el estudio en cualquier momento. Si tiene dudas o quejas, puede llamar al personal del estudio en cualquier momento. Si tiene dudas sobre los procedimientos del estudio, debe llamar al personal del estudio al teléfono que figura en la página 1 de este formulario.

North Star Review Board (North Star) revisó este estudio. North Star es un grupo de personas que revisan estudios de investigación para proteger los derechos y el bienestar de los participantes de investigaciones. La revisión de North Star no implica que el estudio carece de riesgos. Si tiene preguntas sobre sus derechos por ser participante de la investigación, no puede aclarar sus inquietudes o quejas con el personal del estudio, tiene una queja o tiene

Formulario de consentimiento para la investigación  
Para padres/tutores y participantes adultos (formulario en Internet)  
Plataforma global de datos para familias con A-T

preguntas generales sobre el significado de participar en un estudio de investigación, puede enviar un correo electrónico a North Star o visitar su sitio web en [learningirb.org](http://learningirb.org).

North Star Review Board  
Correo electrónico: [info@northstarreviewboard.org](mailto:info@northstarreviewboard.org)

North Star no estará en condiciones de responder algunas preguntas específicas sobre el estudio; por ejemplo, aquellas relacionadas con los horarios de las consultas. Sin embargo, puede comunicarse con North Star si no logra comunicarse con el personal de la investigación o si desea hablar con alguien ajeno al personal de la investigación.

#### **Q. Información sobre la participación**

Si decide firmar este formulario de consentimiento, le pediremos información para ponernos en contacto con sus médicos y con cualquier hospital en el que haya recibido tratamientos para su afección. No revelaremos detalles sobre los resultados de su participación en este estudio a ninguna de las personas que contactemos, pero les pediremos que nos proporcionen su historia clínica.

#### **R. Autorización para utilizar su información de salud para fines de investigación**

Debido a que la información sobre usted y su salud es personal y privada, en general no puede usarse en estudios de investigación sin su autorización por escrito. La ley federal exige que sus proveedores de atención médica y las instituciones de atención médica (hospitales, clínicas, consultorios médicos) protejan la privacidad de la información que lo identifica y hace referencia a sus afecciones físicas y mentales pasadas, presentes y futuras ("información de salud protegida").

Usted debe autorizar el uso y la divulgación de su información firmando este formulario, o no podrá estar en el estudio. Sin embargo, puede participar en la parte principal del estudio aun si no autoriza el uso y la divulgación de su información para las partes opcionales de este.

Si firma este formulario, sus proveedores de atención médica e instituciones de atención médica quedarán autorizados para divulgar su información de salud protegida a los investigadores del estudio para su uso en este repositorio de datos. El formulario tiene como finalidad brindarle información sobre cómo se utilizará o divulgará su información de salud en el estudio. Esta información solo se usará de acuerdo con este formulario de autorización y el formulario de consentimiento informado y según lo exija o permita la ley. Léalo con atención antes de firmarlo.

#### **1. ¿Qué información personal mía será utilizada o compartida con otros durante esta investigación?**

- a. Sus expedientes médicos, si decide compartirlos
- b. Sus muestras de saliva y secuencia del genoma, si decide participar en el estudio genético
- c. Nueva información de salud creada a partir de pruebas o cuestionarios relacionados con el estudio

#### **2. ¿Por qué se utilizará o compartirá mi información de salud protegida con otros?**

Entre las razones principales se encuentran las siguientes:

- a. para llevar a cabo y supervisar la investigación previamente descrita en este formulario;
- b. para asegurar que la investigación cumpla con los requisitos legales, institucionales y de acreditación;
- c. para realizar actividades de salud pública (incluida la notificación de eventos adversos o situaciones donde usted u otros puedan correr riesgos).

**3. ¿Quién usará o compartirá mi información de salud protegida?**

El personal del estudio de la Plataforma global de datos para familias con A-T usará o compartirá su información de salud protegida en relación con este estudio de investigación.

**4. ¿Con quién, además de la Plataforma global de datos para familias con A-T podría compartirse mi información de salud protegida?**

Si bien se harán todos los esfuerzos razonables para proteger la confidencialidad de su información de salud protegida (p. ej., datos que lo identifiquen, como su nombre y domicilio), esta también podría compartirse con las siguientes entidades:

- a. Autoridades federales y estatales/provinciales o agencias similares (por ejemplo, el Departamento de Salud y Servicios Humanos, la Administración de Alimentos y Medicamentos, el Departamento de Salud de Canadá, los Institutos Nacionales de la Salud o la Oficina para la Protección de Seres Humanos en Estudios de Investigación), u otros organismos gubernamentales nacionales o extranjeros si así lo exige la ley o es necesario para fines de supervisión.
- b. North Star Review Board
- c. Individuos o entidades externos que necesitan acceder a esta información para cumplir funciones relacionadas con la ejecución de esta investigación, como empresas de almacenamiento de datos.

Algunas personas que pueden recibir su información de salud protegida podrían no tener que cumplir con las reglas y los requisitos de privacidad. Ellos, de hecho, pueden compartir su información con terceros sin su permiso.

**5. ¿Por cuánto tiempo se utilizará o compartirá mi información de salud protegida con otros?**

No hay una fecha establecida en la que la información de salud protegida que se usa o comparte en esta investigación será destruida, ya que una investigación es un proceso continuo.

**6. Declaración de derechos de privacidad:**

- a. Usted tiene el derecho de revocar su autorización para que la Plataforma global de datos para familias con A-T utilice o comparta su información de salud protegida. No podremos retirar toda la información que ya se haya utilizado o compartido con terceros. Para revocar su autorización, debe realizarlo por escrito y contactar a la investigadora que figura en la primera página de este formulario.
- b. Si revoca la autorización, no podrá continuar en el estudio. Puede revocar la autorización para la(s) parte(s) opcional(es) del estudio y continuar en el estudio principal.
- c. Tiene el derecho de solicitar acceso a su información de salud protegida que sea utilizada o compartida durante esta investigación y que esté relacionada con su tratamiento o el pago de su tratamiento. Para solicitar esta información,

póngase en contacto con su médico, que se la solicitará a los directores de la investigación.

\_\_\_\_\_  
Firma <<electrónica>> del participante  
o del representante legal

\_\_\_\_\_  
Fecha

## **S. Documentación del consentimiento**

### ***Instrucciones para otorgar el consentimiento y la conformidad:***

*Consentimiento: Los sujetos capaces de dar su consentimiento deben firmar en la línea correspondiente que se encuentra a continuación.*

*Los sujetos mayores de edad deben firmar en la línea correspondiente que se encuentra a continuación.*

*En el caso de los sujetos adultos que no puedan dar su consentimiento, este deberá ser otorgado por el representante legal.*

*El consentimiento de los sujetos menores de edad debe ser otorgado por el padre, la madre o el tutor.*

*En el caso de los sujetos que sean menores de edad al iniciar su participación en el estudio y que cumplan la mayoría de edad en el transcurso de este, en el momento oportuno el sujeto deberá dar su consentimiento para seguir participando en la sección que se encuentra a continuación.*

*Conformidad: No es obligatoria para los sujetos menores de 6 años y para los adultos con capacidad reducida que tengan un representante legal.*

*Los sujetos de 7 a 17 años de edad deben expresar su conformidad por escrito mediante el Formulario de conformidad para niños.*

Acepto lo siguiente:

- Los investigadores pueden usar mi información de salud, información médica, los resultados de la secuenciación del ADN (como se indica en las casillas a continuación) y cualquier otro dato que yo comparta mediante esta plataforma para estudios de investigación futuros, incluidos estudios que aún no se han diseñado, estudios para la A-T, estudios que involucren enfermedades diferentes de la A-T o estudios que puedan tener fines comerciales, sujetos a la revisión y aprobación del comité de acceso a los datos de A-T. Esta información se almacenará sin datos de identificación en un sistema de almacenamiento de computación en nube administrado por el Instituto Broad.
- Los investigadores pueden compartir esta información con investigadores calificados de modo que no incluya mi nombre, número de identificación personal (por ejemplo, mi número de seguro social en Estados Unidos o mi número de seguro médico en Canadá) o cualquier otra información que pueda usarse para identificarme fácilmente, para que otros investigadores calificados la utilicen y realicen futuros estudios de investigación, incluidos estudios que todavía no hayan sido diseñados, estudios de la A-T, estudios que involucren enfermedades diferentes de la A-T o estudios que puedan tener fines comerciales.

Marque las casillas a continuación para indicar si acepta las siguientes opciones. Si marca “no” en alguna de las opciones, aun puede participar en la iniciativa.

**SÍ**

☐

**NO**

☐

El personal del estudio puede contactarme para enviarme cuestionarios de seguimiento de la investigación e invitaciones para participar en estudios adicionales. Puedo decidir ignorar tales cuestionarios o invitaciones.

☐☐

El personal del estudio puede realizar (o colaborar con otros para realizar) la secuenciación del ADN de la muestra de saliva que les enviaré y almacenar la muestra hasta que se haya completado correctamente la secuenciación del genoma.

☐☐

El personal del estudio puede solicitarles mis expedientes médicos a mis médicos y hospitales.

☐☐

El personal del estudio puede contactarme en caso de que sea posible entregar resultados genéticos a mi médico o a mí.

☐☐

El personal del estudio puede contactarse con mi médico si un investigador informa resultados de análisis genéticos sobre mis mutaciones de A-T.

Mi firma a continuación indica que:

- He tenido tiempo suficiente para leer el formulario de consentimiento y considerar mi participación (o la de mi hijo) en este estudio.
- Todas mis preguntas fueron respondidas adecuadamente.
- Deseo participar (o permitir que mi hijo participe) en este estudio de investigación. Entiendo que pueden existir leyes en mi país que la Plataforma global de datos para familias con A-T desconoce.
- Me han informado que mi participación (o la de mi hijo) es voluntaria y si decido no participar, esto no afectará mi atención médica (o la de mi hijo).
- Me han informado que si decido participar ahora (o permitir que mi hijo participe), puedo decidir dejar de estar en el estudio (o retirar a mi hijo del estudio) en cualquier momento.
- Acepto permitir la recolección, el uso y la divulgación de mi información (o la de mi hijo) tal como se describió anteriormente.
- Al firmar este formulario, no renuncio a ninguno de mis derechos legales (o los de mi hijo).
- Pueden imprimir una copia de este documento para conservarlo.

\_\_\_\_\_  
Nombre del participante en letra de imprenta

\_\_\_\_\_  
Fecha

*Si el participante no tiene la facultad legal para dar el consentimiento para su participación:*

Soy padre/madre/tutor o representante legal del participante cuyo nombre figura anteriormente y doy mi consentimiento para que participe en este estudio de investigación. También doy mi autorización para la recolección, el uso y la divulgación de la información del participante.

\_\_\_\_\_  
Nombre del padre/madre/tutor  
o del representante legal

\_\_\_\_\_  
Fecha

Atestiguo que la persona que brinda el consentimiento ha tenido tiempo suficiente para considerar esta información, pudo hacer preguntas y ha aceptado participar en el estudio de forma voluntaria.

\_\_\_\_\_  
Nombre de la persona que explica  
el consentimiento en letra de imprenta

\_\_\_\_\_  
Fecha

**DECLARACIÓN DEL TESTIGO**

En calidad de tercero imparcial, fui testigo de la totalidad de la conversación que se sostuvo acerca del consentimiento y de la firma de la persona que dio su consentimiento en este formulario.

\_\_\_\_\_  
Nombre del testigo en letra de imprenta

\_\_\_\_\_  
Fecha