

# Angelman Registry

## INFORMATION SHEET

### Languages Available

- [English](#)
- [Italiano](#)
- [Español](#)
- [漢語](#)

# Parent/Carer Information Sheet

**Project Title: Global Angelman Syndrome Registry**

## Principal Investigators:

|                                   |   |                               |                      |
|-----------------------------------|---|-------------------------------|----------------------|
| A/Prof Honey Heussler             | Children's Health<br>Queensland Hospital and<br>Health Services, Brisbane | h.heussler@health.qld.gov.au  | Tel +61(7) 3163 1636 |
| Prof Matthew Bellgard             | Queensland University of<br>Technology                                    | matthew.bellgard@qut.edu.au   | Tel +61(7) 3138 9749 |
| Megan Tones (registry<br>curator) | Queensland University of<br>Technology, Brisbane                          | curator@angelmanregistry.info | TBC                  |

**You are being invited to take part in a global registry as the parent/ caregiver of a child or an adult who has a diagnosis of Angelman Syndrome (AS). Before you decide to take part, it is important for you to understand why this registry has been built and what it will involve. Please read this information sheet and discuss it with relatives, friends and clinicians caring for your child/ adult with AS, if you wish. If you have any further questions, please contact a member of the research team above.**

**Participation in the registry is voluntary. Please take the time to decide whether you would like to take part, or not.**

## Project Overview

The Global Angelman Syndrome Registry was initiated by the Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics (FAST) Australia with support from Mater Research in Brisbane and the Royal Children's Hospital in Melbourne. FAST Australia is an organisation of families and professionals dedicated to finding a cure for Angelman Syndrome and related disorders through funding research, education, and advocacy. The Foundation is committed to assisting individuals living with Angelman Syndrome to realise their full potential and quality of life. We are confident that our goals are now within reach and together, with your help, we will change lives. Established in 2010, FAST Australia is a Health Promotion Charity with DGR status that is registered with the Australian Charities and Not-for-Profits Commission (ACNC).

The registry is being coordinated by Queensland University of Technology. The lead researcher is Associate Professor Honey Heussler from the Children's Health Queensland Hospital and Health Services. Professor Matthew Bellgard heads the contribution of Queensland University of Technology. The Global Angelman Syndrome Registry was created using the Rare Disease Registry Framework (RDRF), which was developed by the Centre for Comparative Genomics at Murdoch University. The registry is currently hosted by the Trial Ready Registry Framework (TRRF) at Queensland University of Technology (QUT).

The aim of the registry is to establish an electronic repository containing information about your child/ adult affected by Angelman Syndrome. Having an electronic record of individuals with AS means that we can identify groups of individuals with AS from all over the world, who might be able to participate in clinical trials and other research to help

develop new therapies for AS. The registry will contain all the data that researchers will need, including each child/ adult's diagnosis, symptoms, and other important aspects of their disorder.

Registry data collected over time will also be used to compile a natural history data set for individuals with Angelman Syndrome. Descriptive and statistical analysis techniques will be used to develop an understanding of the health and medical, behavioural, and developmental outcomes of individuals with Angelman Syndrome according to phenotype, genotype or other characteristics of their diagnosis, as well as demographic factors. This may help to enhance understanding of the long term clinical outcomes and natural history of AS, which may help to shape future research in treating this disorder. Third party researchers not affiliated with this project may also apply to the Global Angelman Syndrome Registry governance committee to access data for research purposes.

See the sections **“Will information about me and my child/ adult be kept confidential?”** and **“How will my child/ adult's data be used?”** for further information below.

The registry is patient driven, meaning that parents and caregivers take an active role in participating in the registry. Recruitment for the registry takes place online via participating global Angelman Syndrome organisations, which provide links to the online registry.

Before you consider registering your child/ adult's details, it is important that you understand what is involved and what will be done with the information you provide. This form contains answers to some of the questions you might have on the registry. At the end of the form, and after you have had some time to think about it, we shall ask if you wish to register.

If you do, we shall ask you to submit an online consent form saying that you agree to join to start entering data into the registry. If you have any questions, please contact us before consenting to join the registry.

### **How will I benefit from registering?**

This registry aims to benefit individuals living with AS. You will be contacted as a parent/ caregiver of a child/ adult with AS when requests from doctors or researchers are received to help assess possible new treatments (clinical trials). Secure records of your child/ adult's clinical details will be used to determine whether such trials would be suitable for your child/ adult with AS. If you consent, you will be contacted using the details you provide to the registry to advise of upcoming trials or studies you may wish to take part in. Your name will not be given to researchers or external groups. Rather you will be given information about the study for you to decide whether you wish to take part. You will not receive any payment or any other financial benefit because of joining the registry. The results of research arising from the registry may have business potential (if for example utilised by a pharmaceutical company to develop a new drug) but you will not receive financial benefits from such development.

Other possible benefits to being involved in the registry are:

1. You will be informed as a parent/ caregiver about suitable clinical trials that your child/ adult with AS might be eligible to join.
2. The details collected will also provide information for doctors interested in the best standards of care for Angelman Syndrome.
3. Information collected in the registry may help to progress research into the study of Angelman Syndrome.
4. The information may help with service planning for people with Angelman Syndrome and their families in various locations.

## What information will I be asked to provide about my child/ adult with Angelman Syndrome?

Once you have consented to participate in the registry you will be able to complete a series of modules that will take approximately 1.5 to 2 hours to complete. We suggest that you collect any information you have on your child/ adult's diagnosis, tests, and development to make this process easier (however they can be added at a later date). Similarly if you find that you don't have enough time to complete all the information in one block you can login again and complete at a later date.

The current modules are:

- Demographics
- My Child/ Adult's History (Complete first)
  - Newborn and infancy history
  - History of diagnosis and results
  - Hospitalisations and Surgical Procedures
  - Epilepsy
  - Medications, interventions and therapies
  - Clinical trials and studies
- 6 Month Check Up
- Illnesses and medical problems (Every 12 months)
- Communication (Every 1-2 years)
- Behaviour and development (Every 1-2 years)
- Sleep (Every 1-2 years)
- My Child/ Adult's Treatment (update as needed)
  - Change in Seizure Activity
  - New Hospitalisations or Surgical Procedures
  - New Medication or Changed Dose
  - Stopped Medication
  - New Therapy Service or Changed Frequency or Duration
  - Stopped Therapy Service
  - Trial/ Study Participation
  - Clinic Attendance
  - Pathology and diagnostics

You will be asked to review the information that you have provided about the individual with AS and update any changes to their condition. Additional modules may also be added over time.

## I want my child/ adult with AS to be involved in a clinical trial. If I register, is this guaranteed?

No. Although one of the main aims of this registry is to make it easier for individuals with AS to be recruited for clinical trials, there is no guarantee that providing your details will mean you will be automatically approached to take part in a clinical trial. For example, if the researchers are looking for individuals who have UPD only, we would let all of those who have UPD know that a trial is coming up.

Doctors or researchers coordinating a clinical trial may approach the registry governance committee to provide details about the clinical trial and eligibility requirements. If the clinical trial satisfies the requirements of the registry governance committee, the principal investigators and curator will review the details of suitable trial candidates and contact parents/ caregivers to share information about the trial and provide contact details for the trial team.

Please note that the doctors/ researchers conducting the trial may need to assess the child/ adult with AS in greater detail, during which it may be clear that other developments in their health or details not recorded on the registry mean that the trial is not suitable for them.

### **Will information about me and my child/ adult be kept confidential?**

All information received will be treated confidentially. Every effort will be made to ensure your data is kept safe but we remind you to be vigilant when entering information online. Details of your child/ adult's specific diagnosis as well as personal information about you and your child/ adult (name, age, address, gender) will be stored on the database. This information is all required to enable us to match you with criteria for prospective clinical trials and better understand Angelman Syndrome. Only doctors and scientists involved in this project who are given specific permission will be allowed to look at this personal information. The information you provide can be made available to your treating doctor if you consent to this. If any research or other documents based on information from the registry is published, they will not include identifiable information (your child/ adult's name, date of birth and clinic information, or your name and contact details).

The Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Australia, and participating global partners in this project, along with associated researchers do not have access to any personal details or identifying information. If the Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Australia or any participating global partners request data for research purposes they will be subject to the same requirements as any other application for data and you will be contacted by the data curator prior to such information being provided (see below **How will my child/ adult's data be used?**).

Please note that non identifiable data must be stored for a minimum of 15 years as required by Australian government regulations (National Health & Medical Research Council Guidelines). In the case of children, data must be stored up until they reach the age of 18 years, and 15 years thereafter. The research team will take all reasonable steps to protect participants' personal information and data against breaches of security or loss in accordance with the Federal Privacy Act.

### **Do I have to enrol my child/ adult with AS in the registry and can I withdraw if I change my mind?**

Enrolling your child/ adult with AS in the registry is voluntary. Should you wish to withdraw your child/ adult's information from the registry you will be free to do so at any time without having to provide any explanation. If you wish to withdraw your child/ adult with AS from the registry, you should get in touch with the registry curator. Contact details are provided above. Joining or leaving the registry will in no way affect the care your child/ adult receives for his/ her condition.

### **How will my child/ adult's data be used?**

The data you share with the registry is very helpful and will improve upon current knowledge and understandings about people with Angelman Syndrome. Your information can also help to inform and plan new research about Angelman Syndrome and therapeutics. Registry data will be used for the following purposes:

- Recruitment into clinical trials and therapeutic studies;
- Recruitment for surveys and other non-experimental research;
- Linking registry data with data from other Angelman Syndrome Studies;
- Research and analysis of anonymised registry data sets; and
- Uploading of non-identifiable data to an online data analytics platform.

### ***Recruitment into clinical trials and therapeutic studies***

One of the main aims for participation in the registry is to help recruitment into clinical trials and therapeutic studies. If your child/ adult is potentially eligible for a clinical trial or therapeutic study, we will contact you directly about the study if

you provide consent for us to do so. You will then be able to decide about whether you wish to participate in the study. Your information will not be shared with external researchers for the purposes of clinical trials or therapeutic studies.

### ***Recruitment for surveys and other non-experimental research***

The Global Angelman Syndrome Registry also assists in recruiting participants for survey and non-experimental research about Angelman Syndrome. If you have consented for us to contact you about research studies, we will contact you directly to advise you of any surveys or non-experimental research you may be eligible for. You will then be able to decide about whether you wish to participate in the study. Your information will not be shared with external researchers for the purposes of surveys or non-experimental studies.

### ***Linking registry data with data from other Angelman Syndrome Research Projects***

Researchers from other Angelman Syndrome research projects (external researchers) may request registry data from their participants to link with the data collected by their study. Such data linkages will potentially add value to Angelman Syndrome research and reduce participant burden. A list of Angelman Syndrome research projects are included under the clinical trials sections of the registry, "Additional Information." For external researchers to request data to link with their study, they must:

- Show evidence of ethical clearance to conduct their research from an independent ethical review board;
- Provide a copy of the participant information and consent sheet; and
- Provide written documentation explaining how the registry data will be used in their study.

It will be necessary to provide identifiable (e.g. your child/ adult's name and date of birth) or reidentifiable (deidentified data that can be made identifiable with a code or by matching the information with another data set) information to external researchers in order to link your child/ adult's registry data with data collected by the external researcher. As per the Federal Privacy Act, we will never provide any personal information (including you or your child's name, date of birth or contact information) to external researchers without your written consent.

If you have consented for us to contact you about research studies, we will contact you directly if there is an opportunity to link your child/ adult's registry data with another study that your child/ adult is part of. If you wish for your data to be linked, you will be required to provide written consent for us to release your identifiable information to the external researchers.

The governance committee will make every endeavour to ensure external researchers understand their obligations regarding protecting your privacy. Please note that once identifiable data are accessed by external researchers the Angelman Registry no longer has control over its use or further sharing. Data protection laws may differ from the Federal Privacy Act outside of Australia. However, the United States of America and the European Union are recognised as having data protection systems equal to or greater than the Australian system.

### ***Research and analysis of anonymised registry data sets***

Your child/ adult's de-identified data (with your child/ adult's name, date of birth and clinic information, or your name and contact details removed from the data set) may be accessed as part of the full Angelman Syndrome registry data set by external researchers wishing to analyse registry data for the purposes of conducting their own research into Angelman Syndrome. All external researchers must do the following to access a de-identified dataset:

- Submit a research proposal to the Global Angelman Syndrome Registry governance committee (the governance committee), who will decide whether the external research meets the standards and aims of the registry; and
- Show evidence of ethical clearance to conduct research using secondary data (data that has already been collected) from an independent ethical review board.

Any data sets released to external researchers will not identify you or your child/ adult by name. De-identified data sets will be anonymised by removing all identifiable information including name, date of birth, address, and open comment sections (which may include names of individuals or clinicians, or other potentially identifiable information). However, please note that if your child/ adult with AS has a rare mutation or other distinct feature your information may be re-identifiable by those who are aware of your child/ adult's condition.

The governance committee will make every endeavour to ensure external researchers understand their obligations regarding protecting your privacy. Please note that once de-identified data sets are accessed by external researchers the Angelman Registry no longer has control over its use or further sharing. Data protection laws may differ from the Federal Privacy Act outside of Australia. However, the United States of America and the European Union are recognised as having data protection systems equal to or greater than the Australian system.

### ***Uploading of non-identifiable data to third party data analytics platforms***

De-identified data from the Global Angelman Syndrome Registry will be made accessible online via third party data analytics platforms. The purpose of these platforms is to enable parents/caregivers, researchers, clinicians, pharmaceutical and other interested parties to query statistical information about registry participants. Examples of statistical information include the average age at which participants took their first steps or the percentage of individuals taking common anti-epilepsy drugs.

Any data which may identify a registry participant such as names, date of birth, clinic information or contact details, or may potentially identify an individual (such as rare genotype or remote location), is removed before it is shared with the platform. Data will only be provided on the condition that the platform and its users will comply with all applicable laws and regulations relating to privacy, security, and data protection. To further prevent re-identification, only aggregated (grouped) results of five or more cases will be provided in response to queries. Users will not be able to view individual child/ adult records.

If you do not wish for your child/ adult's data to be accessed through third party data analytics platforms, you have the option of not consenting to your child/ adult's data being made available in this way.

### **How will our details be updated?**

You will be able to update any registry details via the web page including parent/ caregiver contact details or any changes to your child/ adult with Angelman Syndrome's condition. You will be sent reminders to update information about your child/ adult with Angelman Syndrome's condition and/ or complete a follow up module about your child/ adult's condition. However, you may also need to update information about your child/ adult's condition at other times, such as following clinic visits. You may also contact us at any time if you need to amend your details. Each year you will be contacted to see if you are still happy to have your details included on the registry. You are free to have your child/ adult's information withdrawn from the registry at any time.

If you have provided consent for us to do so, we will also contact the nominated specialist in charge of your child/ adult's medical care if required. You may change your child/ adult's nominated specialist or withdraw consent for us to contact them at any time.

### **Who is funding the research?**

This study has been funded by the Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics (FAST) Australia and there is no conflict of interest on the part of any of the researchers.

### **Who has reviewed this project?**

This study has been reviewed and approved by the Mater Misericordiae Ltd Human Research Ethics Committee (EC00332). Should you wish to discuss the study in relation to your rights as a participant, or should you wish to make an independent complaint, you may contact the Coordinator or Chairperson, Human Research Ethics Committee, Mater Misericordiae Ltd, Level 2 Aubigny Place, Raymond Terrace South Brisbane 4101 or telephone (07) 3163 1585, email: [research.ethics@mater.uq.edu.au](mailto:research.ethics@mater.uq.edu.au).

### **What if I have any concerns?**

If you have any concerns or other questions about this study or the way it has been carried out, you should contact the data curator, Dr Megan Tones at [curator@angelmanregistry.info](mailto:curator@angelmanregistry.info).

Alternatively, you may contact one of the other investigators on the telephone numbers or email addresses provided on page 1 of this document.

Should you wish to discuss the study in relation to your rights as a participant, or should you wish to make an independent complaint, you may contact the Coordinator or Chairperson, Human Research Ethics Committee, Mater Misericordiae Ltd Level 2 Aubigny Place, Raymond Terrace South Brisbane 4101 or telephone +617 3163 1585, email: [research.ethics@mater.uq.edu.au](mailto:research.ethics@mater.uq.edu.au).

In addition, if you have any complaints or concerns specific to data security, you may wish to contact the Australian Federal Privacy Commissioner: telephone: 1300 363 992; email: [enquiries@oaic.gov.au](mailto:enquiries@oaic.gov.au).

**Thank you for taking the time to read this information sheet**



## CONSENT FORM FOR PARENTS/ CARERS

### Global Angelman Syndrome Registry

Name of Researcher:

A/Prof Honey Heussler Children's Health Queensland Hospital and Health Services, Brisbane

**Please provide your informed consent by checking the boxes below. Consent questions 1 – 8 are required for inclusion in the registry, while consent questions 9 - 12 are optional.**

**A copy of the Parent/ Carer Information presented here is available by clicking on the "Information Sheet - Please Read!" link at the top of this page. There is no need to sign or upload this form unless you are giving consent for the research team to contact your clinician on your behalf (see item 9 below).**

|  |               |
|--|---------------|
| 1. I confirm that I have read and understand the information sheet (V10.7) dated 1 February 2022, for the above study. I have had the opportunity to consider the information, ask questions and have had these answered satisfactorily. | Mandatory     |
| 2. I understand that my participation is voluntary and that I am free to withdraw at any time, without giving any reason, without my medical care or legal rights being affected.  | Mandatory     |
| 3. By entering data into the registry, I understand that I give consent for the storage of data on my child/ adult with Angelman Syndrome in the Global Angelman Syndrome Registry.  | Mandatory     |
| 4. I understand that the storing of data will allow contact to be made with me if a suitable clinical trial/ research study becomes available for my child/ adult with Angelman Syndrome.  | Mandatory     |
| 5. However, I accept that allowing my data to be stored on this database does not mean my child/ adult with Angelman Syndrome will automatically be entered into future clinical trials/ research studies.                               | Mandatory     |
| 6. I understand that the data I provide may be used to inform and plan future research.  | Mandatory     |
| 7. I understand that the results from future research may not have any direct implications for me or my family.  | Mandatory     |
| 8. I am happy to consent for my child/ adult with AS to be included in this registry.  | Mandatory     |
| 9. I confirm I am happy for the specialist in charge of my medical care to be contacted to verify diagnostic information.  | Not mandatory |
| 10. I confirm that I am happy for my de-identified data to be made available for analysis through third party platforms  | Not mandatory |
| 11. I consent to being contacted to complete additional modules/ for longitudinal follow up.   | Not mandatory |
| 12. I consent to being contacted about clinical trials and research studies that my child/ adult with Angelman Syndrome may be eligible to participate in.   | Not mandatory |

Please sign here (parent/ caregiver):

\_\_\_\_\_

Name of Patient:

\_\_\_\_\_

Date Signature:

\_\_\_\_\_

## Foglio informativo per genitori/caregiver

**Titolo del progetto: Registro globale della sindrome di Angelman**

**Ricercatori principali:**

|                                      |   |                               |                      |
|--------------------------------------|---|-------------------------------|----------------------|
| Prof. associata Honey Heussler       | Ospedale Pediatrico e Servizi Sanitari del Queensland, Brisbane | h.heussler@health.qld.gov.au  | Tel +61(7) 3163 1636 |
| Prof Matthew Bellgard                | Queensland University of Technology                             | matthew.bellgard@qut.edu.au   | Tel +61(7) 3138 9749 |
| Megan Tones (curatrice del registro) | Queensland University of Technology, Brisbane                   | curator@angelmanregistry.info | Tel - DA CONFERMARE  |

La invitiamo a prendere parte a un registro globale in qualità di genitore/caregiver di un soggetto (bambino o adulto) a cui è stata diagnosticata la sindrome di Angelman (AS). Prima di accettare o rifiutare l'invito, è importante che comprenda il motivo per cui è stato costituito questo registro e le sue implicazioni. La preghiamo di leggere il presente foglio informativo e di parlarne con parenti, amici e professionisti che si occupano del suo bambino/adulto con AS, se lo desidera. Se dovesse avere ulteriori domande, contatti un membro del team di ricerca indicato qui sopra.

**La partecipazione al registro è volontaria. Prenda il tempo necessario per decidere se desidera partecipare oppure no.**

### Panoramica del Progetto

Il Registro globale della sindrome di Angelman è un'iniziativa della Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics (FAST) Australia con il sostegno di Mater Research di Brisbane e del Royal Children's Hospital di Melbourne. FAST Australia è un'organizzazione di famiglie e professionisti che si dedicano alla ricerca di una cura per la sindrome di Angelman e per malattie correlate tramite il finanziamento della ricerca, la diffusione e promozione di informazioni. L'organizzazione si impegna ad aiutare chi convive con la sindrome di Angelman a realizzare al massimo le proprie possibilità e la propria qualità della vita. Siamo sicuri che i nostri obiettivi siano ora più raggiungibili che mai e insieme, con il suo aiuto, saremo in grado di cambiare vite.. Fondata nel 2010, FAST Australia è registrata presso l'ACNC (Australian Charities and Not-for-Profits Commission, Commissione australiana degli enti benefici e no profit).

Il registro è coordinato dalla Queensland University of Technology. Il ricercatore capo nel Queensland è la Professoressa associata Honey Heussler dell'Ospedale e Servizi Sanitari del Queensland per la salute infantile. Il Professor Matthew Bellgard è a capo del team della Queensland University of Technology. Il Registro globale della sindrome di Angelman è stato creato tramite il Rare Disease Registry Framework (RDRF), sviluppato dal Centro per la genomica comparativa della Murdoch University. Il registro è attualmente ospitato dal Trial Ready Registry Framework (TRRF) presso la Queensland University of Technology (QUT).

Lo scopo del registro è la costituzione di un database elettronico contenente informazioni sul suo soggetto affetto da sindrome di Angelman. Avere un registro elettronico dei soggetti con AS ci consente di identificare gruppi di individui con AS in tutto il mondo, che potrebbero essere in grado di partecipare a studi clinici e altre ricerche per contribuire allo sviluppo di nuove terapie per l'AS. Il registro conterrà tutti i dati necessari ai ricercatori, inclusa la diagnosi di ciascun bambino/adulto, i sintomi e altri aspetti importanti della malattia.

Le informazioni raccolte nel tempo nel registro saranno inoltre utilizzate per compilare un database sulla storia naturale per gli individui con sindrome di Angelman. Si utilizzeranno tecniche di analisi descrittiva e statistica per sviluppare una conoscenza della salute e delle cure mediche, degli outcome comportamentali e di sviluppo dei soggetti con sindrome di Angelman in base al fenotipo, al genotipo o ad altre caratteristiche della loro diagnosi, così come a fattori demografici. Questo potrebbe aiutare a migliorare la comprensione degli outcome clinici a lungo termine e della storia naturale dell'AS, il che potrà contribuire alla definizione di nuove ricerche sul trattamento di questa sindrome. Anche ricercatori di terze parti non affiliati al progetto possono richiedere al consiglio amministrativo del Registro globale della sindrome di Angelman accedere ai dati per scopi di ricerca.

Consulti i paragrafi **“Le informazioni riguardanti me e il mio bambino/adulto resteranno riservate?”** e **“In che modo saranno usati i dati del mio bambino/adulto?”** di seguito per ulteriori informazioni.

La compilazione del registro dipende dai pazienti, il che significa che i genitori e i caregiver hanno un ruolo attivo nella partecipazione al registro. Il reclutamento per il registro avviene online tramite le organizzazioni globali per la sindrome di Angelman partecipanti, che forniscono il collegamento al registro online.

Prima di considerare se registrare i dettagli del suo bambino/adulto, è importante che comprenda le implicazioni di tale registrazione e come verranno utilizzate le informazioni che fornisce. Questo modulo contiene le risposte ad alcune delle domande che potrebbe incontrare sul registro. Alla fine del modulo, e dopo aver avuto un po' di tempo per pensarci, le chiederemo se desidera registrarsi.

In caso affermativo, le chiederemo di inviare un modulo di consenso online in cui accetta di partecipare e iniziare a immettere dati nel registro. Se ha domande, la preghiamo di contattarci prima di acconsentire a partecipare al registro.

### **Quali vantaggi avrò dalla registrazione?**

Lo scopo del registro è essere utile alle persone che vivono con l'AS. Sarà contattato/a in quanto genitore/caregiver di un bambino/adulto con AS quando riceveremo richieste da medici o ricercatori al fine di valutare nuovi possibili trattamenti (studi clinici). La documentazione protetta dei dettagli clinici del bambino/adulto sarà utilizzata per determinare se tali studi potrebbero essere adatti al suo bambino/adulto con AS. Se acconsente, sarà contattato/a tramite i dettagli da lei forniti al registro per ricevere informazioni sugli studi previsti ai quali potrebbe voler partecipare. Il suo nome non sarà comunicato ai ricercatori o a gruppi esterni. Al contrario, le invieremo le informazioni necessarie per decidere se desidererà partecipare. Non riceverà alcun pagamento né altri vantaggi economici per la sua partecipazione al registro. I risultati delle ricerche che prenderanno il via dal registro potrebbero condurre a progetti commerciali (per esempio, potrebbero essere utilizzati da aziende farmaceutiche per sviluppare nuovi farmaci) ma lei non riceverà vantaggi economici da tale sviluppo.

Altri possibili vantaggi della partecipazione al registro sono:

1. In quanto genitore/caregiver, sarà informato/a sugli studi clinici rilevanti per i quali il suo bambino/adulto con AS potrebbe essere idoneo.
2. I dettagli raccolti forniranno inoltre informazioni per i medici interessati a ottenere migliori standard di cura per la sindrome di Angelman.
3. Le informazioni raccolte nel registro possono contribuire a far progredire la ricerca nello studio della sindrome di Angelman.
4. Le informazioni possono contribuire alla pianificazione di servizi per le persone con sindrome di Angelman e le loro famiglie in diverse parti del mondo.

## **Quali informazioni mi sarà chiesto di fornire a proposito del mio bambino/adulto con sindrome di Angelman?**

Una volta acconsentito a partecipare al registro, potrà passare al completamento di una serie di moduli che richiederà circa 1,5/2 ore. Le suggeriamo di raccogliere le eventuali informazioni relative alla diagnosi, agli esami e allo sviluppo del bambino/adulto per semplificare il processo (sebbene queste possano essere aggiunte successivamente). Allo stesso modo, se si rende conto di non avere tempo a sufficienza per completare tutte le informazioni in un'unica sessione, potrà effettuare nuovamente l'accesso e completare la compilazione in un secondo momento.

I moduli attualmente disponibili sono:

- Dati demografici
- Anamnesi di mio figlio/adulto (da compilare prima)
  - Neonato e infanzia
  - Diagnosi e risultati
  - Ricoveri e Procedure Chirurgiche
  - Epilessia
  - Farmaci, interventi e terapie
  - Sperimentazioni e studi clinici
- Check up dei 6 mesi
- Malattie e problemi medici (ogni 12 mesi)
- Comunicazione (ogni 1-2 anni)
- Comportamento e sviluppo (ogni 1-2 anni)
- Sonno (ogni 1-2 anni)
- Terapie di mio figlio/dell'adulto (aggiornare se necessario)
  - Cambiamenti dell'attività convulsiva
  - Nuovi ricoveri o procedure chirurgiche
  - Nuovi farmaci o modifiche del dosaggio
  - Farmaci interrotti
  - Nuovo servizio terapeutico o modifica della frequenza o della durata
  - Servizi di terapia interrotti
  - Partecipazione a Sperimentazioni/Studi
  - Presenza in clinica
  - Patologia e diagnosi

Ogni anno le verrà chiesto di rivedere le informazioni fornite sull'individuo con AS e di aggiornare le informazioni in caso di cambiamenti nella condizione del soggetto. Nel tempo, potrebbero inoltre essere aggiunti altri moduli da compilare..

## **Desidero che il mio bambino/adulto con AS partecipi a uno studio clinico. Se mi iscrivo, questo è garantito?**

No. Sebbene uno degli scopi principali di questo registro sia facilitare il reclutamento di soggetti con AS per gli studi clinici, non c'è garanzia che fornire informazioni significhi automaticamente che sarete contattati per partecipare a uno studio. Per esempio, se i ricercatori stanno cercando individui solo con UPD, faremo sapere a tutti i soggetti con UPD dello studio in programma.

I medici o i ricercatori che coordinano uno studio clinico possono contattare il consiglio amministrativo del registro per fornire dettagli sullo studio clinico e sui requisiti di idoneità. Se lo studio clinico soddisfa i requisiti del consiglio amministrativo del registro, i ricercatori principali e il curatore rivedranno i dettagli dei candidati adatti per lo studio e contatteranno i genitori/caregiver per condividere con loro le informazioni sullo studio e forniranno i recapiti all'equipe responsabile dello studio stesso.

Si noti che i medici/ricercatori che conducono lo studio potrebbero dover valutare il bambino/adulto con AS in maggior dettaglio e durante tale valutazione potrebbe emergere che altri sviluppi riguardanti la sua salute o dettagli non inseriti nel registro non lo rendono idoneo allo studio.

### **Le informazioni riguardanti me e il mio bambino/adulto resteranno riservate?**

Tutte le informazioni ricevute saranno trattate come riservate. Sarà fatto tutto il possibile per garantire che i suoi dati siano sicuri, ma le ricordiamo di essere vigile quando immette informazioni online. I dettagli sulla diagnosi specifica del suo bambino/adulto, nonché le informazioni personali sue e del suo bambino/adulto (nome, età, indirizzo, sesso) saranno salvate nel database. Tutte queste informazioni sono necessarie per consentirci di abbinarvi ai criteri relativi ai potenziali studi clinici e comprendere meglio la sindrome di Angelman. Solo i medici e i ricercatori coinvolti in questo progetto e a cui è stata concessa un'autorizzazione specifica potranno consultare queste informazioni. Se saranno pubblicate ricerche o altri documenti basati sulle informazioni del registro, questi non includeranno informazioni identificabili (nome del bambino/adulto, data di nascita e informazioni sulla clinica o il suo nome e i recapiti).

La Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Australia e i partner globali partecipanti a questo progetto, insieme ai ricercatori associati, non hanno accesso a nessun dato personale o informazione identificativa. Qualora la Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Australia o qualsiasi partner globale partecipante richieda i dati per scopi di ricerca, essi saranno soggetti agli stessi requisiti di qualsiasi altra richiesta di dati e Lei verrà contattato/a dal curatore dei dati prima che tali informazioni vengano fornite (vedere di seguito **Come saranno usati i dati del mio bambino/adulto?**)

Si noti che i dati non identificabili devono essere conservati per un minimo di 15 anni secondo le normative del governo australiano (National Health & Medical Research Council Guidelines). Nel caso dei bambini, i dati devono essere conservati fino a che i soggetti non raggiungano i 18 anni e, successivamente, per 15 anni. Il team di ricerca prenderà tutte le misure ragionevoli per proteggere le informazioni personali e i dati dei partecipanti contro le violazioni della privacy e le perdite, in conformità al Federal Privacy Act.

### **Sono obbligato/a a iscrivere il mio bambino/adulto con AS nel registro? Posso rimuoverlo se cambio idea?**

L'iscrizione del suo bambino/adulto con AS al registro è su base volontaria. Se desidererà ritirare le informazioni relative al suo bambino/adulto dal registro sarà libero/a di farlo in qualunque momento, senza dover fornire una spiegazione. Se desidera ritirare il suo bambino/adulto con AS dal registro, deve contattare il curatore del registro. I dettagli di contatto sono forniti qui sopra. L'iscrizione o il ritiro dal registro non influenzeranno in nessun modo le cure che il bambino/adulto riceve per la sua patologia.

### **In che modo saranno usati i dati del mio bambino/adulto?**

I dati che condivide il registro sono molto utili e miglioreranno le attuali conoscenze e la comprensione delle persone con sindrome di Angelman. Le sue informazioni possono anche aiutare a informare e pianificare nuove terapie e ricerche sulla sindrome di Angelman. I dati anagrafici verranno utilizzati per le seguenti finalità:

- Reclutamento in studi clinici e studi terapeutici;
- Reclutamento per sondaggi e altre ricerche non sperimentali;
- Collegamento dei dati del registro con i dati di altri studi sulla sindrome di Angelman;
- Ricerca e analisi di set di dati anagrafici anonimi; e
- Caricamento di dati non identificabili su una piattaforma di analisi dei dati online.

### ***Reclutamento in studi clinici e studi terapeutici***

Uno degli obiettivi principali della partecipazione al registro è aiutare il reclutamento nelle sperimentazioni cliniche e negli studi terapeutici. Se il suo bambino/adulto è potenzialmente idoneo per una sperimentazione clinica o uno studio

terapeutico, la contatteremo direttamente in merito allo studio se ci fornisce il consenso a farlo. Sarà quindi in grado di decidere se desidera partecipare allo studio. Le sue informazioni non saranno condivise con ricercatori esterni ai fini di studi clinici o studi terapeutici.

### ***Reclutamento per sondaggi e altre ricerche non sperimentali***

Il registro globale della sindrome di Angelman aiuta anche a reclutare partecipanti per sondaggi e ricerche non sperimentali sulla sindrome di Angelman. Se ha acconsentito ad essere contattato in merito a studi di ricerca, la contatteremo direttamente per informarla su eventuali sondaggi o ricerche non sperimentali per cui potrebbe essere idoneo. Sarà quindi in grado di decidere se desidera partecipare allo studio. Le sue informazioni non saranno condivise con ricercatori esterni ai fini di sondaggi o ricerche non sperimentali.

### ***Collegamento dei dati del registro con i dati di altri progetti di ricerca sulla sindrome di Angelman***

I ricercatori di altri progetti di ricerca sulla sindrome di Angelman (ricercatori esterni) possono richiedere i dati del registro ai loro partecipanti per collegarli ai dati raccolti dal loro studio. Tali collegamenti di dati aggiungeranno potenzialmente valore alla ricerca sulla sindrome di Angelman e ridurranno l'onere dei partecipanti. Un elenco di progetti di ricerca sulla sindrome di Angelman è incluso nelle sezioni degli studi clinici del registro. Affinché i ricercatori esterni possano richiedere dati da collegare al loro studio, devono:

- Mostrare prove di autorizzazione etica a condurre la loro ricerca da un comitato di revisione etica indipendente;
- Fornire una copia del modulo di consenso informato dei partecipanti; e
- Fornire documentazione scritta che spieghi come verranno utilizzati i dati del registro nel loro studio.

Sarà necessario fornire a ricercatori esterni informazioni identificabili (es. nome e data di nascita di suo figlio/adulto) o non identificabili (dati non identificati che possono essere resi identificabili con un codice o abbinando le informazioni con un altro insieme di dati) al fine di collegare i dati anagrafici di suo figlio/adulto con i dati raccolti dal ricercatore esterno. Secondo la legge federale sulla privacy, non forniremo mai alcuna informazione personale (incluso il suo nome o il nome di suo/a figlio/a, la data di nascita o le informazioni di contatto) a ricercatori esterni senza il suo consenso scritto.

Se ha acconsentito ad essere contattato in merito a studi di ricerca, la contatteremo direttamente se dovesse presentarsi l'opportunità di collegare i dati del registro di suo figlio/adulto con un altro studio a cui suo figlio/adulto ha partecipato. Se desidera che i suoi dati siano collegati, le sarà richiesto di fornire il consenso scritto affinché possiamo distribuire le sue informazioni identificabili a ricercatori esterni.

Il consiglio amministrativo farà tutto il possibile per garantire che i ricercatori esterni comprendano i propri obblighi in materia di protezione della privacy. Tuttavia, la preghiamo di notare che una volta che i ricercatori esterni accedono ai dati identificabili, il Registro Angelman non ha più il controllo sul loro utilizzo o su un'ulteriore condivisione. Le leggi sulla protezione dei dati possono differire dal Federal Privacy Act al di fuori dell'Australia. Tuttavia, gli Stati Uniti d'America e l'Unione Europea sono riconosciuti come dotati di sistemi di protezione dei dati uguali o superiori al sistema australiano.

### ***Ricerca e analisi di set di dati anagrafici anonimizzati***

I dati disidentificati riguardanti il suo bambino/adulto (nome del bambino/adulto, data di nascita e informazioni sulla clinica o nome e recapiti rimossi dal set di dati) possono essere consultati come parte dell'intero database del registro della sindrome di Angelman da ricercatori esterni non coinvolti nel registro che desiderano condurre ricerca sulla sindrome di Angelman. Tutti i ricercatori esterni devono fare quanto segue per accedere ai dati disidentificati:

- Inviare una proposta di ricerca al consiglio amministrativo del Registro della sindrome di Angelman (il consiglio amministrativo), che deciderà se la ricerca esterna risponde agli standard e agli scopi del registro; e

- Mostrare prove di autorizzazione etica per condurre la ricerca utilizzando dati secondari (i dati sono già stati raccolti) da un comitato di revisione etica indipendente;

Qualsiasi set di dati rilasciato a ricercatori esterni non identificherà il Suo nome o quello di suo figlio/adulto. I set di dati disidentificati verranno resi anonimi rimuovendo tutte le informazioni identificabili, inclusi nome, data di nascita, indirizzo e sezioni di commenti aperti (che possono includere nomi di individui o medici o altre informazioni potenzialmente identificabili). Tuttavia, la preghiamo di notare che se il bambino/adulto presenta una mutazione rara o un'altra caratteristica distintiva, le sue informazioni potrebbero essere identificabili da coloro che sono a conoscenza della condizione del bambino/adulto.

Il consiglio amministrativo farà tutto il possibile per garantire che i ricercatori esterni comprendano i propri obblighi in materia di protezione della privacy. Tuttavia, la preghiamo di notare che una volta che i ricercatori esterni accedono ai dati disidentificati, il Registro Angelman non ha più il controllo sul loro utilizzo o su un'ulteriore condivisione. Le leggi sulla protezione dei dati possono differire dal Federal Privacy Act al di fuori dell'Australia. Tuttavia, gli Stati Uniti d'America e l'Unione Europea sono riconosciuti come dotati di sistemi di protezione dei dati uguali o superiori al sistema australiano.

### ***Caricamento di dati non identificabili su piattaforme di analisi dei dati di terze parti***

I dati non identificati dal registro globale della sindrome di Angelman saranno resi accessibili online tramite piattaforme di analisi dei dati di terze parti. Lo scopo di queste piattaforme è di consentire a genitori/caregiver, ricercatori, medici, farmaceutici e altre parti interessate di richiedere informazioni statistiche sui partecipanti al registro. Esempi di informazioni statistiche includono l'età media in cui i partecipanti hanno mosso i primi passi o la percentuale di individui che assumono comuni farmaci antiepilettici.

Tutti i dati che possono identificare un partecipante al registro, come nomi, data di nascita, informazioni sulla clinica o dettagli di contatto, o possono potenzialmente identificare un individuo (come genotipo raro o posizione remota), vengono rimossi prima di essere condivisi con la piattaforma. I dati saranno forniti solo a condizione che la piattaforma e i suoi utenti rispettino tutte le leggi e i regolamenti applicabili in materia di privacy, sicurezza e protezione dei dati. Per prevenire ulteriormente la reidentificazione, in risposta alle domande verranno forniti solo i risultati aggregati (raggruppati) di cinque o più casi. Gli utenti non saranno in grado di visualizzare i singoli registri di bambini/adulti.

Se non desidera che i dati di suo figlio/adulto siano accessibili tramite piattaforme di analisi dei dati di terze parti, ha la possibilità di non consentire che i dati di suo figlio/adulto siano resi disponibili in questo modo.

### **Come saranno aggiornati i nostri dettagli?**

Potrà aggiornare qualunque dettaglio del registro tramite la pagina web; tra questi, le informazioni di contatto del genitore/caregiver o qualunque cambiamento nella condizione del bambino/adulto con sindrome di Angelman. Le invieremo alcuni promemoria per l'aggiornamento delle informazioni relative alla condizione del bambino/adulto con sindrome di Angelman. Tuttavia, potrebbe dover aggiornare le informazioni sulle condizioni del bambino/adulto in altri momenti, ad esempio in seguito a una visita. Può inoltre contattarci in qualunque momento se necessita di modificare i suoi dettagli. Ogni anno, sarà contattato/a per verificare che sia ancora d'accordo all'inclusione dei suoi dettagli nel registro. È libero/a di richiedere il ritiro delle informazioni relative al suo bambino/adulto dal registro in qualunque momento. Se ce ne ha fornito il consenso, contatteremo anche lo specialista indicato, responsabile dell'assistenza medica del suo bambino/adulto, se necessario. Può cambiare lo specialista indicato del suo bambino/adulto o revocare il consenso a contattarlo in qualsiasi momento..

### **Chi finanzia la ricerca?**

Questo studio è stato finanziato dalla Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics (FAST) Australia e non esiste conflitto di interessi da parte di nessun ricercatore.

## **Chi ha revisionato questo progetto?**

Questo studio è stato rivisto e approvato dal Comitato etico per la ricerca sugli umani di Mater Misericordiae Ltd (EC00332). Se desidera discutere dello studio a proposito dei suoi diritti di partecipante o se desidera esporre una lamentela indipendente, può contattare il coordinatore o il presidente del comitato etico per le ricerche sugli umani, Mater Misericordiae Ltd, Level 2 Aubigny Place, Raymond Terrace South Brisbane 4101 o telefono +617 3163 1585, email: [research.ethics@mmri.mater.org.au](mailto:research.ethics@mmri.mater.org.au).

## **Cosa fare in caso di dubbi?**

Se ha dubbi o altre domande relative a questo studio o al modo in cui è stato condotto, contatti la curatrice dei dati Dott. Megan Tones all'indirizzo [curator@angelmanregistry.info](mailto:curator@angelmanregistry.info).

In alternativa, può contattare uno degli altri ricercatori tramite il numero di telefono o l'indirizzo email fornito a pagina 1 del presente documento.

Se desidera discutere dello studio a proposito dei suoi diritti di partecipante o se desidera esporre una lamentela indipendente, può contattare il coordinatore o il presidente del comitato etico per le ricerche sugli umani, Mater Misericordiae Ltd, Level 2 Aubigny Place, Raymond Terrace South Brisbane 4101 o telefono +617 3163 1585, email: [research.ethics@mmri.mater.org.au](mailto:research.ethics@mmri.mater.org.au).

Inoltre, se ha reclami o dubbi riguardanti nello specifico la sicurezza dei dati, può contattare l'Australian Federal Privacy Commissioner: telefono: 1300 363 992; email: [enquiries@oaic.gov.au](mailto:enquiries@oaic.gov.au).

**La ringraziamo per il tempo dedicato alla lettura di questo foglio informativo.**



## MODULO DI CONSENSO PER GENITORI/CAREGIVER

### Registro globale della sindrome di Angelman

Nome del ricercatore:

Prof. associata Honey Heussler Mater Research, Brisbane

**La preghiamo di fornire il suo consenso informato selezionando le caselle di seguito. Le domande da 1 a 8 del consenso sono obbligatorie per l'inclusione nel registro, mentre le domande da 9 a 12 sono facoltative.**

**Una copia delle informazioni per i genitori/caregiver qui presentate è disponibile facendo clic sul link "Foglio informativo - si prega di leggere" nella parte superiore di questa pagina. Non è necessario firmare o caricare questo modulo a meno che non desideri dare il suo consenso al team di ricerca di contattare il suo medico a suo nome (veda il punto 9 di seguito).**

|  |                  |
|--|------------------|
| 1. Confermo di aver letto e compreso il foglio informativo (V10.7) datato 1 febbraio 2022. Ho avuto occasione di prendere in considerazione le informazioni, fare domande e ricevere risposte soddisfacenti.                     | Obbligatorio     |
| 2. Comprendo che la mia partecipazione è volontaria e che sono libero/a di ritirarmi in qualunque momento, senza fornire spiegazioni, senza che le cure mediche o i miei diritti legali subiscano conseguenze.                   | Obbligatorio     |
| 3. Immettendo dati nel registro, comprendo che sto dando il mio consenso all'archiviazione di tali dati relativi al mio bambino/adulto con sindrome di Angelman nel Registro globale della sindrome di Angelman.                 | Obbligatorio     |
| 4. Comprendo che l'archiviazione dei dati mi consentirà di essere contattato/a se si rende disponibile uno studio clinico/di ricerca adeguato per il mio bambino/adulto con sindrome di Angelman.                                | Obbligatorio     |
| 5. Tuttavia, accetto il fatto che il consenso all'archiviazione dei miei dati in questo database non significa che il mio bambino/adulto con sindrome di Angelman parteciperà automaticamente a studi clinici/di ricerca futuri. | Obbligatorio     |
| 6. Comprendo che i dati da me forniti possono essere usati per la documentazione e la pianificazione di ricerche future.   | Obbligatorio     |
| 7. Comprendo che i risultati delle ricerche future potrebbero non avere alcuna implicazione diretta per me o la mia famiglia..   | Obbligatorio     |
| 8. Accetto di dare il mio consenso ad includere il mio bambino/adulto con sindrome di Angelman nel registro..  | Obbligatorio     |
| 9. Confermo di accettare che lo specialista da me indicato che si occupa dell'assistenza medica sia contattato se necessario.  | Non obbligatorio |
| 10. Confermo di essere d'accordo che i miei dati disidentificati siano resi disponibili per l'analisi tramite piattaforme di terze parti.  | Non obbligatorio |
| 11. Acconsento a essere contattato/a per completare ulteriori moduli/per un follow-up longitudinale.   | Non obbligatorio |

|   |                  |
|---|------------------|
| 12. Acconsento a essere contattato/a a proposito di studi clinici e di ricerca per i quali il mio bambino/adulto con sindrome di Angelman potrebbe essere idoneo. | Non obbligatorio |
|---|------------------|

Si prega di firmare qui (genitore/caregiver):

\_\_\_\_\_

Nome del paziente:

\_\_\_\_\_

Data Firma:

\_\_\_\_\_

Español

## Hoja de información para padres/cuidadores

**Título del Proyecto: Registro Global del Síndrome de Angelman**

### Investigadores Principales:

|  |   |                               |                      |
|--|---|-------------------------------|----------------------|
| Profesora Asociada Honey Heussler          | Children's Health<br>Queensland Hospital and<br>Health Services, Brisbane | h.heussler@health.qld.gov.au  | Tel +61(7) 3163 1636 |
| Profesora Matthew Bellgard                 | Queensland University of<br>Technology                                    | matthew.bellgard@qut.edu.au   | Tel +61(7) 3138 9749 |
| Administradora del Registro<br>Megan Tones | Queensland University of<br>Technology                                    | curator@angelmanregistry.info | TBC                  |

**Usted ha sido invitado a participar en un Registro Global como padre/cuidador de una persona (niño o adulto) que está diagnosticado con Síndrome de Angelman (SA). Antes de aceptar o declinar la invitación, es importante que comprenda por qué se ha creado el Registro y lo que ello supone. Por favor, lea esta hoja de información y, si lo desea, consulte con familiares, amigos y sanitarios que cuidan de su hijo/adulto con SA. Si tiene más preguntas, por favor contacte con un miembro del equipo de investigación mencionado anteriormente.**

**La participación en el Registro es voluntaria. Por favor, tómese el tiempo que necesite para decidir si quiere o no participar.**

### Descripción del Proyecto

El Registro global del Síndrome de Angelman ha sido iniciado por la Fundación para la curación del Síndrome de Angelman (FAST) Australia con el apoyo de Mater Research en Brisbane y el Royal Children's Hospital en Melbourne. FAST Australia es una organización de familias y profesionales dedicados a encontrar una cura para el Síndrome de Angelman y trastornos relacionados, mediante la financiación de la investigación, la educación y la promoción. La Fundación se compromete a ayudar a las personas con Síndrome de Angelman para que alcancen su máximo potencial y calidad de vida. Confiamos en que nuestros objetivos están ahora a nuestro alcance y que juntos, con su ayuda, cambiaremos vidas. Creada en 2010, FAST Australia es una organización benéfica de promoción de la salud con estatus de DGR que está registrada en la Australian Charities and Not for-Profits Commission (ACNC).

El Registro está siendo coordinado en Queensland por Mater Research, y está siendo apoyado por el Royal Children's Hospital en Melbourne. La investigadora principal de Queensland es la Profesora Asociada Honey Heussler del Lady Cilento Children's Hospital. La profesora Katrina Williams está al frente de la contribución del Royal Children's Hospital de Melbourne. El Registro Global del Síndrome de Angelman fue creado dentro del Marco de Registro de Enfermedades Raras (RDRF), que fue desarrollado por Comparative Genomics at Murdoch University.

El objetivo del Registro es establecer un repositorio electrónico que contenga información sobre su familiar afectado por el síndrome de Angelman. Tener un Registro electrónico de las personas con SA nos permite identificar grupos de personas con SA de todo el mundo, que podrían participar en ensayos clínicos y otras investigaciones para ayudar a

desarrollar nuevas terapias para el SA. El Registro contendrá todos los datos que los investigadores puedan necesitar, incluyendo el diagnóstico de cada niño/adulto, los síntomas y otros aspectos importantes de su trastorno

Los datos recogidos a lo largo del tiempo, también se utilizarán para compilar un conjunto de datos de historia natural para individuos con síndrome de Angelman. Se utilizarán análisis descriptivos y técnicas estadísticas para alcanzar una mayor comprensión de los aspectos de salud y médicos, conductuales y de desarrollo en individuos con SA, de acuerdo a su fenotipo, genotipo y otras características de su diagnóstico, así como a factores demográficos. Esto podría ayudar a mejorar el conocimiento a largo plazo del pronóstico clínico e historia natural del SA, lo que podría ayudar a configurar la investigación futura en el tratamiento de este trastorno.

Investigadores externos que no participen en este proyecto también pueden solicitar al comité de gobierno del Registro Global del Síndrome de Angelman para: 1) acceder a datos sin identificación (detalles de contacto y otros datos personales que puedan identificarle a usted o a su niño/adulto, incluidos nombres, fecha de nacimiento y la información clínica se eliminarán de sus respuestas antes de la publicación) con fines de investigación ó 2) acceder a datos identificables (sus respuestas en el Registro incluida la información que identificará a su niño como su nombre y fecha de nacimiento) con el permiso de los participantes.

Vea las secciones "**¿La información sobre mi niño/adulto y sobre mi persona, ¿será tratada de forma confidencial? Y "¿Cómo se usarán los datos de mi niño/adulto?" Para más información Puede verlo a continuación.**

El Registro está impulsado por los pacientes, lo que significa que los padres y cuidadores participan activamente en el Registro. El reclutamiento para el Registro se lleva a cabo online a través de la participación en Organizaciones Globales del Síndrome de Angelman, que proporcionan enlaces al registro online.

Antes de considerar registrar los detalles de su niño/adulto, es importante que usted entienda lo que implica y lo que se hará con la información que usted proporciona. Este formulario contiene respuestas a algunas de las preguntas que puede que usted tenga sobre el Registro. Al final del formulario, después de haber tenido tiempo para pensarlo, le preguntaremos si desea registrarse.

Si usted se registra, le pediremos que envíe un formulario de consentimiento online diciendo que acepta unirse para comenzar a introducir datos en el Registro. Si tiene alguna pregunta, por favor, póngase en contacto con nosotros antes de confirmar el consentimiento.

### **¿Cómo me beneficiaré al registrarme?**

Este Registro tiene como objetivo beneficiar a las personas que padecen el SA. Usted será contactado como padre/cuidador de un niño/adulto con SA cuando se reciban solicitudes de médicos o investigadores para ayudar a identificar posibles nuevos tratamientos (ensayos clínicos). Se utilizarán registros seguros de los datos clínicos de su niño/adulto para determinar si tales ensayos serán o no adecuados para su niño/adulto con SA. Si usted da su consentimiento, será contactado usando los detalles que proporcione al Registro, para asesorar sobre los próximos ensayos o estudios en los que podría estar interesado en participar. Su nombre no se facilitará a los investigadores o grupos externos, sino que se le dará la información que se requiera en caso de que desee participar. Usted no recibirá ningún pago ni beneficio económico por unirse al Registro. Los resultados de las investigaciones derivadas del Registro pueden tener un beneficio comercial (sí por ejemplo, son utilizados por una compañía farmacéutica para desarrollar un nuevo medicamento) pero usted no recibirá beneficios económicos de tal desarrollo.

Otros posibles beneficios de participar en el Registro:

1. Se le informará como padre/cuidador sobre los ensayos clínicos adecuados para los que su niño/adulto con SA podría ser seleccionado para participar.
2. Los detalles recogidos también proporcionarán información a los médicos interesados en los mejores estándares de atención para el síndrome de Angelman
3. La información recogida en el Registro puede favorecer la investigación en el estudio del síndrome de Angelman.
4. La información puede ayudar con la planificación de servicios para las personas con síndrome de Angelman y sus familias en diferentes lugares.

### **¿Qué información se me pedirá que proporcione sobre mi niño/adulto con síndrome de Angelman?**

Una vez que haya dado el consentimiento para participar en el Registro, podrá rellenar una serie de módulos que le llevarán aproximadamente entre 1,5 y 2 horas en completarse. Sugerimos que recoja toda la información que

tenga sobre el diagnóstico, pruebas y el desarrollo de su niño/adulto para facilitar este proceso (no obstante, se pueden seguir añadiendo posteriormente) Igualmente, si descubre que no tiene suficiente tiempo para completar toda la información de un bloque entero, puede volver a iniciar la sesión y finalizar en otro momento.

Los módulos actuales son:

- |   |  |
|---|--|
| 0. Demografía                             | 6. Epilepsia                                 |
| 1. Historial de recién nacido e infancia  | 7. Medicación e intervenciones               |
| 2. Historial del diagnóstico y resultados | 8. Sueño                                     |
| 3. Enfermedades o problemas médicos       | 9. Escala de trastornos del sueño para niños |
| 4. Historial médico                       | 10. Patología y Diagnóstico                  |
| 4.5 Comunicación                          | 11. Información Adicional                    |
| 5. Comportamiento y Desarrollo            |  |

Cada año se le solicitará revisar la información facilitada acerca del paciente con SA y actualizar cualquier cambio en su estado. También, con el tiempo, puede que se vayan añadiendo módulos adicionales.

### **Yo quiero que mi niño/adulto con SA participe en un ensayo clínico. Si me registro, ¿está garantizado?**

No. Aunque uno de los principales objetivos de este Registro es facilitar el reclutamiento de personas con SA para ensayos clínicos, no hay garantía de que por el hecho de proporcionar sus datos signifique que automáticamente participará en un ensayo clínico. Por ejemplo, si los investigadores están buscando individuos que tienen DUP (Disomía Uniparental), solamente permitiremos que todos los que tienen DUP conozcan que un ensayo está empezando.

Los médicos o investigadores que coordinan un ensayo clínico pueden dirigirse al comité de gobierno del Registro para proporcionar detalles sobre el ensayo clínico y los requisitos de elegibilidad. Si el ensayo clínico satisface los requisitos del comité de gobierno del Registro, los investigadores principales y el Administrador revisarán los detalles de los potenciales candidatos y se comunicarán con los padres/cuidadores para compartir información sobre el ensayo y les proporcionarán los detalles de contacto del equipo del ensayo.

Es importante puntualizar que los médicos o investigadores que dirijan el ensayo pueden necesitar evaluar al niño/adulto con SA con mayor detalle, durante lo cual puede ocurrir que debido a otros datos sobre su salud o detalles no recogidos en el Registro signifiquen que el ensayo no es adecuado para ellos.

### **¿Se mantendrá la confidencialidad sobre mis datos y los de mi niño/adulto?**

Toda la información recibida será tratada confidencialmente. Se hará todo lo posible para garantizar que sus datos se mantengan seguros, pero le recordamos que debe estar atento dado que la información se introduce via online. En la base de datos se almacenarán detalles del diagnóstico específico de su niño/adulto, así como información personal sobre usted y su niño/adulto (nombre, edad, dirección, sexo). Toda esta información está solicitada para permitirnos agruparle con los criterios de futuros ensayos clínicos y para entender mejor el síndrome de Angelman. Sólo los médicos y científicos involucrados en este proyecto, que tengan permiso específico, podrán ver esta información personal. Si está de acuerdo, la información que usted proporciona puede ponerse a disposición de su médico. Si se publica cualquier investigación u otros documentos basados en la información del Registro, no se incluirá información identificable como el nombre de su niño/adulto, fecha de nacimiento e información clínica, o su nombre y detalles de contacto.

La Fundación para la Curación del Síndrome de Angelman Australia, y los colaboradores globales participantes en este proyecto, junto con los investigadores asociados, no tienen acceso a ningún dato personal o información de identificación. Si la Fundación para la Curación del Síndrome de Angelman Australia o cualquier socio global participante solicita datos con fines de investigación, estarán sujetos a los mismos requisitos que cualquier otra solicitud de datos y el Administrador se comunicará con usted antes de proporcionar dicha información (ver más abajo **¿Cómo se utilizarán los datos de mi niño/adulto?**)

Por favor, tenga en cuenta que los datos no identificables deben ser almacenados durante un mínimo de 15 años según lo dispuesto por las regulaciones gubernamentales australianas (National Health & Medical Research Council Guidelines). En el caso de los niños, los datos deben almacenarse hasta que alcancen la edad de 18 años y 15 años más a partir de entonces. El equipo de investigación adoptará todas las medidas necesarias para proteger la información personal de los participantes y los datos contra las vulneraciones de seguridad o pérdida de acuerdo con la Ley.

### **¿Tengo que inscribir mi niño/adulto con SA en el Registro y puedo retirarme después si cambio de opinión?**

Inscribir a su niño/adulto en el Registro SA es voluntario. Si deseara retirar la información de su niño/adulto del Registro, podrá hacerlo en cualquier momento sin tener que dar ninguna explicación. Si desea retirar a su niño/adulto con SA del Registro, deberá ponerse en contacto con el Administrador del Registro. Los datos de contacto se proporcionan arriba. El hecho de formar parte o abandonar el Registro no afectará en ningún modo, a los cuidados que su niño/adulto recibe por su afección.

### **¿Cómo se utilizarán los datos de mi niño/adulto?**

Los datos que comparte con el registro son muy útiles y mejorarán los conocimientos actuales sobre las personas con síndrome de Angelman. Su información también puede ayudar a informar y planificar nuevas investigaciones y tratamientos sobre el síndrome de Angelman. Los datos de registro se utilizarán para los siguientes fines:

- Reclutamiento en ensayos clínicos y estudios terapéuticos;
- Reclutamiento para encuestas y otras investigaciones no experimentales;
- Vincular datos de registro con datos de otros Estudios de Síndrome de Angelman;
- Investigación y análisis del conjunto de datos de registro anonimizados; y
- Carga de datos no identificables a una plataforma de análisis de datos online.

### **Reclutamiento en ensayos clínicos y estudios terapéuticos**

Uno de los principales objetivos para la participación en el Registro es ayudar al reclutamiento en ensayos clínicos y estudios terapéuticos. Si su niño/adulto es potencialmente elegible para un ensayo clínico o un estudio terapéutico, si nos da su consentimiento para hacerlo, nos pondremos directamente en contacto con usted. Luego podrá tomar la decisión sobre si desea participar en el estudio. Su información no se compartirá con investigadores externos para fines de ensayos clínicos o estudios.

### **Reclutamiento para estudios y otras investigaciones no experimentales**

El Registro Global del Síndrome de Angelman también ayuda en el reclutamiento de participantes para encuestas e investigación no experimental sobre el síndrome de Angelman. Si ha dado su consentimiento para que nos comuniquemos con usted sobre estudios de investigación, nos pondremos directamente en contacto con usted para informarle sobre cualquier encuesta o investigación no experimental de las que pudiera ser elegible. Luego usted podrá tomar la decisión sobre si desea participar en el estudio. Su información no será compartida con investigadores externos para fines de encuestas o estudios no experimentales.

### **Vinculación de los datos del Registro con datos de otros proyectos de investigación del Síndrome de Angelman**

Los investigadores de otros proyectos de investigación del Síndrome de Angelman (investigadores externos) pueden solicitar datos de los participantes del Registro para vincularlos con los datos recogidos por su estudio. Tales vínculos de datos agregarán potencialmente valor a la investigación del Síndrome de Angelman y reducirán la carga (trabajo) de los participantes. Una lista de los proyectos de investigación del Síndrome de Angelman se incluye en el módulo 11 del Registro, "Información Adicional". Para que investigadores externos puedan solicitar datos para vincularlos con su estudio, deben:

- Aportar pruebas de autorización ética para llevar a cabo su investigación utilizando datos secundarios (datos que ya se han recogido) de una junta de revisión ética independiente;
- Proporcionar una copia de la información del participante y la hoja de consentimiento; y
- Proporcionar documentación escrita que explique cómo se utilizarán los datos del registro en su estudio.

Será necesario proporcionar información identificable (por ejemplo, el nombre y la fecha de nacimiento de su niño/adulto) o reidentificable (datos desidentificados que pueden ser identificados de nuevo con un código o haciendo coincidir la información con otro conjunto de datos) con investigadores externos para vincular los datos de registro de su niño/adulto con los datos recopilados por el investigador externo. De acuerdo con la Ley de Protección de Datos, nunca proporcionaremos información personal (incluido el nombre de usted o de su hijo, fecha de nacimiento o información de contacto) a investigadores externos sin su consentimiento por escrito.

Si ha dado su consentimiento para que nos comuniquemos con usted sobre estudios de investigación, nos pondremos en contacto directamente con usted si existe la oportunidad de relacionar los datos del Registro de su niño/adulto con otro estudio para que su hijo forme parte de él. Si desea que se vinculen sus datos se le solicitará que proporcione un consentimiento por escrito para que divulguemos su información identificable a los investigadores externos.

El comité de gobierno hará todo lo posible para asegurar que los investigadores externos entiendan sus obligaciones con respecto a la protección de su privacidad. Por favor tenga en cuenta que una vez que los investigadores externos acceden a los datos identificables, el Registro Angelman ya no tiene control sobre su uso o posterior intercambio. Las Leyes de Protección de

Datos pueden ser distintas de la Ley Federal de Privacidad fuera de Australia. Sin embargo, reconocemos que los Estados Unidos de América y la Unión Europea tienen sistemas de protección de datos iguales o superiores al sistema Australiano.

### **Investigación y análisis de conjuntos de datos de registro anonimizados**

Al formar parte del Registro del Síndrome de Angelman, la información sin identificación (con el nombre de su niño/adulto, fecha de nacimiento, información clínica o su nombre y datos de contacto eliminados del conjunto de datos) podría ser utilizada por los investigadores externos no involucrados en el Registro que deseen llevar a cabo su propia investigación sobre el Síndrome de Angelman. Todos los investigadores externos deben seguir los siguientes pasos para acceder a los datos desidentificados:

- Presentar una propuesta de investigación al comité de gobierno del Registro Global de Síndrome de Angelman (el comité de gobierno), quien decidirá si la investigación externa cumple con los estándares y objetivos del Registro;
- Aportar evidencia de una autorización ética de un comité independiente para realizar la investigación utilizando datos secundarios (datos que ya se han recopilado) de un comité de revisión ética independiente.

Cualquier conjunto de datos divulgados a investigadores externos no lo identificará a usted ni a su niño/adulto por su nombre. El conjunto de datos no identificados se anonimizarán al eliminar toda la información identificable, incluido el nombre, la fecha de nacimiento, la dirección y las secciones abiertas de comentarios (que pueden incluir nombres de personas o personal clínico, u otra información potencialmente identificable). Sin embargo, tenga en cuenta que si su niño/adulto tiene una mutación rara u otra característica distintiva, su información puede ser identificada por aquellos que están al corriente de la situación de su niño/adulto.

El comité de gobierno hará todo lo posible para asegurar que los investigadores externos entiendan sus obligaciones con respecto a la protección de su privacidad. Tenga en cuenta que una vez que investigadores externos accedan a los conjuntos de datos no identificados, el Registro de Angelman ya no tiene control sobre su uso o su posterior intercambio. Las leyes de protección de datos pueden diferir de la Ley Federal de Privacidad fuera de Australia. Sin embargo, se reconoce que los Estados Unidos de América y la Unión Europea tienen sistemas de protección de datos iguales o superiores al Sistema Australiano.

### ***Carga de datos no identificables a una plataforma de análisis de datos online***

Los datos no identificados del Registro del Síndrome de Angelman Global serán accesibles online a través de una plataforma de investigación traslacional llamada TranSMART. El propósito de la plataforma TranSMART es permitir a los padres/cuidadores, investigadores, personal clínico, farmacéuticos y otras partes interesadas, consultar información estadística sobre los participantes del registro. Los ejemplos de información estadística incluyen la edad promedio a la que los participantes dieron sus primeros pasos o el porcentaje de personas que toman medicamentos comunes antiepilépticos.

TranSMART es una plataforma de intercambio de datos basada en la nube que permite un análisis integral basado en la informática para fines de investigación clínica y traslacional. Cualquier dato que pueda identificar a un participante del registro, como nombre, fecha de nacimiento, información clínica o datos de contacto, o que pueda potencialmente identificar a un individuo (como un genotipo raro o ubicación remota), se eliminará antes de que la información se cargue en la plataforma TranSMART. Para prevenir aún más la reidentificación, solo se proporcionarán resultados agregados (agrupados) de cinco o más casos en respuesta a las consultas que utilizan TranSMART. Los usuarios no podrán ver registros individuales de niños/adultos en TranSMART. Para una demostración de la plataforma TranSMART, (haga clic aquí).

FAST Australia ha contratado a Clarivate Analytics para instalar y administrar la plataforma TranSMART. Clarivate no tendrá acceso en ningún momento a los datos del Registro Global del Síndrome de Angelman que identifica a las personas. Como contratistas contratados para administrar los datos desidentificados no identificados (sin identificar), Clarivate deberá cumplir con todas las leyes y regulaciones aplicables relacionadas con la privacidad, seguridad y datos. protección de dichos datos clínicos. Todos los usuarios que accedan a TranSMART deberán cumplir con los términos y condiciones para preservar la confidencialidad y la seguridad de las familias que compartieron sus datos en la plataforma TranSMART.

Si no desea que se pueda acceder a los datos de su niño/adulto a través de la plataforma TranSMART, tiene la opción de no consentir que los datos de su niño/adulto estén disponibles a través de la plataforma en línea TranSMART. Los padres y cuidadores que se unieron al registro antes de la implementación de TranSMART tendrán la opción de no incluir la información de sus hijos/adultos en la plataforma TranSMART por correo electrónico.

## **¿Cómo se actualizarán nuestros datos?**

Usted podrá actualizar cualquier información del Registro a través de la página web, incluyendo los datos de contacto de los padres/cuidadores o cualquier cambio en su niño/adulto con Síndrome de Angelman. y/o rellenar un módulo de seguimiento sobre la situación de su niño/adulto. Sin embargo, es posible que también necesite actualizar información sobre el estado de su niño/adulto en otras ocasiones, como por ejemplo después de revisiones médicas. También puede ponerse en contacto con nosotros en cualquier momento si necesita modificar sus datos. Cada año se le contactará para ver si todavía está de acuerdo en tener sus datos incluidos en el Registro. Usted es libre de retirar la información de su niño/adulto del Registro en cualquier momento.

Si usted ha dado su consentimiento para que lo hagamos, también nos pondremos en contacto con el personal sanitario a cargo de la atención médica de su niño/adulto para que verifiquemos el diagnóstico del Síndrome de Angelman de su niño/adulto. También puede dar permiso a su médico para ver y verificar los datos de registro de su niño/adulto. Puede cambiar el médico designado de su niño/adulto o retirar su consentimiento para que puedan ver el registro de su niño/adulto en cualquier momento.

## **¿Quién financia la investigación?**

Este estudio ha sido financiado por la Fundación para la Curación del Síndrome de Angelman (FAST) Australia y no hay ningún conflicto de intereses por parte de ninguno de los investigadores.

## **¿Quien ha revisado este Proyecto?**

Este estudio ha sido revisado y aprobado por el Comité de Ética en Investigación Humana de Mater Health Services (EC00332). Si desea comentar el estudio en relación con sus derechos como participante, o si desea presentar una queja independiente, puede ponerse en contacto con el Coordinador o Presidente, Comité de Ética de Investigación Humana, Mater Research Nivel 2 Aubigny Place, Raymond Terrace South Brisbane 4101 o teléfono +617 3163 1585, correo electrónico: [research.ethics@mater.org.au](mailto:research.ethics@mater.org.au).

## **¿Qué ocurre si tengo alguna Duda?**

Si tiene alguna duda u otras preguntas sobre este estudio o la forma en que se ha llevado a cabo, póngase en contacto con el Administrador de datos, Dra. Megan Tones en [curator@angelmanregistry.info](mailto:curator@angelmanregistry.info).

Opcionalmente, puede comunicarse con uno de los otros investigadores en los números de teléfono o direcciones de correo electrónico que se proporcionan en la página 1 de este documento.

Si desea comentar el estudio en relación con sus derechos como participante, o si desea presentar una queja personal, puede ponerse en contacto con el Coordinador o Presidente, Comité de Ética de Investigación Humana, Mater Research Nivel 2 Aubigny Place, Raymond Terrace South Brisbane 4101 o teléfono +617 3163 1585, correo electrónico: [research.ethics@mmri.mater.org.au](mailto:research.ethics@mmri.mater.org.au).

Además, si tiene alguna queja o inquietud específica relacionada con la seguridad de los datos, puede ponerse en contacto con el Comisionado Federal de Privacidad de Australia: teléfono: 1300 363 992; Correo electrónico: 992; email: [enquiries@oaic.gov.au](mailto:enquiries@oaic.gov.au).

**Gracias por tomarse el tiempo de leerse estas hojas informativas**



# FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA PADRES

## Registro Global del Síndrome de Angelman

Nombre del Investigador:

Profesora Asociada Honey Heussler, Mater Research, Brisbane

**Por favor, confirme su consentimiento marcando las casillas a continuación. Las preguntas 1 - 8 del consentimiento son necesarias para la inclusión en el Registro, mientras que las preguntas 9 - 12 del consentimiento son opcionales.**

**Una copia de la Información de Padres/Cuidadores que se presenta aquí está disponible haciendo clic en el enlace "Hoja de Información - Por Favor Lea" en la parte superior de esta página. No es necesario firmar o descargar este formulario a menos que esté dando su consentimiento para que el equipo de investigación pueda comunicarse con su médico en su nombre (ver el punto 9 a continuación).**

|   |                |
|---|----------------|
| 1. Confirmo que he leído y entiendo la hoja de información (V10.2) de fecha 24 julio 2019, para el estudio descrito más arriba. He tenido la oportunidad de considerar la información, hacer preguntas y éstas han sido respondidas satisfactoriamente. | Obligatorio    |
| 2. Entiendo que mi participación es voluntaria y que soy libre de retirarme en cualquier momento, sin dar ninguna razón, sin que mi cuidado médico o derechos legales se vean afectados.  | Obligatorio    |
| 3. Al introducir los datos en el Registro, entiendo que doy mi consentimiento para el almacenamiento de datos sobre mi niño/adulto con síndrome de Angelman en el Registro Global del Síndrome de Angelman.   | Obligatorio    |
| 4. Entiendo que el almacenamiento de datos permitirá el contacto conmigo ante la disponibilidad de un ensayo clínico o estudio de investigación si es adecuado para mi niño/adulto con SA.  | Obligatorio    |
| 5. Aunque consiento que mis datos se almacenen en esta base de datos, entiendo que eso no significa que mi niño/adulto con síndrome de Angelman será automáticamente elegido para futuros ensayos clínicos o investigaciones.                           | Obligatorio    |
| 6. Entiendo que los datos que facilito pueden ser usados para informar y planificar futuras investigaciones.  | Obligatorio    |
| 7. Entiendo que los resultados de investigaciones futuras pueden no tener trascendencia directa para mí o mi familia.   | Obligatorio    |
| 8. Estoy de acuerdo en dar mi consentimiento para que mi niño/adulto con SA sea incluido en este Registro.  | Obligatorio    |
| 9. Confirmo que estoy de acuerdo con que el especialista responsable de mi atención médica sea contactado para verificar la información del diagnóstico.  | No obligatorio |
| 10. Confirmo que acepto que mis datos desidentificados estén disponibles para su análisis a través de la plataforma de terceros TranSMART.  | No obligatorio |
| 11. Consiento ser contactado para completar módulos adicionales/para un seguimiento continuo.   | No obligatorio |
| 12. Consiento ser contactado sobre ensayos clínicos y estudios de investigación en los que mi niño/adulto con síndrome de Angelman pueda ser elegido para participar.   | No obligatorio |

Por favor firme aquí (Padre/cuidador):

---

Nombre del paciente:

---

Fecha de la firma:

---

## 父母/照顧者使用計劃資料頁

**計劃名稱：全球天使綜合症名冊登記計劃**

**主要研究人員：**

|                             |   |                               |                      |
|-----------------------------|---|-------------------------------|----------------------|
| A/Prof Honey Heussler       | Children's Health<br>Queensland Hospital and<br>Health Services, Brisbane<br><br>澳洲昆士蘭兒童醫院和<br>衛生服務 | h.heussler@health.qld.gov.au  | Tel +61(7) 3163 1636 |
| Prof Matthew Bellgard       | Queensland University of<br>Technology<br><br>澳洲 布里斯本 昆士蘭科<br>技大學                                   | matthew.bellgard@qut.edu.au   | Tel +61(7) 3138 9749 |
| Megan Tones (名冊登記計<br>劃策展人) | Queensland University of<br>Technology, Brisbane<br><br>澳洲 布里斯本 昆士蘭科<br>技大學                         | curator@angelmanregistry.info | TBC                  |

您作為天使綜合症患者(小孩/成人)的父母或照顧者，現正被邀請參與一個全球天使綜合症名冊登記計劃。在您決定登記與否前，您可先了解此計劃的目的以及計劃涉及的範圍。請詳細閱讀此資料頁，您亦可以與親人、朋友或患者的主診醫生一起商討。如有任何疑問，請與我們的研究人員聯絡。

參加與否乃自願性質，請您花少許時間考慮。

### 計劃大綱

全球天使綜合症名冊登記計劃由澳洲天使綜合症治療基金會 (FAST) 發起，並得到布里斯本 Mater Research 和墨爾本皇家兒童醫院支持。澳洲天使綜合症治療基金會 (FAST) 由患者家屬及專業人士組成，致力透過資助研究、教育及倡導以尋求治療天使綜合症和相關疾病的方法。基金會致力於協助患者認識自我潛能和提高生活質素。我們有信心在您的協助下，我們的目標是可以達成的。澳洲天使綜合症治療基金會 (FAST) 於 2010 年成立，是一個促進保健慈善機構，並於澳洲慈善和非牟利委員會註冊。

是次名冊登記計劃由昆士蘭科技大學統籌。首席研究員為澳洲昆士蘭兒童醫院和衛生服務的副教授 Honey Heussler，而 Matthew Bellgard 教授則會帶領昆士蘭科技大學參與。全球天使綜合症名冊登記計劃使用默多克大學比較基因組中心開發，以罕見病登記名冊的框架(RDRF)為藍本。現由昆士蘭科技大學的可試用名冊框架 (TRRF) 主理。

名冊登記計劃的目標是建立一個電子資料庫，資料庫將包含天使綜合症患者的資料。我們希望透過資料庫識別出全球患有天使綜合症的病人，透過參與臨床試驗和其他研究，發展新的療法。資料庫會包含研究人員所需資料，例如：患者的診斷結果、症狀和其他關於天使綜合症的重要資料。

收集得來的數據會用於編寫患者的天使綜合症病史。我們會利用描述性和統計分析技術，根據患者的表型、基因型、其他診斷特徵以及其他人口數據，分析並了解患者的健康與醫療、行為發展等健康狀況。這有助了解天使綜合症的長期臨床結果和發展，亦可促進治療天使綜合症的研究。不隸屬於這項計劃的第三方研究人員亦可以向名冊管理委員會申請取得數據以作研究用途。

詳情請參閱“提供的資料會否保密？”和“登記名冊會如何使用我的孩子/患者的資料？”

名冊登記計劃以患者為導向，由患者父母或照顧者主動參與此項名冊登記計劃。我們將透過全球的天使綜合症組織於網上進行招募，組織會提供本計劃的網上連結。

在考慮登記前，您需要先了解所需的資料內容及資料用途。本資料頁會包含部份參加者關心的問題和答案。您經過考慮後，我們會在資料頁最後一頁詢問你是否同意參與登記。

如果願意登記，您需要再提交一份網上同意書，表示同意參與並提供資料。如閣下有任何疑問，可在同意參加前聯絡我們。

### 登記對我有何好處？

本名冊登記計劃旨在幫助天使綜合症患者。當我們收到醫生或研究人員請求幫助評估新的治療方法(臨床試驗)時，我們將會通知作為天使綜合症患者父母或照顧者的您。您的孩子/患者的醫療紀錄將會被用作評估是否適合參與臨床試驗。如您同意參與是次計劃，我們將會根據您所登記的資料和希望參與的臨床試驗或研究聯絡您。您的名字不會提供予研究人員或第三方組織，反而如果您希望參與，您將會獲得相關研究資料。參與名冊登記計劃將不會獲得任何報酬或經濟收益。本計劃的研究結果可能會被用作商業用途(例如供製藥公司用作研究新藥物)，但您不會從相關潛在商業活動中獲得任何經濟收益。

參與名冊登記計劃的其他潛在好處有：

- 如您的孩子/患者適合某些臨床試驗，您將會獲得通知。
- 您所提供的資料有助醫生提供更適切的治療予天使綜合症患者。
- 所收集的資料有助關於天使綜合症的研究。
- 這些資料有助為來自不同地方的患者及其家人提供服務。

需要提供甚麼關於天使綜合症患者的資料？

當閣下同意登記，您將需要填寫一系列資料，大約需時 1.5 至 2 小時完成。我們建議閣下預先準備有關您的孩子/患者的資料，例如：診斷結果、測試及發展報告等 (所有資料均可以在日後添加)。如閣下發現沒有足夠時間填寫所有資料，您可以在日後重新登入並完成填寫。

現在需要填寫的模組包括以下資料：

- 人口統計
- 您的孩子/患者的歷史
- 初生和嬰兒時的資料
- 診斷歷史和結果
- 住院及手術
- 癲癇
- 藥物及干預治療
- 臨床試驗及研究
- 6個月檢查
- 疾病或醫療問題
- 溝通
- 行為和發展
- 睡眠情況
- 您的孩子/患者的治療 (有需要請更新)
  - 癲癇發作的改變
  - 新住院及手術
  - 新藥物或劑量的變更
  - 停止藥物
  - 新治療或次數的改變
  - 停止治療
  - 參與臨床試驗及研究
  - 診所參與
  - 病理及診斷

我們會定期邀請您檢視並更新患者的相關資料。未來亦有可能會追加新的模組需要您的填寫。

### 參加是次名冊登記計劃能否保證我的孩子/患者能夠參與臨床試驗？

參加是次名冊登記計劃不代表您的孩子/患者能夠參與臨床試驗，雖然計劃的其中一個主要目標是令患者更容易被招募參與臨床試驗，但提供資料並不等於患者能自動參與試驗。例如研究人員正在尋找UPD患者，我們會讓所有UPD患者得悉將會進行有關試驗研究。

統籌臨床試驗的醫生或研究人員可與名冊管理委員會聯絡，提供臨床試驗的詳細資料及對參加者的要求。如果臨床試驗符合名冊管理委員會的要求，首席研究員和策展人會詳細檢視合資格參與者的資料，並聯絡及提供資料予患者的父母/照顧者，以及提供聯絡資料予進行試驗的醫生/研究人員。

進行臨床試驗的醫生/研究人員會或需詳細地檢閱患者資料，如在登記時未有詳細填寫或記錄患者的健康狀況、其他發展的細節，患者可能會因而被判斷為不適合參加相關試驗，導致失去參與資格。

### **提供的資料會否保密？**

所有收到的資料均會進行保密。我們將盡一切努力保障您提供的資料的安全，但我們亦提醒您在網上輸入資料時需要保持警惕。您的孩子/患者的診斷資料以及有關您及您的孩子/患者的個人資料(姓名、年齡、地址、性別)會儲存在網上資料庫。這些資料是必需而有助我們為您配對適合的臨床試驗及令我們更了解天使綜合症。只有參與此項計劃的醫生和科學家及需獲特別授權才可查看這些個人資料。如有任何由是次登記計劃衍生出的研究或其他文件發佈，亦不會包含任何能識別的個人資料(如患者名字，生日日期，醫療資料或您的名字及聯絡資料)。

澳洲天使綜合症治療基金會、全球參與本計劃的合作組織以及相關的研究人員，均不能取得任何個人或能識別的資料。如因研究用途而需申請讀取數據，他們需附合相關申請要求，而計劃策展人亦會在提供資料前聯絡您(詳情請參閱登記名冊會如何使用我的孩子/患者的資料？)

請注意，根據澳洲政府規定(National Health & Medical Research Council Guidelines)，所有去個人識別碼的資料必須儲存最少15年。如果資料原有人為未成年兒童，資料必須儲存至兒童18歲後，再加15年期限。根據聯邦私隱條例(Federal Privacy Act)，研究小組需要採取一切合理措施確保資料不會流失或有任何安全風險。

### **我必須登記我的孩子/患者嗎？登記後能否改變主意退出計劃？**

名冊登記計劃乃自願性質。您無須需要提供任何解釋便可隨時退出計劃，刪除您的孩子/患者的資料。如閣下希望刪除您的孩子/患者的資料，您可以與名冊策展人聯絡。聯絡方法已隨資料頁附上。參加或離開計劃絕不會影響對您的孩子/患者的治療和護理。

### **我的孩子/患者的資料會如何使用？**

您提供的資料對名冊登記計畫非常有用並且能改善目前對天使綜合症的理解。您所提供的資料亦可用於幫助研究新的治療法。名冊登記計畫的數據將會用於下列用途：

- 招募參與臨床試驗和治療研究；
- 招募參與問卷調查和其他非實驗性研究；
- 與其他天使綜合症研究數據連結；
- 對匿名名冊數據的研究及分析；
- 及
- 將去個人識別碼數據上傳到在線分析平台。

### **招募參與臨床試驗和治療研究**

本名冊登記計畫的主要目的之一，是幫助招募患者參與臨床試驗和治療研究。如果您有給與同意，而您的孩子/患者適合參與臨床試驗或治療性研究，我們將直接與您聯絡。然後您可以決定您是否願意參與。您的資料將不會以臨床試驗或治療研究的目的為由與第三方研究人員共享。

### **招募參與問卷調查和其他非實驗性研究**

本名冊登記計畫亦協助招募患者參與問卷調查和非實驗性研究。如果您有給與同意，而您的孩子/患者適合參與問卷調查或非實驗性研究，我們將直接與您聯絡，然後您可以決定您是否願意參與。您的資料將不會以參與問卷調查或非實驗性研究的目的為由與第三方研究人員共享。

### **與其他天使綜合症研究數據連結**

其他天使綜合症研究的研究人員 (第三方研究人員) 為了與他們的研究數據連結，可能要求提供參與者資料。這些數據連結可增加研究的價值和減輕參與者的負擔。其他天使綜合症研究項目列表已包含在名冊的臨牀試驗模組中。第三方研究人員如要求本名冊數據與他們的研究連絡，他們必須：

- 提供由獨立道德審查委員會發出的道德許可證明；
- 提供參考者資料和同意書副本；
- 提供書面文件說明名冊數據將如何使用。

為了與其他研究連結，您的可識別資料 (如您孩子/患者的名字和出生日期) 或可再識別資料 (即可用代碼令去識別資料變回可識別資料或把資料與其他數據配對以識別個人資料) 將需要提供于第三方研究人。跟據澳洲的聯邦私隱條例 (Federal Privacy Act)，如沒有收到您的書面同意，我們絕對不會提供任何個人資料 (包括您和您孩子/患者的名字，出生日期和聯絡方法) 于第三方研究人員。如果您同意我們聯絡您關於其他研究，當有機會把您的孩子/患者的資料與其他研究連結，我們將會直接聯絡您。如您希望進行數據連結，您將需要提供書面同意以便我們可把您的可識別資料提供與第三方研究人員。

管理委員將會盡一切努力確保第三方研究人員了解其在保護參加者私隱的責任。請注意，當可識別個人身份數據提供與予第三方研究人員，本計畫將不再能監控其使用或進一步分享。各地的個人私隱法例或會不同於澳洲的聯邦私隱條例 (Federal Privacy Act)。但美國和歐盟亦有和澳洲同等或更嚴謹的數據保護法例。

### **對匿名名冊數據的研究及分析**

您的孩子/患者的去個人識別碼的資料 (您的孩子/患者的名字，出生日期，診所資料或您的名字和聯絡資料會從數據中刪除) 或會被第三方研究人員讀取，用於研究天使綜合症。所有第三方研究人員均需遵守以下規定方可讀取和使用去個人識別碼的數據：

- 提交研究計劃書予全球天使綜合症名冊登記計劃管理委員會，委員會會審查該研究是否符合本計劃的標準和目的；
- 提供獨立道德審查委員會發出的道德許可證明書以證明可使用輔助數據(已收集的數據) 進行研究。

所有提供與第三方研究人員的資料將不能識別您或您的孩子/患者的名字。去識別數據會把資料匿名化，即除去名字、出生日期、住址及追加評語部份 (因該部份可能包含個人或主診醫生的資料)。

請注意，您的孩子/患者如有一些罕見的突變或其他明顯的特徵，您的個人身份資料仍然有機會因此而被識別出。

管理委員會將盡一切努力確保第三方研究人員了解其在保護參加者私隱的責任。請注意，當可識別個人身份數據提供與予第三方研究人員，本計畫將不再能監控其使用或進一步分享。各地的個人私隱法例或會不同於澳洲的聯邦私隱條例 (Federal Privacy Act)。但美國和歐盟亦有和澳洲同等或更嚴謹的數據保護法例。

### **將去個人識別碼數據上傳到在線分析平台**

全球天使綜合症名冊登記計劃的去識別數會上傳到第三方分析平台。目的是為了令父母/照顧者、研究人員、醫護人員、藥廠和其他有興趣人士能查詢名冊參與者的統計資料。統計資料如患者第一次走路的平均年齡或服用抗癲癇藥物的百分比。

所有能識別名冊參與者的資料如名字、出生日期、診所或聯絡資料、或任何其他有機會能識別出個人的資料(如稀有基因或偏遠地區)在上傳至第三方分析平台前會被移除。

只有在該平台和用戶完全遵守個人信息保護、保安和數據保護的相關法律和規定的情況下才會提供數據。為了防止數據被再識別，只提供對集合5個或以上事例的統計結果。用戶不能讀取單一患者的資料。如果您不希望您孩子/患者的資料透過第三者平台被讀取，您可以選擇不同意以這種方式提供您的孩子/患者的資料。

### **如何更新我們的資料？**

您可在網上更新任何資料，包括父母/照顧者的聯絡資料或任何您的孩子/患者天使綜合症症狀的改變或名冊內模組的跟進。然而，您或需在其他時間更新您的孩子/患者的狀況，例如於複診後。您可隨時聯絡我們對資料作出修改。您亦可隨時退出登記計劃。如果您有提供同意，如有需要，我們亦會聯絡您的孩子/患者的指定主診醫生驗證您的孩子/患者的診斷。您可隨時更改指定主診醫生或打消您所提供的聯絡同意。

### **研究計劃的資助來源？**

本研究由澳洲天使綜合症治療基金會(FAST)資助，研究人員均沒有任何利益衝突。

### **本計劃由誰監督？**

本研究計劃經 Mater Health Services Human Research Ethics Committee (EC00332) 監督及批准。

如您希望就您作為參與者的權利進行討論或投訴，你可與 Mater Misericordiae Ltd. 的負責人，主席或人類研究道德委員會聯絡，地址為 Level 2 Aubigny Place, Raymond Terrace South Brisbane 4101 或致電 +617 3163 1585，電郵地址：research.ethics@mater.org.au。

### **查詢方法**

如果您對是次研究計劃的內容或方法有任何疑問或憂慮、或有問題關於本研究或執行的方式，請電郵名冊策展人Dr Megan Tones，[電郵地址是curator@angelmanregistry.info](mailto:curator@angelmanregistry.info)。

您亦可聯絡其他研究員，他們的聯絡方法已刊登在第一頁。

如您希望就您作為參與者的權利進行討論或投訴，你可與Mater Misericordiae Ltd. 的負責人，主席或人類研究道德委員會聯絡，地址為 Level 2 Aubigny Place, Raymond Terrace South Brisbane 4101



或致電 +617 3163 1585, 電郵地址 : [research.ethics@mater.org.au](mailto:research.ethics@mater.org.au).

如您就資料安全有任何投訴或關注, 請與澳洲聯邦私隱專員聯絡, 電話 : 1300 363 992 ;

電郵地址 : [enquiries@oaic.gov.au](mailto:enquiries@oaic.gov.au).

感謝閣下抽出時間閱讀本資料頁

## 父母/照顧者同意書

### 全球天使綜合症名冊登記計劃

研究員姓名：

A/Prof Honey Heussler Children's Health Queensland Hospital and Health Services, Brisbane

請細閱下列條款並在每項條款旁邊以剔號表示同意。第1至8題為必填項目，9至12為選填項目。

父母/照顧者資料可透過於本頁頂部「資料頁 – 請詳細閱讀」的連接進入。

您無須簽署或上傳這份表格，除非您同意研究小組與您的主診醫生聯絡(請參閱第9項條款)。

|   |    |
|---|----|
| 1. 我確認我已詳細閱讀及明白天使綜合症資料頁(2020年11月20日第10.5版)。我有充足時間了解相關資料，查詢後亦得到滿意解答。         | 必填 |
| 2. 我明白我的參與純屬自願性質，我亦可隨時退出而無須給予任何理由，我的醫療護理和法定權益亦不會有任何影響。                      | 必填 |
| 3. 當我在登記後輸入資料，我知道我已同意「全球天使綜合症登記計劃」儲存患有天使綜合症患者(我的孩子/患者)的資料。                  | 必填 |
| 4. 我知道當「全球天使綜合症登記計劃」儲存患有天使綜合症患者(我的孩子/患者)的資料後，如有合適我的孩子/患者的臨床試驗/研究，研究人員會與我聯絡。 | 必填 |
| 5. 我明白我允許我的孩子/患者的資料登記在資料庫中，並不等於能自動參加相關的臨床試驗/研究。                             | 必填 |
| 6. 我明白我提供的資料或會用作規劃未來的研究。  | 必填 |
| 7. 我明白未來的研究結果可能不會對我或家人有任何直接影響。  | 必填 |
| 8. 我願意讓我的孩子/患者參與此計劃。  | 必填 |
| 9. 我確認如有需要我同意研究小組可聯絡我指定負責我醫療護理的主診醫生，以驗證我所提供的診斷資料。                           | 選填 |
| 10. 我確認我同意讓第三方平台使用我的去個人識別碼資料作分析。  | 選填 |
| 11. 我同意接受提交額外的資料或跟進。  | 選填 |
| 12. 我同意如研究小組為我的孩子/患者配對到合資格的臨床試驗和研究時，與我聯絡。                                   | 選填 |

請簽署 (父母/照顧者)

患者名字

簽署日期