

Angelman Registry

INFORMATION SHEET

Languages Available

- [English](#)
- [Spanish](#)

Parent/Carer Information Sheet

Project Title: Global Angelman Syndrome Registry

Principal Investigators:

A/Prof Honey Heussler	Children's Health Queensland Hospital and Health Services, 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 (registry curator)	Queensland University of 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:

- Module 0: 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)
- Module 5: Behaviour and development (Every 1-2 years)
- Module 8: 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 clinician in charge of your child/ adult's medical care so we verify your child/ adult's Angelman Syndrome Diagnosis. You may also give your clinician permission to view and verify your child/ adult's registry data. You may change your child/ adult's nominated clinician or withdraw consent for them to view your child/ adult's record 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.

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.

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.

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.

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 (V10.4) dated 17 July 2020, 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:

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 Queensland Hospital and Health Services, Brisbane	h.heussler@health.qld.gov.au	Tel +61(7) 3163 1636
Profesora Matthew Bellgard	Queensland University of Technology	matthew.bellgard@qut.edu.au	Tel +61(7) 3138 9749
Administradora del Registro Megan Tones	Queensland University of 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.

¿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.

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.

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.

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:
