

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 1 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

TÍTULO DEL ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN:

Título: NYCKidSeq: Incorporación de Genómica en la Atención Clínica de Niños Diversos de la Ciudad de Nueva York.

INVESTIGADOR PRINCIPAL (JEFE DE INVESTIGACIÓN) NOMBRE E INFORMACIÓN DE CONTACTO:

Nombre: Eimear Kenny, PhD

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

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

Teléfono: 212-241-8288

¿QUÉ ES UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN?

Un estudio de investigación es cuando los científicos tratan de responder una pregunta sobre algo de lo que no tenemos suficiente conocimiento. La participación podría no ayudarle a usted ni a otras personas.

Las personas participan voluntariamente en un estudio de investigación. La decisión de si participar o no depende totalmente de usted. También puede aceptar dar permiso para que el sujeto de la investigación participe ahora y luego cambiar de opinión. Cualquiera que sea su decisión está bien. No afectara su habilidad o del sujeto de investigación de obtener atención médica en el Sistema de Salud de Monte Sinaí o de su médico en consultorio privado.

Alguien le explicará este estudio de investigación a usted. No dude en hacer todas las preguntas que quiera antes de decidir. Se le dará con prontitud cualquier información nueva que se presente durante este estudio de investigación que podría hacerle cambiar de opinión sobre la participación del sujeto de investigación te le daremos con prontitud.

Información básica acerca de este estudio se publicará en el sitio web <http://www.ClinicalTrials.gov>. Hay varias razones para esto: los Institutos Nacionales de Salud (NIH) anima a todos los investigadores a publicar sus investigaciones, algunas revistas médicas sólo aceptan artículos si la investigación fue publicada en la página web, y, para los estudios de investigación de La Administración de Alimentos y Fármacos de los Estados Unidos (FDA) llama "aplicables ensayos clínicos" una descripción de este ensayo clínico estará disponible en <http://www.ClinicalTrials.gov>, como lo requiere la ley EE.UU. Este sitio web no incluirá información que pueda identificarlo personalmente a usted. Por lo mucho, el sitio web incluirá un resumen de los resultados. Usted puede explorar este sitio web en cualquier momento.

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 2 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

PROPÓSITO DEL ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN:

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

En este estudio, usaremos WGS y TGP para tratar de conocer la causa genética de la condición del sujeto de investigación. Realizaremos estas pruebas en un laboratorio clínicamente certificado y los resultados se compartirán con usted y el médico del sujeto de investigación. Se le pedirá a su padre(s) que firmen un formulario de consentimiento centrado solo en las muestras de sangre de los padres.

Uno de los principales objetivos de este estudio es aprender la mejor manera de comunicar estos resultados complicados genómicos a familias como la suya, haciendo que los padres respondan una serie de encuestas. Todos los participantes en el estudio deben tener al menos un padre disponible para responder estas encuestas. Además, esperamos ayudar a los científicos y los sistemas de salud a aprender cómo ofrecer y realizar pruebas genómicas a más personas de diferentes orígenes y culturas.

Se le está pidiendo al sujeto de investigación que participe en este estudio porque tiene epilepsia, retrasos en el desarrollo, enfermedades del corazón o un sistema inmunológico bajo, y su médico en Monte Sinai o médico en consultorio privado cree que puede haber una causa genética para esta condición.

Los fondos para llevar a cabo este estudio de investigación son proporcionados por el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de los Institutos Nacionales de Salud.

DURACIÓN Y NÚMERO DE PERSONAS QUE SE ANTICIPA QUE PARTICIPARÁN

La participación directa del sujeto de investigación incluirá tres visitas de estudio durante los primeros nueve meses de este estudio de tres años, y cada visita durará aproximadamente de 1 a 2 horas.

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN
ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE
INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 3 de 21

Nº de identificación del estudio: GCO 16-1731 Fecha de la versión del formulario: 8/18/2020

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

Las primeras dos visitas serán para usted y su hijo en el Sistema de Salud Monte Sinai, en un consultorio privado o por videoconferencia con una diferencia de tres meses.

La tercera (última) visita será una llamada telefónica o una visita para que usted complete una encuesta seis meses después.

Después de eso, el equipo del estudio revisará la información genética y clínica del sujeto de investigación cada año hasta aproximadamente junio del 2021, cuando finalice el estudio. Si descubrimos alguna información nueva que pueda ser importante para la salud del sujeto de investigación, le pediremos que vuelva para otra visita durante ese tiempo.

El número de personas que se anticipa que participarán en este establecimiento es aproximadamente 500 participando en el Sistema de Salud Monte Sinai y otras 600 en el Centro Médico Montefiore. El número de personas que se anticipa que participarán en este estudio de investigación es 1100.

DESCRIPCIÓN DE LO QUE IMPLICA :

Si usted está de acuerdo en permitir el sujeto de investigación participar en este estudio de investigación, la siguiente información describe qué implica.

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

Se le pedirá a usted y a su hijo(a) que vengan solos y usen máscara a la cita del estudio. Si no tienen máscara, una será proveída por el personal del estudio al llegar.

Todas las reglas de hospitales/departamentos/clínicas con respecto a la prevención de COVID-19 serán aplicadas al llegar, incluyendo, pero no limitado a una evaluación antes de la visita en un área de practica ambulatoria, uso de mascarará en todo momento, etc.

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

Primera visita del estudio: consejería genética inicial y extracción de sangre (1-2 horas)

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA

**Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste**

Página 4 de 21

Nº de identificación del estudio: GCO 16-1731 Fecha de la versión del formulario: 8/18/2020

**Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva**

En esta primera visita, se reunirá con una consejera genética, en persona o por videoconferencia, que le tomará un historial médico familiar muy detallado, que incluye abuelos, padres, hijos/a, tías, tíos y primos de ambos lados de la familia.

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

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

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

Su hijo/a tendrá dos tipos de pruebas genómicas, secuenciación del genoma completo (WGS) y paneles de genes específicos (TGP). Estas dos pruebas se realizan en dos laboratorios clínicos certificados diferentes. Estas pruebas buscarán cambios genéticos que podrían estar causando la epilepsia, los retrasos en el desarrollo, las enfermedades cardíacas o el bajo sistema inmunitario del sujeto de investigación.

Los investigadores del estudio compararán los resultados de WGS con TGP, para que podamos aprender si una prueba es mejor que la otra para hacer diagnósticos genéticos en niños con enfermedades no pocas comunes.

Secuenciación completa del genoma (pruebas realizadas en el laboratorio clínico del Centro de Genoma de Nueva York o NYGC)

La secuenciación del genoma completo, o WGS, es una prueba genética que involucra la secuenciación o leer todo el ADN de una persona. El genoma de su hijo/a será secuenciado y comparado con el ADN de individuos que no tienen ninguna enfermedad conocida. Hay millones de diferencias, o variantes, entre las personas que hacen que cada uno de nosotros sea único. Los científicos del laboratorio estudiarán todas las diferencias para ver cuáles, si las hay, están relacionadas con la condición del sujeto de investigación. Además de los posibles variantes causantes de la enfermedad y las variantes de "descubrimientos secundarios" que se describen a continuación (si eligió recibirlas), no se reportarán otras variantes, incluso si hay variantes que muestran que su hijo/a tiene o está en riesgo de tener una enfermedad genética no relacionada. Debido a que la interpretación del WGS depende de los registros médicos completos y precisos, el médico de su hijo/s y la consejera genética proporcionarán información médica detallada al laboratorio de NYGC. Aunque WGS es el tipo de prueba genética más completo disponible en la actualidad, es una prueba

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

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

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 5 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

relativamente nueva. Además, los científicos están aprendiendo rápidamente sobre el genoma humano, pero todavía hay mucho que no entendemos actualmente. Por esas razones, es posible que las variantes causantes de enfermedades no se detecten en el WGS de su hijo. Los tipos de posibles resultados de las pruebas de WGS se enumeran a continuación.

Panel de genes dirigidos (pruebas realizadas en el laboratorio Sema4)

La segunda prueba es un "panel de genes", que es un subconjunto de genes de enfermedades cuidadosamente seleccionado que se han asociado con la condición del sujeto de investigación. Es más probable que los médicos realicen esta prueba en el cuidado médico de rutina. Sin embargo, todavía hay mucho que no entendemos acerca de las variantes causantes de la enfermedad, y es posible que no se puedan detectar en la prueba TGP del sujeto de investigación.

Tipos de resultados de pruebas genéticas

Los tipos de cambios que podemos encontrar en el ADN del sujeto de investigación incluyen (pero no se limitan a) los siguientes:

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

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

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

Rev 6.22.16

Icahn School of Medicine at Mount Sinai

Protocol: IRB-17-02181

Approved: 09/12/2020

Expires: 09/11/2021

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 6 de 21

Nº de identificación del estudio: GCO 16-1731 **Fecha de la versión del formulario:** 8/18/2020

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

recomendaremos que se evalúen los otros miembros de la familia. Ud. tendrá la opción de elegir si desea recibir información sobre resultados secundarios de su hijo(a).

Debe iniciar su elección:

_____ (Inicial) SI, Elijo recibir resultados secundarios del WGS de mi hijo(a).

_____ (Inicial) NO, Elijo NO recibir resultados secundarios del WGS de mi hijo(a).

Extracción de sangre

Al final de su sesión de consejería genética, tomaremos una muestra de sangre del sujeto de investigación. Un profesional médico capacitado limpiará la piel del brazo del sujeto de investigación con alcohol para limpiarla. Luego, él / ella insertará una pequeña aguja en una vena y se extraerán 2 tubos de sangre, aproximadamente 10-40 ml de sangre (1-3 cucharadas). Compartiremos el nombre, la fecha de nacimiento y el número de archivo médico de su hijo/a en la orden de prueba de laboratorio que se envíe junto con las muestras del sujeto de investigación, y también con una copia de este consentimiento y el historial médico y familiar detallado del sujeto de investigación. El laboratorio clínico necesita esta información para informar los resultados de las pruebas del sujeto de investigación y para que forme parte del archivo médico permanente del sujeto de investigación.

Extracción de sangre de los padres

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

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

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA

Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 7 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

Segunda visita de estudio: Devolución de resultados (ROR) con una consejera genética (1-2 horas)

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

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

Todos los participantes recibirán sus resultados genéticos utilizando la atención habitual que normalmente se brinda a en la sesión de resultados. Sin embargo, la mitad de los participantes del estudio también utilizarán la nueva herramienta de comunicación. Tu posibilidad de estar en cualquiera de los grupos es 50:50, como el lanzamiento de una moneda; súa asignación al azar a cualquiera de los grupos ocurrió antes de su primera visita. Al final de esta visita, completará la encuesta de devolución de resultados descrita anteriormente. Esta encuesta nos ayudara ver si la herramienta de comunicación fue efectiva para ayudar a las personas entender sus resultados. En comparación con el asesoramiento genético habitual. Le daremos a su familia una tarjeta de regalo de \$ 20 para esta visita.

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

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

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

Estamos aprendiendo constantemente cómo entender los cambios en el ADN, y es probable que descubramos información nueva y posiblemente útil durante el transcurso del estudio. Debido a esto, revisaremos los resultados genéticos del sujeto de investigación una vez al año hasta el 2021. El laboratorio clínico utilizará cualquier conocimiento nuevo para reinterpretar los resultados del sujeto de investigación. Si encontramos algo importante, un miembro del equipo de estudio lo llamará y le pedirá que regrese para otra visita para repasar el nuevo descubrimiento.

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA

**Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste**

Página 8 de 21

Nº de identificación del estudio: GCO 16-1731 Fecha de la versión del formulario: 8/18/2020

**Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva**

También revisaremos el archivo médico del sujeto de investigación cada año hasta el 2021 para ver si hay algún cambio en la salud, el diagnóstico, los tratamientos médicos o los medicamentos del sujeto de investigación durante el transcurso del estudio.

Analizaremos los costos asociados con cualquier síntoma o evento que el sujeto de investigación experimente durante el período de seguimiento. Los investigadores pueden recopilar información de facturación de las estadías de hospitalización de su hijo/a y los tratamientos fuera del hospital.

Banca de información y muestras (uso futuro y almacenamiento)

Almacenamiento y uso de su muestra sobrante y datos entre NYCKidSeq

Al firmar este formulario de consentimiento, usted y el sujeto de investigación acepta voluntariamente que el estudio de investigación puede guardar indefinidamente su sangre y la información de secuenciación, incluso los equipos de investigación de NYCKidSeq en Sema4, Centro de Genoma de Nueva York, Einstein Montefiore y Monte Sinai. Muestras se pueden usar para investigación o propósitos clínicos si se necesita hacer pruebas adicionales. Los datos identificables del sujeto de investigación pueden ser utilizados por el equipo de investigación de NYCKidSeq por motivos relacionados y no relacionados con el proyecto de investigación actual. Si decide que no desea que los equipos de investigación de NYCKidSeq conserven sus muestras biológicas o del sujeto de investigación, puede retirar su consentimiento para el almacenamiento y uso de sus muestras en cualquier momento comunicándose con la Dra. Eimear Kenny (Información de contacto en la primera página de consentimiento), en cuyo caso destruiremos rápidamente la (s) muestra (s) o las porciones de las mismas que aún no se hayan utilizado. Sin embargo, es posible que su muestra ya se haya distribuido a otros investigadores dentro de NYCKidSeq antes de que nos pida destruirla, por lo tanto, es posible que no podamos recuperarla y detener futuras investigaciones.

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

Compartir su muestra sobrante y datos fuera de NYCKidSeq

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

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA

Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 9 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

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

_____ (Inicial) Hijo inscrito en el estudio

_____ (Inicial) Madre biológica

_____ (Inicial) Padre biológico

Aunque puede aceptar compartir los datos desidentificados de su hijo menor con los investigadores y las bases de datos públicas de investigación y seguridad pública, cuando su hijo cumpla 18 años, si no está de acuerdo con ese plan, puede comunicarse con el equipo del estudio para ver si es posible recuperar y destruir sus datos, aunque eso puede no ser posible debido a la desidentificación. Si aún no hemos compartido datos antes de que cumplan 18 años, necesitaremos obtener su consentimiento para hacerlo cuando sean mayores de edad. Si no podemos contactarlos, no compartiremos sus datos.

Divulgación pública de sus datos genómicos

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

Si usted acepta compartir datos desidentificados en bases de datos de investigación públicas y seguras, parte de la información genética y relacionada con la salud del sujeto de investigación se ingresará en una o más bases de datos científicas disponibles para otros investigadores dentro y fuera de Einstein-Montefiore, Mount Sinai, Sema4 y el Centro de Genoma de Nueva York. Por ejemplo, Los Institutos Nacionales de la Salud (una agencia del gobierno federal) mantiene una base de datos llamada La Base de Datos de Genes y Fenotipos ("dbGAP"). Un investigador que quiera estudiar la información debe aplicar a la base de datos. Diferentes bases de datos pueden tener diferentes maneras de revisar tales solicitudes. Sin embargo, solo los investigadores que aplican y son aprobados pueden acceder a bases de datos restringidas, como dbGAP, dbVar y otros bases de investigación. El programa NYCKidSeq limitará el intercambio de datos individuales solo a las bases de datos restringidas, que requieren aprobación para acceder.

Tenga en cuenta que la información de identificación de su hijo/a, como su nombre, dirección, número de teléfono o número de seguro social, NO se incluirá en estas bases de datos científicas. Sin embargo, debido a que su información genética es única a usted, existe la posibilidad de que pueda ser atribuida a usted. El riesgo de que esto ocurra es muy pequeño y se explica en la sección Riesgos de este

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 10 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

formulario de consentimiento. Los investigadores siempre tendrán la obligación de proteger su privacidad y mantener su información confidencial.

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

_____ (Inicial) Hijo inscrito en el estudio

_____ (Inicial) Madre biológica

_____ (Inicial) Padre biológico

Participando en futuros estudios de investigación

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

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

Debe iniciar su elección:

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

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

_____ (Inicial) NO quiero que me contacten los investigadores que buscan recopilar o compartir información adicional o discutir otro proyecto de investigación.

SUS RESPONSABILIDADES SI PARTICIPA EN ESTE ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN:

Si usted decide a permitir al sujeto de investigación participar en este estudio de investigación, será responsable por lo siguiente:

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA

Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 11 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

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

COSTOS O PAGOS QUE PODRÍAN SURGIR A RAÍZ DE LA PARTICIPACIÓN:

Si está de acuerdo en participar en este estudio de investigación le pagaremos \$80 por su tiempo y esfuerzo. Su familia recibirá las cantidades descritas anteriormente (\$20, \$20 y \$40) después de que se complete cada visita del estudio. Si elige retirarse del estudio antes de completar todas las visitas, se le pagará por las visitas que completó.

Algunos investigadores pueden desarrollar pruebas, tratamientos o productos que valen dinero. No recibirá ningún tipo de pago por sus muestras e información o por cualquier prueba, tratamiento, producto u otras cosas de valor que puedan resultar de la investigación.

Su participación en este estudio no involucrará costos adicionales para usted. Las sesiones de consejería genética, WGS y TGP se le proporcionarán sin ningún costo. Si otras pruebas (como pruebas de sangre, pruebas de radiología, consultas con otros médicos) se hacen clínicamente debido a los descubrimientos de este estudio, se le facturará al seguro de su hijo/a. Dependiendo de su seguro, puede haber algunos costos adicionales para usted. Si su hijo/a no tiene seguro, lo dirigiremos a recursos que pueden ayudarlo a obtener un seguro para él / ella.

La ley de impuestos podría exigir al *Mount Sinai Finance Department* reportar la cantidad de pago que usted recibe de Monte Sinai al Servicio de Recaudación de Impuestos (Internal Revenue Service, IRS) u otras agencias, según se aplique. En general, se reportará si usted recibe pagos de \$600 o más de Monte Sinai en un año calendario. Usted será responsable del pago de cualquier impuesto que podría deberse.

POSIBLES BENEFICIOS:

Es importante saber que el sujeto de investigación podría no tener beneficio en participar en este estudio de investigación. Puede que otras personas tampoco se beneficien. Existen posibles beneficios al conocer los descubrimientos secundarios de su hijo/a, como la identificación de condiciones futuras que pueden ser tratadas por el médico de su hijo/a. Otros podrían beneficiarse potencialmente de su participación en este estudio. Comprender la diversidad genética puede ayudar

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN
ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE
INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 12 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

a todas las personas a beneficiarse de la medicina genómica. Ayudarnos a saber cómo podemos comunicar mejor la información sobre WGS puede ayudar a las personas que podrían elegir tener WGS en el futuro.

POSIBLES RIESGOS Y MOLESTIAS PREVISIBLES:

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

- **Riesgos relacionados con la extracción de sangre:** En raras ocasiones, la vena donde insertamos la aguja se pondrá dolorosa o enrojecida. A veces pueden ocurrir moretones temporales. Muy raramente pueden ocurrir desmayos.
- **Riesgos relacionados con el aprendizaje de información genética:** existe la posibilidad de que aprenda que su hijo/a tiene un cambio genético que puede aumentar el riesgo de una condición médica específica. Si ese es el caso, podemos sugerir que otros miembros de la familia se sometan a una prueba de detección para el mismo cambio genético, y puede descubrir que un miembro de la familia está en riesgo de desarrollar ciertas condiciones o enfermedades médicas. Este conocimiento puede hacer que se sienta molesto y que usted o su hijo/a tengan ansiedad o angustia psicológica. Como se describió anteriormente, algunas de estas condiciones pueden tener opciones de tratamiento o detección disponibles, mientras que otras pueden no tenerlas. Se le pedirá que piense si desea esta información mucho antes de que los datos estén disponibles. Sin embargo, aun si decide que desea esta información, puede hacerlo sentir molesto. También puede aprender que el sujeto de investigación ascendencia o relaciones familiares son diferentes de lo que pensaba. Esto también puede causar un poco de malestar psicológico. Si se encuentra que su hijo/a tiene una variante patógena en un gene, esto puede afectar sus decisiones reproductivas. Tendrá la oportunidad de hablar de esto con la consejera genética del estudio y se le ofrecerán recursos adicionales de consejería genético para su uso futuro.
- **Riesgos asociados con las pruebas genómicas:** estas pruebas pueden no generar resultados precisos en instancias que no pueden predecirse. Dichas instancias incluyen, entre otros, antecedentes médicos y / o familiares incompletos, falta de disponibilidad de miembros de la familia críticos para obtener ayuda con la interpretación, informes inexactos de relaciones familiares o problemas técnicos. Los resultados de esta prueba pueden tener importantes implicaciones médicas, psicológicas y sociales para usted y su familia. Usted y los miembros de su familia pueden experimentar ansiedad antes, durante y después de las pruebas.

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

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

Rev 6.22.16

Icahn School of Medicine at Mount Sinai

Protocol: IRB-17-02181

Approved: 09/12/2020

Expires: 09/11/2021

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 13 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

- **Riesgos relacionados con la privacidad:** la privacidad del sujeto de investigación es muy importante para nosotros y usaremos muchas medidas de seguridad para protegerla. Sin embargo, a pesar de todas estas protecciones, existe la posibilidad de que los datos derivados de la secuencia del genoma puedan, incluso cuando se presenten sin otros factores de identificación, permitir que su hijo/a sea re-identificado. Por lo tanto, este estudio de investigación no puede prometer el anonimato, especialmente si elige publicar o compartir los datos de la secuencia del genoma de su hijo/a. El riesgo de que esto ocurra es muy pequeño, pero puede crecer en el futuro. Si hay una ruptura en la seguridad con la base de datos dbGaP, también puede plantear un riesgo potencial para los parientes consanguíneos y para su hijo/a. Se pueden encontrar enfermedades específicas y problemas genéticos conocidos al examinar el ADN. En el futuro, las compañías de seguros pueden usar esta información para determinar si alguien puede estar asegurado por su compañía. Los resultados genéticos de este estudio formarán parte del archivo médico del sujeto de investigación. Las compañías de seguros rutinariamente tienen acceso a tales registros.

Hay una ley federal llamada la Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA). En general, esta ley hace que sea ilegal que las compañías de seguros de salud, planes de salud de grupo, y la mayoría de los empresarios de más de 15 personas para discriminar contra usted basado en su información genética. Sin embargo, no lo protege su hijo contra la discriminación por compañías que venden seguros de vida, seguro de incapacidad, o seguro a largo plazo la atención.

OTRAS POSIBLES OPCIONES A TOMAR EN CUENTA:

Usted podría decidir no permitir que el sujeto de investigación participe en este estudio de investigación sin que sea sancionado. La decisión es totalmente suya.

EN CASO DE LESIÓN DURANTE ESTE ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN:

Si cree que el sujeto de investigación ha sufrido una lesión relacionada con este estudio de investigación como participante en este estudio, debe comunicarse con el investigador principal, Dr. Eimear Kenny.

FINALIZACIÓN DE LA PARTICIPACIÓN EN EL ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN :

Puede cancelar la participación del sujeto de investigación en este estudio de investigación en cualquier momento sin que sea sancionado. Ello no afectará la habilidad del sujeto de investigación de recibir atención médica en cualquiera de los hospitales del Sistema de Salud de Monte Sinaí o de su médico en consultorio privado, o recibir cualquiera de los beneficios a usted, tu hijo o los que tiene derecho.

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 14 de 21

Nº de identificación del estudio: GCO 16-1731 **Fecha de la versión del formulario:** 8/18/2020

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

Puede también retirar su permiso para el uso y divulgación de cualquiera información protegida de su hijo para investigación, pero lo debe hacer por escrito al investigador principal en la dirección indicada en la primera página. Aun cuando retire su permiso, el investigador principal para el estudio de investigación podría utilizar su información que ya había sido recolectada si dicha información es necesaria para completar el estudio de investigación. La información de salud del sujeto de investigación podría todavía ser usada o compartida después de que retire su autorización si el sujeto de investigación tuvo un evento adverso (efecto negativo) por participar en el estudio de investigación.

Retiro sin su consentimiento: El médico del estudio de investigación, el patrocinador o la institución podrían cancelar la participación del sujeto de investigación en este estudio de investigación en cualquier momento sin su consentimiento. Esto podría deberse a que el estudio de investigación está siendo cancelado, no se han seguido las instrucciones del equipo del estudio de investigación, el investigador cree que es por su bien o por cualquier otra razón. Si se han almacenado especímenes o datos como parte del estudio de investigación, estos también pueden ser destruidos sin su consentimiento.

PERSONA O PERSONAS A CONTACTAR :

Si tiene alguna pregunta, inquietud o queja en cualquier momento sobre este estudio de investigación o cree que la investigación le ha hecho daño al sujeto de investigación, comuníquese con la oficina del equipo del estudio de investigación y/o el investigador principal al número telefónico (212) 241-8288.

Este estudio de investigación ha sido evaluado y aprobado por una Junta Examinadora Institucional (Institutional Review Board). Usted puede comunicarse con un representante del Programa de Protección de Sujetos Humanos en el Escuela de Medicina de Icahn en el Monte Sinai al numero de teléfono (212) 824-8200 durante las horas habiles para cualquiera de las razones enumeradas a continuación. Esta oficina dirige su llamada a la persona adecuada en el Sistema de Salud de Monte Sinai:

- Sus preguntas, inquietudes o quejas no están siendo respondidas por el equipo del estudio de investigación.
- No puede ponerse en contacto con el equipo del estudio de investigación.
- No se siente cómodo hablando con el equipo del estudio de investigación.
- Tiene preguntas sobre sus derechos como sujeto de un estudio de investigación.
- Quiere obtener información o proporcionar comentarios sobre este estudio de investigación.

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA

Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 15 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

DIVULGACIÓN DE INTERESES FINANCIEROS:

A veces, los médicos / investigadores reciben pagos por consultoría o trabajo similar realizado para la industria. A partir de septiembre 2014, el Monte Sinaí revisa sólo los pagos a cada uno por un total de más de \$5,000 al año por entidad para determinar los posibles conflictos de interés. Si usted tiene preguntas con respecto a las relaciones de la industria, le animamos a que hable con su médico / investigador o visite nuestro sitio web en donde <http://icahn.mssm.edu/> Monte Sinaí hace pública la relación de la industria de nuestra facultad.

El Dr. George Díaz y la Dra Randi Zinberg (Co-investigadores en este estudio) reciben una compensación financiera como consultores para Sema4 (algunas de las pruebas genéticas que se realizarán para los sujetos como parte de este estudio serán realizadas por Sema4).

Sema4 es una compañía que actualmente es propiedad mayoritaria de la Escuela de Medicina Icahn en Monte Sinai; muchos de los empleados de Sema4 también tienen una participación accionaria en la empresa; la compañía las pruebas genéticas con el analysis de datos para mejorar el diagnostico, tratamiento y prevención de las enfermedades. Sema4, sus empleados y la Escuela de Medicina Icahn en Monte Sinai podrían beneficiarse de la operación del repositorio de esta investigación.

MANTENIMIENTO DE CONFIDENCIALIDAD – AUTORIZACIÓN DE HIPAA

Al participar en este proyecto de estudio de investigación, será necesario para el equipo de investigación y otros usar y compartir parte de la información de salud protegida privada del sujeto de investigación. De acuerdo con la ley federal de Transferibilidad y Responsabilidad de Seguros Médicos (HIPAA), le estamos pidiendo permiso para recibir, usar y compartir dicha información.

¿Qué información de salud protegida se recolecta y se usa en este estudio de investigación y que podría también ser divulgada (compartida) con otras personas?

Como parte de este estudio de investigación, el equipo de investigación en el hospital involucrado en la investigación obtendrá el nombre, la dirección, los números de teléfono, la fecha de nacimiento y el número de registro médico del sujeto de investigación.

Los investigadores también obtendrán información del expediente médico electrónico de Monte Sinai del sujeto de investigación.

Durante el estudio los investigadores recolectarán información al:

- tomar un historial médico (incluye medicamentos o terapias actuales y pasadas, enfermedades, afecciones o síntomas, historial médico familiar, alergias, etc.)
- completar las pruebas, procedimientos, cuestionarios y entrevistas explicados en la sección de descripción de este consentimiento

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA

**Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste**

Página 16 de 21

Nº de identificación del estudio: GCO 16-1731 Fecha de la versión del formulario: 8/18/2020

**Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva**

- revisar pruebas genéticas

¿Por qué se está usando la información de salud protegida del sujeto de investigación?

Su información de contacto personal, y del sujeto de investigación, es importante para poder comunicarse con usted durante el estudio. La información de salud y los resultados de las pruebas y procedimiento del sujeto de investigación que están siendo recolectados como parte de este estudio de investigación serán usados para propósitos de este estudio según se explicó anteriormente en este formulario de consentimiento. Los resultados de este estudio de investigación podrían ser publicados o presentados en reuniones científicas, lecciones magistrales u otros eventos, pero no incluirían ninguna información que permitiría que otros supieran quién es usted, o menos que dé un permiso por separado para ello.

El equipo de investigación y otros miembros autorizados de la fuerza laboral del Sistema de Salud de Monte Sinai podría usar y compartir la información del sujeto de investigación para asegurar que la investigación cumpla con los requisitos legales, institucionales o de acreditación. Por ejemplo, el Programa para la protección de los sujetos humanos de la *Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinai* es responsable de la supervisión de la investigación de sujetos humanos y podría tener que ver su información. Si recibe cualquier pago por tomar parte en este estudio, es posible que el Departamento financiero del Centro Médico de Monte Sinai (Mount Sinai Medical Center Finance Department) necesite su nombre, dirección, número de seguro social, cantidad de pago e información relacionada para propósitos de informe sobre los impuestos. Si el equipo de investigación descubre abuso, negligencia o enfermedades que deben ser reportadas, esta información podría ser divulgada a las autoridades apropiadas.

Fuera de Monte Sinai, ¿quién podría recibir su información de salud protegida?

Como parte del estudio de investigación, el investigador principal, el equipo del estudio de investigación y otros en la fuerza laboral de Monte Sinai podrían divulgar la información de salud protegida del sujeto de investigación, incluso los resultados de las pruebas y procedimientos del estudio de investigación a la siguiente persona u organizaciones: (es posible que haya cambios durante este estudio de investigación; puede solicitar una lista de actualización en cualquier momento al comunicarse con el investigador principal).

- Otro centro o centros de investigación que están colaborando y su personal asociado de investigación / clínico que está trabajando con los investigadores en este proyecto: El Instituto Nacional de Salud, El Consorcio de Investigación que Genera Evidencia de Secuenciación Clínica, La Facultad de Medicina Albert Einstein/El Centro Médico Montefiore, Sema4, y El Centro de Genoma de Nueva York.
- Investigadores y otras personas que trabajan con los investigadores.
- La agencia gubernamental patrocinadora y/o su representante que necesita confirmar la exactitud de los resultados entregados al gobierno o el uso de fondos del gobierno: el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de los Institutos Nacionales de Salud.

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA

**Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste**

Página 17 de 21

Nº de identificación del estudio: GCO 16-1731 Fecha de la versión del formulario: 8/18/2020

**Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva**

- El Departamento de Servicios Humanos y de Salud de los Estados Unidos (United States Department of Health and Human Services) y la oficina para la Protección de Investigación Humana (Office of Human Research Protection).

En todas las divulgaciones fuera de Monte Sinai el sujeto de investigación no será identificado por nombre, número de seguro social, dirección, número de teléfono o cualquier otro identificador personal directo. Algunos expedientes e información divulgada podrían ser identificados con un número de código único. El investigador principal se asegurará de que la clave del código se mantenga en un archivo cerrado bajo llave o se guarde de manera segura electrónicamente. El código no será utilizado para vincular otra vez la información del sujeto de investigación sin su permiso, a menos que la ley lo requiera o rara vez si la Junta Examinadora Institucional lo permite después de determinar que podría haber riesgo mínimo a la privacidad del sujeto de investigación. Es posible que un patrocinador o sus representantes, una oficina de coordinación de datos, una organización de investigación contratista puede venir a inspeccionar sus expedientes. Aun cuando dichos expedientes sean identificables cuando se inspeccionen, se quitarán los identificadores directos de la información que salga de la institución. Además, cuando proceda, se les concederá acceso directo a los evaluadores, auditores, la Junta Examinadora Institucional, la Oficina de Protección de Sujetos Humanos (OHRP) del Departamento de Salud y Servicios Humanos y a la Administración de Alimentos y Fármacos a sus expedientes médicos para verificación de los procedimientos y datos del estudio de investigación. OHRP y la FDA están autorizadas para retirar información con identificadores si es necesario para completar su tarea. Al firmar este documento, usted está autorizando este acceso. Es posible que publiquemos los resultados de este estudio de investigación. Sin embargo, mantendremos de manera confidencial su nombre y otra información identificadora.

¿Durante cuánto tiempo podrá Monte Sinai usar o divulgar la información de salud protegida del sujeto de investigación?

Su autorización para uso de información de salud protegida del sujeto de investigación para este estudio específico no caduca.

¿Podrá usted tener acceso el expediente del sujeto de investigación?

Durante su participación en este estudio, tendrá acceso al expediente médico y a cualquier información del sujeto de investigación del estudio que es parte de dicho expediente. El investigador no tiene que divulgar la información de investigación de usted o del sujeto de investigación que no es parte de su expediente médico o del sujeto de investigación.

¿Nos tiene que dar permiso para obtener, usar o compartir la información de salud del sujeto de investigación?

NO. Si decide no permitirnos obtener, usar o compartir información de salud de usted o del sujeto de investigación no debe firmar este formulario y no se le permitirá participar como voluntario en el estudio de investigación. Si no firma, no afectará su tratamiento o del sujeto de investigación, pago o inscripción en los planes de salud ni afectará su derecho a las prestaciones médicas o del sujeto de investigación.

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

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

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 18 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

¿Puede cambiar de opinión?

Puede retirar su permiso para el uso y divulgación de cualquiera de información protegida para investigación del sujeto de investigación, pero lo debe hacer por escrito al investigador principal en la dirección indicada en la primera página. Aun cuando retire su permiso, el investigador principal para el estudio de investigación podría utilizar información protegida del sujeto de investigación que ya había sido recolectada si dicha información es necesaria para completar el estudio. La información de salud del sujeto de investigación podría todavía ser usada o compartida después de que retire su autorización si tuviese un evento adverso (efecto negativo) por estar en el estudio de investigación. Si retira su permiso para usar la información de salud protegida del sujeto de investigación para la investigación eso quiere decir también que se le retirará del estudio de investigación, pero no se verá afectada la atención médica estándar y cualquier otro beneficio al que tiene derecho. También nos puede decir que desea retirarse del estudio de investigación en cualquier momento sin cancelar la autorización para usar los datos del sujeto de investigación.

Es importante que entienda que una vez que la información ha sido divulgada a otros fuera de Monte Sinai, la información podría ser divulgada otra vez y ya no estará cubierta por las regulaciones de la ley federal de protección de la privacidad. Sin embargo, aun cuando su información ya no esté protegida por los reglamentos federales, en lo posible, Monte Sinaí tiene acuerdos con aquéllos que recibirán su información para continuar protegiendo su confidencialidad.

Si se está revisando el expediente médico del sujeto de investigación como parte de este estudio de investigación, o se está tomando un historial médico, es posible que se divulgue información relacionada con el VIH a los investigadores. Si ese es el caso, la información en el siguiente cuadro le concierne al sujeto de investigación. Si este estudio de investigación no incluye ninguna revisión de expediente médico ni preguntas sobre el historial médico o condición de salud del sujeto de investigación, entonces se puede ignorar la siguiente sección.

Aviso sobre la información relacionada con VIH

Si está autorizando la información relacionada con VIH, debe estar informado de que se le prohíbe al receptor o a los receptores volver a divulgar cualquier información relacionada con VIH sin su autorización salvo que esté permitido por la ley estatal o federal. También tiene derecho a solicitar una lista de personas que podrían recibir o usar la información relacionada del sujeto de investigación con VIH sin su autorización. Si usted es discriminado debido a la divulgación o revelación de la información relacionada con VIH, puede comunicarse con el Departamento de Derechos Humanos del estado de Nueva York (New York State Division of Human Rights) al (888) 392-3644 o con la Comisión de Derechos Humanos de la Ciudad de Nueva York (New York City Commission on Human Rights) al (212) 306-5070. Estas agencias son responsables de proteger sus derechos

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA

**Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste**

Página 19 de 21

Nº de identificación del estudio: GCO 16-1731 Fecha de la versión del formulario: 8/18/2020

**Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva**

Certificado de confidencialidad: Para proteger aún más la privacidad del sujeto de investigación, los investigadores han obtenido un Certificado de confidencialidad del Departamento de Servicios Humanos y de la Salud (Department of Health and Human Services, DHHS). Este certificado no quiere decir que el Departamento de Servicios Humanos y de la Salud apruebe este estudio de investigación. Más bien, tiene por objeto garantizar que su identidad como participante en este estudio de investigación no tendrá que ser revelada como resultado de una citación penal, para divulgar información que podría identificarle en cualquier procedimiento civil, criminal, administrativo, legislativo u otro procedimiento distinto a la FDA o OHRP identificadas anteriormente.

El personal del estudio de investigación no compartirá ninguna de la información de investigación del sujeto de investigación con nadie que no es un miembro del personal del estudio de investigación, incluso cualquier miembro de la familia o amigos, aparte de aquellos que fueron identificados anteriormente. Debe saber que un Certificado de confidencialidad no lo previene a usted o a un miembro de su familia divulgar la información voluntariamente sobre usted mismo o su participación en este estudio de investigación. Esto quiere decir que usted y su familia también deben proteger activamente la propia privacidad del sujeto de investigación. Si una aseguradora o empleador se informa sobre la participación del sujeto de investigación en el estudio de investigación y usted está de acuerdo con que obtengan la información del sujeto de investigación del estudio de investigación, entonces, los investigadores podrían no usar el Certificado de confidencialidad para salvaguardar esta información de ellos. Finalmente, el sujeto de investigación debe saber que, si nos enteramos de que usted u otra persona está amenazado con daño grave, tal como que un niño o persona mayor están siendo abusados, los investigadores podrían notificar a las autoridades apropiadas si es necesario para protegerlo a usted o a otras personas.

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 20 de 21

Nº de identificación del estudio: **GCO 16-1731** Fecha de la versión del formulario: **8/18/2020**

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

Sección para la firma para un Adulto incapaz de dar su consentimiento

Su firma a continuación documenta su permiso para el sujeto tomar parte en este estudio de investigación y para el uso y divulgación de la información de salud protegida del sujeto de investigación. Recibirá una copia firmada y con fecha.

Nombre impreso del sujeto

Firma del representante autorizado

Fecha

Nombre impreso del representante autorizado

Hora
[required if used for FDA
documentation]

Persona que explica el estudio de investigación y obtiene el consentimiento

Firma de la persona que obtiene el consentimiento

Fecha

Nombre de la persona que obtiene el consentimiento

Hora

Si la persona no puede leer, se requiere que esté presente un testigo para presenciar el proceso y documento de consentimiento a continuación

Mi firma a continuación documenta que le explicaron claramente la información en el documento de consentimiento y cualquier otra información escrita al sujeto, y él o ella aparentemente lo ha entendido y dicho consentimiento fue dado libremente por el sujeto.

Firma del testigo del proceso de consentimiento

Fecha

Nombre en letra de imprenta de la persona que es testigo del proceso del consentimiento

Hora

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

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

Rev 6.22.16

Icahn School of Medicine at Mount Sinai

Protocol: IRB-17-02181

Approved: 09/12/2020

Expires: 09/11/2021

El Sistema de Salud de Monte Sinaí
FORMULARIO DE PERMISO PARA QUE UN ADULTO INCAPACITADO PARTICIPA EN UN
ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN Y AUTORIZACIÓN PARA EL USO Y DIVULGACIÓN DE
INFORMACIÓN MÉDICA
Icahn Escuela de Medicina de Monte Sinaí,
Monte Sinaí Beth Israel, Monte Sinaí San Lucas, Monte Sinai Oeste

Página 21 de 21

Nº de identificación del estudio: GCO 16-1731 Fecha de la versión del formulario: 8/18/2020

Ensayo controlado al azar: estudio principal
Padres de niños 18-21 años con discapacidad cognitiva

Assent

- Obtained
- Not obtained because the capability of the child is so limited that the child cannot reasonably be consulted.

** Por todo este documento, "usted" se refiere a la persona autorizada de proporcionar el permiso para el sujeto de investigación

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

Rev 6.22.16

Icahn School of Medicine at Mount Sinai

Protocol: IRB-17-02181

Approved: 09/12/2020

Expires: 09/11/2021