



CEDARS-SINAI MEDICAL CENTER®

Este formulario contiene una descripción de un estudio de investigación. Por favor hable con el investigador acerca de la información en este formulario antes de consentir en participar.

FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA INVESTIGACIÓN GENÉTICA

El Registro de Displasias Esqueléticas – Genética y Patogénesis de las Displasias Esqueléticas

A. ¿Quién realiza este estudio?

Se le pide a usted/su hijo/su pupilo bajo tutela (colectivamente usándose el término “usted”) que participen en un estudio de investigación llamado “**GENÉTICA Y LA PATOGÉNESIS DE LAS DISPLASIAS ESQUELÉTICAS**” dirigido por el investigador principal, David L. Rimoin, M.D., Ph.D. La dirección del Dr. Rimoin es 8700 Beverly Blvd., Los Angeles, CA 90048 y el número de teléfono es (310) 423-4461.

Los investigadores auxiliares de este estudio son: Ralph Lachman, MD, PhD, John M. Graham, MD, ScD, Rena Falk, MD, Leslie Raffel, MD, Areeg El-Gharbawy, MD, Iris Mencias, MD, Krishna Singh, MD, Tara Funari, MS, Mitchel Pariani, MS, Catherine Quindipan, MS, Claudia Hernandez, MS, Alicia Lelis, MS, Nancy Kramer, MS. La dirección es 8700 Beverly Blvd., Los Angeles, CA, 90048 y su número de teléfono es (310) 423-9915. Los investigadores auxiliares en este estudio también son: Dan Cohn, PhD, William Wilcox, MD, PhD, Deborah Krakow, MD. Su dirección es 8723 Gracie Allen Drive, Los Angeles, CA 90048 y su número de teléfono es (310) 423-6451. Otros investigadores auxiliares son David Eyre, PhD en la University of Washington, Seattle, WA y Brendan Lee, MD, PhD, en Baylor College of Medicine, Houston, TX.

Este Registro (ISDR) está patrocinado por un subsidio del National Institutes of Health (NIH) y del National Institute for Child Health and Development (NICHD).

B. ¿Por qué me invitan a participar en este Registro?

Le piden que participe en este Registro debido a que usted o un familiar tienen un problema con el crecimiento óseo lo cual resulta en trastornos llamados displasias

esqueléticas o síndromes de estatura baja. Le han informado que su embarazo tiene un feto con displasia esquelética y usted ha decidido dar por terminado el embarazo.

Los estudios de investigación únicamente incluyen personas que desean participar. Por favor tómese el tiempo necesario para decidir y platicar con sus amistades y miembros de su familia. Recuerde que su participación es completamente voluntaria.

C. ¿Cuál es el propósito de este estudio?

El propósito de este Registro es coleccionar la información acerca de las displasias esqueléticas que se usará para obtener un mejor entendimiento de las características clínicas y de la base genética de estos trastornos y ayudarles a los médicos en su diagnóstico y tratamiento. Se espera que este estudio ayude a identificar nuevos tipos de displasias esqueléticas, describir sus distintas características, identificar las causas y determinar cómo se hereda. Para hacer esto, le podríamos pedir permiso para revisar sus expedientes médicos (incluyendo radiografías, medidas y fotografías) y le podrían pedir que proporcione muestras de sangre y/o tejido cuando las haya disponibles. La información de la investigación se mantendrá en el Registro y se usará únicamente para las investigaciones que se realizan en la actualidad acerca de las displasias esqueléticas, incluyendo el estudio de cambios en los genes que se asocian con las displasias esqueléticas.

La invitación para participar en el análisis de genética no significa necesariamente que usted u otros familiares sufren de una cierta afección o tienen el riesgo genético de esa afección.

D. ¿Existe la posibilidad de conflictos de interés?

Los investigadores en Cedars-Sinai deben cumplir con los requisitos federales para identificar y administrar posibles conflictos de interés antes de que un estudio de investigación pueda ser aprobado. El propósito de estos requisitos es para asegurar que el diseño, realización e informes de esta investigación no estén prejuzgados por algún conflicto de interés. Si en cualquier momento usted tiene cualquier pregunta específica acerca de los arreglos financieros u otros posibles conflictos en este estudio, por favor siéntase con la libertad de comunicarse con cualquiera de las personas enumeradas en la Sección S.

El investigador de este estudio no tiene compromiso económico con los patrocinadores o con el estudio; esto significa que el investigador no se verá afectado económicamente por los resultados del estudio (positivos o negativos). Sin embargo, Cedars-Sinai y los investigadores recibirán reembolso de parte del Patrocinador por el trabajo que ellos y el personal clínico hacen como parte de este estudio y por el uso de las instalaciones del establecimiento.

La persona que le invita a participar en esta investigación también podría ser el médico que confirmó que su feto muestra morfología consistente con un diagnóstico de displasia esquelética. Sin embargo, este médico no está involucrado en su cuidado prenatal, y este médico tampoco estará involucrado en los procedimientos relacionados con terminar su embarazo. Este médico ha platicado que tiene interés tanto en la atención que le brinda como en promover con éxito la realización de esta investigación. Algunas veces estos dos intereses podrían causar conflicto. Usted puede decidir que no quiere participar en la investigación y de todas maneras su médico le brindará tratamiento. Si lo desea, usted también puede solicitar que le permitan hablar acerca de sus alternativas con otro médico que no es un miembro del grupo de investigación.

E. ¿Cuántas personas participarán en el estudio?

Cada año se añaden al Registro cientos de familias con displasias esqueléticas.

F. ¿Qué me pedirán que haga?

El Registro incluye la colecta, almacenamiento y distribución de abortuses, tejido fetal y/o materiales de la placenta con fines de investigación. En algunos casos en los cuales se obtienen abortuses, tejidos fetales y/o materiales de la placenta, solicitaremos muestras de sangre/tejidos de los padres y tal vez de otros familiares. La información que se recopila como parte de esta investigación será usada para describir los rasgos genéticos y displasias esqueléticas, y se obtendrá de las radiografías, exámenes físicos, historial familiar detallado (incluyendo un árbol genealógico) y la posible obtención de muestra de sangre/tejido.

“**Procedimientos de la Investigación**” se hacen únicamente con propósitos de investigación; estos procedimientos *no* se harían si usted no participase en esta investigación. Los procedimientos de investigación incluyen:

1. Extracción de Sangre: Tomando en cuenta su edad y salud, se extraerá un máximo de 12 cucharaditas de sangre de una vena a través de una pequeña aguja esterilizada. También se extraerá sangre de otros familiares que podrían tener interés en participar en esta investigación. Este es el método habitual que se usa para obtener sangre para hacer análisis clínicos rutinarios en el hospital.
2. Biopsia de la Piel: Un pequeño pedazo de piel (menos de 1/8 pulgada) podría necesitarse para análisis de cromosomas, cultivo de células dermatológicas, estudio microscópico de la piel y otros análisis de laboratorio. Se removerá la piel usando anestesia local (medicamento para adormecer) y un instrumento especial llamado ‘‘agujerador’’. Se necesitará obtener consentimiento por separado antes de hacer la biopsia de piel.
3. Biopsias de Otros Tejidos: El propósito de estos procedimientos es establecer un diagnóstico al examinar el hueso, cartílago y otros tejidos bajo el

microscopio o al estudiar las células que se reproducen en el laboratorio usando el feto que ha sido donado para esta investigación.

4. Donativo de tejido de otros miembros de la familia: Si usted u otros familiares, incluyendo sus hijos, se someten a cirugía, el personal de la investigación les podría solicitar que proporcionen una biopsia de costilla, articulación o cadera, para poder obtener una muestra de hueso o cartílago. De otra manera no se obtendrá tejido de los familiares.

Le han pedido su autorización para permitir que el grupo de investigación repase los expedientes médicos y también obtener y crear información de salud nueva acerca de usted, de cualquiera de las siguientes fuentes:

- análisis de laboratorio para ayudar a confirmar el diagnóstico de su trastorno genético
- otro laboratorio que podría eliminar las posibles causas de su trastorno
- imágenes diagnósticas (radiografías, imágenes de IRM o CT) que confirman los detalles principales de su trastorno
- fotografías o videos que muestran rasgos esenciales de su evaluación clínica que se pueden usar para comparar con imágenes publicadas relacionadas con su trastorno y sus detalles clínicos
- expedientes del médico/la clínica
- expedientes médicos y del hospital
- informes patológicos
- expedientes de salud mental o evaluaciones de desarrollo que documentan su capacidad funcional
- evaluaciones genéticas, neurológicas, endocrinológicas y craneofaciales anteriores
- otros tipos de información médica tales como el historial familiar de otras persona de su familia afectadas de manera parecida

Le pueden pedir que firme un formulario de divulgación de expedientes médicos que se enviará al hospital o a los médicos que le han proporcionado servicios de salud. Además, cualquier expediente médico que pertenece al Centro de Genética Clínica- Defectos Natales y/o al Registro Internacional de Displasias Esqueléticas podría ser revisado y usado como parte de este estudio de investigación. El donativo de muestras de sangre/tejido y la información de salud les ayuda a los investigadores a descubrir las relaciones entre el historial médico y ciertas características de las displasias esqueléticas y varios otros trastornos genéticos y defectos natales.

El párrafo M le indica quién puede compartir la información de salud que le identifica a usted. Ese párrafo también le indica quién podría recibir la información y usarla, y la razón.

G. ¿Para qué se usará(n) mi(s) muestra(s)?

ADN es una sustancia en nuestras células que contiene información heredada de nuestros padres y otros familiares. Su ADN contiene “genes” que pueden anticipar cosas tales como características físicas (color de ojos, color de pelo, estatura, etc.) y también podrían ser un factor si usted desarrolla o tiene el riesgo de manifestar ciertas enfermedades o afecciones. Su ADN será analizado para determinar si se puede encontrar el gen o genes que producen las displasias esqueléticas. Sus muestras de sangre/tejido se usarán para aislar el ADN con propósitos de análisis genético.

Parte de su muestra de sangre/tejido también podría usarse para establecer una línea celular de reproducción a largo plazo. Esta línea celular permanente, llamada línea celular de linfoblastos (o línea celular de fibroblasto) se almacenará en un Banco de Células y estará disponible para la investigación, tanto en la actualidad como en el futuro. Esto nos permite hacer muchas pruebas sin tener que pedirle más muestras de sangre/tejido.

H. ¿Cuánto tiempo participaré en esta investigación?

En muchos estudios de genética, los análisis del ADN y otras muestras de sangre/tejidos se hacen durante períodos muy largos. Esto se debe a que constantemente encontramos genes nuevos que podrían ser parte de las displasias esqueléticas. Por este motivo, aun cuando su participación directa en este estudio termina cuando haya completado los procedimientos/visitas descritas anteriormente en este formulario de consentimiento, el ADN aislado de sus muestras de sangre/tejidos podría ser investigado durante muchos años. Además, también podríamos analizar su muestra de ADN como parte de otras actividades de investigación o compartir parte de ella con otros investigadores que trabajan en otras instituciones.

Las células, sangre y otras muestras que se obtienen de usted durante el transcurso de este estudio podrían tener valor para los fines científicos, de investigación o educación o para la elaboración de un producto clínico nuevo. Al consentir en participar en esta investigación, usted autoriza que Cedars-Sinai y su personal usen para estos propósitos las células, sangre u otras muestras suyas que se obtienen.

Todos los tejidos que usted ha donado que se usan en investigaciones podrían resultar en pruebas nuevas, descubrimientos o productos. En algunos casos, estos podrían tener valor y se podrían desarrollar y ser la propiedad de los investigadores, Cedars-Sinai Medical Center o el patrocinador del estudio. Usted ya no será el dueño de sus tejidos después de haberlos donado y por lo tanto usted no compartirá en las ganancias de estos productos, pruebas o descubrimientos si los hubiese.

Cedars-Sinai mantendrá estas muestras rutinarias indefinidamente o hasta que las muestras se hayan acabado. Estas muestras no están disponibles para fines clínicos (diagnósticos). Por lo tanto, cualquier prueba diagnóstica en el futuro a resultado

de esta u otra investigación se tendrá que hacer usando una muestra nueva. En el caso que este estudio de investigación resulte en un producto que se pueda vender comercialmente, Cedars-Sinai y sus colaboradores tendrán el derecho exclusivo a cualquier ganancia debida a la venta de tal producto.

I. ¿Recibiré información acerca de mi(s) muestra(s) genética(s)?

La investigación es un proceso largo y complicado. Podrían pasar muchos años para obtener información general nueva de un estudio. Aun cuando haya información general, es posible que no haya información que sea específica para usted como participante individual. Sin embargo, usted puede solicitar que se divulguen los resultados de esta investigación al médico que le brinda tratamiento (quien comunicará los resultados con usted). **Usted y su médico deben entender que las pruebas y evaluaciones completadas como parte de esta investigación no han sido validados (confirmados). Los descubrimientos únicamente son con propósitos de investigación y no deben usarse con propósitos clínicos.** No se divulgarán los descubrimientos incidentales que no son pertinentes al estudio.

Al final de este formulario de consentimiento le darán la oportunidad de indicar si usted desea que se divulguen los resultados de esta investigación al médico que le brinda tratamiento. Los investigadores anotados en la primera página de este documento de consentimiento transmitirán la información a su médico.

J. ¿Cuáles son los riesgos del estudio?

Existe la posibilidad de algunos riesgos asociados con su participación en este estudio. Estos se anotan a continuación:

1. Extracción de sangre – Podrían manifestarse molestias, moretones e hinchazón en el sitio. Existe un riesgo remoto de infecciones, pero se tomarán las precauciones para evitar esto.
2. Biopsia de la Piel – Habrá un malestar pasajero cuando se inyecta la anestesia local y cuando desvanecen sus efectos. Podría manifestarse un poco de sangre después de obtener la biopsia. Existe un riesgo remoto de infecciones, pero se tomarán las precauciones para evitar esto. La biopsia dejará una pequeña cicatriz.
3. Biopsias de Otros Tejidos – Como parte del consentimiento estándar para someterse a cirugía, los especialistas correspondientes, tales como el cirujano ortopédico y el anesthesiólogo explicarán todos los riesgos. Los riesgos incluyen aquellos relacionados con el sangrado y las infecciones. Además, para obtener esta biopsia, su cirugía podría durar más de lo que duraría de otra manera. Podría haber un malestar pasajero cuando la anestesia desvanece. No se hará una biopsia cuando el paciente tiene complicaciones, tales como afección de sangrado, recuento sanguíneo bajo, debilidad, ictericia (piel amarillenta),

inflamación o un tumor que pueda aumentar el riesgo del procedimiento, excediendo el posible beneficio del estudio.

Existe un riesgo de discriminación de las personas que tienen un riesgo de manifestar una afección médica o tienen una afección/trastorno médico en su familia. La discriminación podría incluir obstáculos en obtener seguro de salud, vida o de atención a largo plazo u obtener empleo. Se ha hecho todo el esfuerzo para proteger a todos los sujetos bajo investigación de prejuicio, discriminación o uso de esta información que los afectaría de manera adversa. Específicamente, la información clínica y de investigación específica a este estudio se mantendrá en un archivo de investigación distinto del expediente médico del hospital y los miembros del grupo de investigación no la incluirán intencionalmente en el expediente médico de Cedars-Sinai. La información de investigación que podría identificarle no se divulgará a terceros a menos que usted lo permita o la ley lo ordene.

Es posible que usted y sus familiares puedan tener dificultad en obtener seguro de salud, vida o discapacidad si hay personas o agencias que no son parte de la investigación si se enteran acerca de su participación en el estudio de genética. También podría afectar su capacidad de conseguir ciertos empleos. Aun cuando estas cosas podrían suceder, es importante que usted sepa que muy pocas personas (tal vez ninguna) que hayan participado en estudios de genética como éste han tenido dificultad en obtener seguro o empleo.

Una compañía de seguros podría considerar su participación en una investigación de genética como parte de un estudio familiar dando la indicación que hay un historial familiar de una afección genética.

Es posible que este estudio identifique información acerca de usted que se desconocía anteriormente (tal como el estado de su afección o riesgo). Tales descubrimientos incidentales, si los hay, no se compartirán con ninguna persona relacionada con usted a menos que este descubrimiento incidental, al analizarse, tenga un riesgo conocido de causar una muerte prematura si no se proporciona tratamiento. Si a través de los estudios de investigación genética se descubren resultados que pueden amenazar la vida y le corresponden directamente a usted o a sus niños menores de edad, le avisarán por correo certificado que se comunique con el “International Skeletal Dysplasia Registry” y el investigador principal David L. Rimoin, M.D., Ph.D. en el Cedars-Sinai Medical Center (CSMC). El aviso se enviará a la última dirección que nos proporcionó. Los empleados de CSMC no divulgarán estos descubrimientos científicos específicos por teléfono o por correo. El “International Skeletal Dysplasia Registry” y el investigador principal David L. Rimoin, M.D., Ph.D. harán los arreglos para una cita con él o con un consejero de genética u otro profesional de salud de CSMC o en otro establecimiento.

Podría haber otros riesgos y malestares que no se anticipan en la actualidad.

K. ¿Cómo se beneficiará la sociedad de esta investigación?

El estudio de sus muestras de tejidos/sangre podrían, algún día, resultar en pruebas o tratamientos nuevos o podrían ayudar a prevenir o curar displasias esqueléticas. El entendimiento científico muchas veces avanza lentamente, pero podría ser de mucho beneficio para generaciones futuras.

L. ¿Qué otras alternativas hay?

Usted puede decidir que no quiere participar en este estudio de investigación. **La evaluación de la morfología (revisión de esqueleto y tejido) únicamente se puede hacer como parte de este programa de investigación. Las pruebas genéticas y comentarios adicionales basados en nuestra revisión de esqueleto y tejidos aún no tienen validez como pruebas diagnósticas. Si usted no desea someterse a estas pruebas, nuestro grupo de investigación puede proporcionar una evaluación clínica basada únicamente de las radiografías y evaluación de su evolución clínica.**

M. ¿Cómo se protegerá mi información genética?

¿Cuál información acerca de mí se usará en este estudio de investigación?

Cuando se obtiene esta información de sus expedientes médicos y/o se establezca información clínica adicional acerca de usted y se usa con fines de investigación, podría o no podría incluir información que le identifique, tal como su nombre, Número de Seguro Social, número del expediente médico, dirección, y otra información. Cuando la información médica incluye a cualquiera de estos “datos de identificación”, la información del expediente médico se llama “información de salud identificable”. Si esta información médica no contiene los datos de identificación, se llama “información de salud sin identificación”. El uso y divulgación a otros de la “información de salud sin identificación” no afecta su confidencialidad. Sin embargo, este estudio en particular requiere que el personal de la investigación establezca, use y divulgue “información de salud identificable”.

Información acerca de usted que se anotará para los fines de este estudio incluyen:

- Nombres;
- Calle y número (ciudad, condado, precinto, código postal y sus códigos geográficos equivalentes);
- Fecha de nacimiento;
- Fecha de ingreso/fecha de alta;
- Fecha de muerte;
- Números de teléfono;
- Números de fax;
- Direcciones de correo electrónico;
- Número de los expedientes médicos;
- Fotografías de toda la cara y cualquier otra imagen que sea parecida; y

- Cualquier otro número de identificación único, característica o código (con la excepción del asignado por el personal de la investigación siempre y cuando no se deriva o relaciona a la información acerca de la persona y no es capaz de ser convertido y usado para identificar a un individuo, y únicamente ciertos investigadores tienen acceso al código único).

Usted tiene el derecho de permitir, o rehusar que el personal de la investigación establezca y use y divulgue a otras personas la información de salud identificable suya. Al final de este formulario de consentimiento hay un párrafo que le pide su firma para autorizar que el personal de la investigación establezca y use y divulgue a otras personas su información de salud identificable para los fines de este estudio de investigación.

El personal de la investigación compartirá la información entre ellos como parte del proceso del estudio de investigación. Además, varios comités institucionales y agencias gubernamentales que vigilan la investigación podrían solicitar o requerir acceso a la información de salud identificable suya. Estos incluyen, uno o más Consejos Institucionales de Revisión (Institutional Review Boards) del Cedars-Sinai Medical Center, en su capacidad de vigilancia, la Oficina de Acatamiento Investigativo (Office of Research Compliance) del Cedars-Sinai, la Administración de Alimentos y Fármacos, el Departamento de Salud y Servicios Humanos, y otras agencias que deben recibir informes acerca de ciertos trastornos. Además, los siguientes podrían recibir información acerca de usted:

- Otros investigadores que no son parte del Cedars-Sinai Medical Center que participan en este estudio
- Estos investigadores están registrados con el IRB en una enmienda adicional a nuestro protocolo. Además, los investigadores están registrados en un archivo computarizado que las personas especializadas en genética clínica usan mundialmente el cual identifica a los investigadores que estudian distintas afecciones genéticas raras. Este recurso se llama Gene Tests, <http://www.genetests.org>
- Otros investigadores que no son parte de Cedars-Sinai Medical Center con fines futuros y relacionados con la investigación
- Otros investigadores del Cedars-Sinai Medical Center con fines futuros y relacionados con la investigación
- Estudiantes de medicina y otros servicios de salud que ayudan con las tareas de la investigación
- El Patrocinador del estudio (en otras palabras la organización que paga los gastos del estudio) por asuntos relacionados a la vigilancia del estudio, análisis de datos y el uso de los resultados de la investigación para elaborar productos
- El centro que coordina la información del estudio (especifique el lugar del centro)
- Representantes de agencias reglamentarias en otros países podrían también, junto con el Patrocinador y/o la FDA, revisar los expedientes de la

investigación, incluyendo informes médicos e información relacionados con la investigación

Usted debe saber que cuando usted autoriza la divulgación de su información de salud al poner su firma al final de este formulario, la persona u organización podría no tener requisitos impuestos por la ley federal de confidencialidad de mantener la información de manera confidencial. Sin embargo, la ley en California específicamente prohíbe a la entidad que recibe la información de salud suya a divulgar esa información sin primero obtener de usted otra autorización firmada, a menos que la entidad tiene el requisito o permiso legal de divulgar cierta información.

¿Por qué se compartirá mi información de salud como parte de este estudio?

La investigación incluye obtención y análisis de información. Con las investigaciones clínicas, el personal de la investigación está recaudando y analizando información de salud acerca de las personas con la esperanza que podrán contestar preguntas específicas acerca de la función del cuerpo, el trastorno o el bienestar. Este personal del grupo, que apoya al grupo de investigación, usa la información de salud para distintas tareas administrativas tales como rastreo de datos, haciendo informes que son un requisito de las agencias del gobierno que hacen la vigilancia o el patrocinador del estudio, y ayudan a los investigadores con otras tareas relacionadas con la información. Los Consejos Institucionales de Revisión son las entidades que vigilan para que se protejan los derechos e intereses de los sujetos bajo investigación. Es posible que los resultados del estudio, incluyendo su información de salud identificable, se utilicen por parte del Patrocinador y otros para idear o para avanzar con más detalle, medicamentos, dispositivos médicos y procedimientos médicos.

Es importante que usted sepa que si usa su información de salud con fines educativos fuera del estudio, o para preparar un informe para una revista clínica acerca del estudio de investigación, su información de salud identificable no se divulgará públicamente; su identidad se mantendrá confidencial en estas circunstancias.

Cada vez que se divulga su información de salud identificable cualquiera de las personas anotadas anteriormente, se tomarán las precauciones para que la posibilidad sea mínima al compartir información que podría identificarle directamente. Cuando sea posible, se codificará toda de información de identificación. Esto significa que los investigadores asignarán un código único para mantener sus datos identificables para que usted no pueda ser identificado por las personas que vean la información. Sin embargo, en algunos casos no es posible asignar un código. Por ejemplo, el Patrocinador podría necesitar su número de Seguro Social (SSN por sus siglas en inglés) para procesar el pago por participar. En esta situación, no será posible retener esta información identificable. Usted puede decidir que no quiere participar en este estudio y, por lo tanto, no permitir la divulgación de su información confidencial a las entidades anotadas anteriormente.

Le piden que autorice que el personal de la investigación use y divulgue su información de salud identificable hasta el 1^{ero} de enero de 2075.

N. ¿Puedo obtener mi(s) muestra(s)?

Usted puede cambiar de opinión y rehusar a participar en el estudio en cualquier momento. Si usted se retira de esta investigación, sus expedientes de la investigación y muestra(s) serán eliminados del Registro. El retiro no tendrá efecto en la atención médica que recibe para su afección o cualquier otra atención o servicios futuros en el Cedars-Sinai Medical Center.

O. ¿Cuáles son los costos?

Ni usted ni su compañía de seguros recibirán facturas debido a su participación en esta investigación. Sin embargo, le enviarán a usted o a su compañía de seguros de salud las facturas relacionadas con todos los exámenes, análisis y procedimientos que son parte de su atención médica habitual de su afección.

P. ¿Recibiré pago?

Usted no recibirá pago por participar en este Registro.

Q. ¿Qué pasará si necesito atención médica de emergencia?

En el caso de una emergencia relacionada con la investigación, debe comunicarse de inmediato con una de las personas anotadas en la Sección S “¿Con quien me comunico si tengo preguntas o problemas?”

R. ¿Cuáles son mis derechos como participante en una investigación?

La participación en este estudio es voluntaria. Usted puede decidir no participar o puede retirarse del estudio en cualquier momento. Su decisión de no participar o de separarse del estudio significa que usted ya no participará en ninguno de los procedimientos relacionados con la investigación. Sin embargo, usted puede seguir recibiendo tratamiento y servicios en el Cedars-Sinai Medical Center que no son relacionados con esta investigación.

- Ya no podremos permitir que usted siga participando en el estudio de investigación; y
- Dejaremos de coleccionar más información de salud identificable suya. Sin embargo, estamos autorizados por ley de seguir usando la información de salud que ya tenemos acerca de usted, tal como sea necesario para mantener la integridad del estudio de investigación y para entregar los informes que nos exigen las agencias de vigilancia.
- Usted también tiene el derecho de revocar o retirar su autorización para nuestro uso de su información de salud identificable. Si usted desea revocar o retirar su autorización, usted lo debe hacer por escrito y proporcionarle la revocación por

escrito al investigador, David L. Rimoin, M.D. cuya dirección de correos es: 8700 Beverly Blvd., Los Angeles, CA 90048.

- Además, si le hemos proporcionado su información de salud identificable a los Institutos Nacionales de Salud (NIH) y el Instituto Nacional de Salud y Desarrollo Infantil (NICHD) o el Centro de Coordinación de Datos, la información no se podrá retirar.

Normalmente usted tiene el derecho a obtener (ver y copiar) su información de salud que le identifique, incluyendo información de salud que se obtiene para la investigación. Sin embargo, para poder proteger la integridad del estudio de investigación, su derecho de tener acceso a sus expedientes de la investigación se pospondrá mientras que el estudio evoluciona. Una vez que el estudio haya terminado (significando que todo el estudio haya terminado, no solamente su participación), si usted lo solicita, tendrá otra vez el derecho de acceso a su información de salud identificable, de acuerdo con las normas y procedimientos del Cedars-Sinai Medical Center.

Durante su participación este estudio le avisaremos acerca de cualquier información nueva que podría afectar su salud, bienestar o deseo de seguir participando en este estudio.

S. ¿A quién debo llamar si tengo preguntas o problemas?

Para hacer preguntas relacionadas al Registro o una lesión relacionada con el estudio, comuníquese con el Dr. David L. Rimoin al (310) 423-4461.

Para hacer preguntas relacionadas con sus derechos como participante en una investigación, comuníquese con la oficina del Cedars-Sinai Medical Center Institutional Review Board (CSMC-IRB) al (310) 423-3783. El IRB es un grupo de personas que vigilan las investigaciones para proteger sus derechos y su bienestar.

T. Condiciones del Consentimiento y Autorización

Su firma en este formulario indica que: (1) usted ha leído atentamente y ha entendido la información que se presenta en este formulario de consentimiento con conocimiento y en la “Declaración de los Derechos del Sujeto Bajo Investigación”; (2) le han dado una explicación completa de la información relacionada con la investigación y los procedimientos que incluye y han contestado todas sus preguntas a su satisfacción; (3) ha recibido toda la información que desea; (4) usted consiente en participar en el estudio de investigación, y (5) usted autoriza el uso y divulgación de su información de salud identificable tal como se detalla en este formulario. Si usted tiene otras preguntas durante el tiempo que participa en la investigación, usted se debe comunicar en cualquier momento con el(los) investigador(es), el(los) Presidente(s) del IRB o la Oficina del IRB.

Su firma al calce indica que, después de considerar tanto los riesgos potenciales, los beneficios anticipados y las alternativas (y sus riesgos y beneficios relativos) de la participación, usted consiente voluntariamente en participar en esta investigación y autoriza que el personal de la investigación establezca, obtenga, use o divulgue su información de salud identificable tal como se detalla en la Sección M de este documento, y en relación con este estudio de investigación. Usted no rechaza ninguno de sus derechos legales al consentir en participar en la investigación, con la excepción que usted está de acuerdo que no le permitirán acceso para revisar la información de salud que establecemos acerca de usted durante el estudio de investigación hasta que el estudio de investigación se haya dado por terminado. Le darán una copia firmada y fechada de este formulario de consentimiento así como una copia de la “Declaración de los Derechos del Sujeto Bajo Investigación”.

U. Permiso para compartir mi(s) muestra(s) con otros investigadores

Su usted está de acuerdo, su(s) muestra(s) se compartirá(n) con otros investigadores que realizan investigación acerca de su afección. Por favor indique sus preferencias a continuación:

Permito que el personal de la investigación comparta mi(s) muestra(s) con las personas indicadas a continuación:

- SÍ NO Investigadores en CSMC que estudian displasias esqueléticas
- SÍ NO Investigadores en otras instituciones que estudian displasias esqueléticas

V. Estar de acuerdo con divulgar los resultados de las pruebas que se hacen como parte de la investigación

- SÍ NO Yo quiero que se divulgue la información acerca de las pruebas que se hacen en mi(s) muestra(s) al mi médico que me brinda tratamiento.
- SÍ NO Si en el futuro surge información que podría ser de importancia para mi salud, quisiera que se comuniquen conmigo y me den la oportunidad de autorizar que se divulgue esta información al médico que me brinda tratamiento. Yo entiendo que soy responsable por avisar si hay un cambio en mi dirección.

FIRMA DE PADRE(S) PARA FETOS QUE SON SUJETOS

Nombre Completo del Sujeto (en letra de imprenta)

Si el sujeto aún no tiene nombre, usted puede escribir “feto de (Nombre de la Madre)”.

Al firmar a continuación usted reconoce que usted está donando tejido del sujeto nombrado anteriormente para fines de investigación. Los investigadores del Registro están autorizados para disecar y establecer cultivos celulares/líneas celulares con los materiales del feto obtenidos para fines de investigación.

Únicamente se requiere la firma de un padre.

Nombre del Padre/Tutor
(en letra de imprenta)

Firma del Padre/Tutor

Fecha de la Firma

Nombre del Padre/Tutor
(en letra de imprenta)

Firma del Padre/Tutor

Fecha de la Firma

FIRMA DEL INVESTIGADOR:

Doy fe que he hablado, en términos que no son técnicos, con el sujeto acerca de todos los elementos descritos en este formulario de consentimiento. Además, doy fe que según mi mejor conocimiento respondí a todas las preguntas hechas por el sujeto. Se le proporcionó al sujeto un ejemplar de la “Declaración de los Derechos del Sujeto Bajo Investigación”.

Firma del Investigador que Obtuvo el Consentimiento

Fecha de la Firma

FIRMA DEL TESTIGO/INTÉRPRETE:

(Únicamente se necesita la firma de un testigo cuando un sujeto que no habla inglés da su consentimiento con la ayuda de un traductor y un “formulario limitado” aprobado por un IRB. La firma del testigo al calce indica que el intérprete le ha informado al sujeto acerca de las estipulaciones en el formulario de consentimiento, verbalmente y en el idioma de su predilección, y que se le ha entregado un resumen de la presentación oral, en un idioma que el sujeto puede entender.)

Firma del Testigo

Fecha de la Firma

Instrucciones a los investigadores para la distribución:

El formulario de consentimiento firmado y “La Declaración de los Derechos del Sujeto Bajo Investigación” deben ser distribuidos a:

- 1) Expediente Médico
- 2) Paciente/Sujeto
- 3) Farmacia (si es un estudio de un fármaco)
- 4) Expedientes de investigación del Investigador Principal (original)

DECLARACIÓN DE LOS DERECHOS DEL SUJETO BAJO INVESTIGACIÓN

Toda persona a la cual se le solicite participar como sujeto en un estudio de investigación que incluya un experimento médico, o de la cual se solicite que consienta a favor de otra, tiene derecho a:

1. Recibir información sobre la naturaleza y propósito del experimento.
2. Recibir una explicación de los procedimientos que se seguirán en el experimento médico y de cualquier fármaco o dispositivo que se usarán.
3. Recibir una descripción de cualquier molestia y riesgos que usted/su hijo razonablemente puedan esperar al participar en el experimento.
4. Recibir una explicación de cualquier beneficio que usted/su hijo razonablemente puedan esperar al participar en el experimento.
5. Recibir información de todos los procedimientos, fármacos o dispositivos alternativos que sean apropiados y que pudiesen ser de ventaja para usted/su hijo y los riesgos que tengan en comparación con sus beneficios.
6. Recibir información sobre las opciones de tratamiento médico, de haberlas, disponibles para usted/su hijo después del procedimiento experimental si se presentaran complicaciones.
7. Tener la oportunidad de hacer cualquier pregunta acerca del experimento o los procedimientos médicos que incluye.
8. Que se le advierta que puede retirar su consentimiento para participar en un procedimiento médico en cualquier momento, y que usted/su hijo pueden discontinuar su participación en el experimento médico sin perjuicio.
9. Recibir una copia de este formulario y una copia firmada y fechada del formulario de consentimiento.
10. Tener la oportunidad de decidir a consentir o a no consentir al experimento médico sin la intervención de ningún tipo de fuerza, fraude, engaño, coacción, coerción, o influencia excesiva en su decisión.

Únicamente se requiere la firma de un padre.

Firma del Padre/Tutor

Fecha de la Firma

Firma del Padre/Tutor

Fecha de la Firma