

**PDGENE-PF Formulario de consentimiento informado y autorización para utilizar y divulgar información médica protegida - PARTE 1**

**Patrocinador / Título del estudio:** Parkinson's Foundation / "Parkinson's Foundation: PD GENERation"

**Número de protocolo:** PDGENE-PF

**Investigador principal: (Médico del estudio)** James Beck, PhD

**Teléfono:** 1-800-473-4636 (24-Hour)

**Dirección:** Parkinson's Foundation  
1359 Broadway, Suite 1509  
New York, NY 10018

Gracias por expresar su interés en participar en el estudio de investigación PD GENERation Genetic Registry (PDGENE-PF) de la Parkinson's Foundation, patrocinado por la Parkinson's Foundation.

Puede imprimir una copia de este formulario para tenerlo en cuenta o comentarlo con familiares o amigos antes de tomar una decisión sobre su participación en PDGENE-PF.

Este formulario debe utilizarse en un estudio de investigación en el que puedan participar sujetos que tengan o no la capacidad de dar su consentimiento para participar en el estudio. Cuando el sujeto no pueda consentir legalmente en participar, los pronombres "usted" y "su" deben entenderse referidos al sujeto y no a la persona (representante legalmente autorizado) que firma este formulario en su nombre. En los casos en los que el representante del sujeto dé su consentimiento, éste deberá ser informado sobre el estudio en la medida de lo posible dada su comprensión. Durante el transcurso del estudio, si el sujeto recupera la capacidad de dar su consentimiento, se obtendrá su consentimiento informado y se le ofrecerá la posibilidad de abandonar el estudio si así lo desea.

**INFORMACIÓN CLAVE:**

Se le invita a participar en un estudio de investigación. Este estudio de investigación tiene como objetivo coleccionar y compartir los datos de las pruebas genéticas de la enfermedad de Parkinson de hasta 500.000 participantes en el estudio para su uso en investigación. La Parkinson's Foundation patrocina este estudio de investigación.

Los participantes incluirán personas con la enfermedad de Parkinson (EP), personas en riesgo de desarrollar la EP y miembros de la comunidad en general que no tengan la EP. Para investigar el vínculo genético con la EP, pediremos a los participantes que contribuyan con una muestra de sangre o, en segundo lugar, de saliva o hisopo bucal. La muestra del participante será sometida a pruebas genéticas. Los resultados de las pruebas genéticas, data genética sin procesar y el ADN residual serán almacenados para su uso en futuras investigaciones. Los participantes recibirán los resultados de sus pruebas genéticas a través de una sesión de consejería genética la cual podría ser realizada en persona por el consejero genético designado por el centro o doctor del centro, o de forma centralizada mediante una visita de telesalud a través del centro de consejería genética centralizado de la Indiana

University School of Medicine en Estados Unidos. Los riesgos asociados a este estudio son la posible invasión de la privacidad, el fallo de la muestra debido a un error de laboratorio y el impacto en las relaciones familiares. Este estudio se realiza para ayudar a mejorar nuestra comprensión de la EP y ayudar a los participantes y a sus médicos a comprender su estado genético para mejorar la atención, lo que incluye determinar la elegibilidad para participar en ensayos clínicos.

La participación en el estudio es totalmente voluntaria. No se le proporcionará ningún tratamiento médico, consejo o intervención médica como parte de este estudio.

Lea atentamente este formulario. Tómese su tiempo para hacer, al médico o al personal del estudio, tantas preguntas sobre el estudio como desee. El médico o el personal del estudio pueden explicarle las palabras o la información que no entienda. Leer este formulario y hablar con el médico o el personal del estudio puede ayudarle a decidir si desea participar o no en este estudio. Si decide participar en este estudio, deberá firmar con su nombre al final de este formulario.

### **¿QUÉ OCURRIRÁ DURANTE ESTE ESTUDIO?**

Su participación en este estudio durará aproximadamente de 3 meses a un máximo de 1 año e incluirá aproximadamente 2 visitas de estudio.

#### **Visita 1: Visita Inicial**

##### Consentimiento y encuesta:

Antes de realizar cualquier prueba o procedimiento relacionado con el estudio, se le pedirá que lea y firme este documento de consentimiento. Si reúne los requisitos para participar en este estudio y da su consentimiento, se realizarán los siguientes procedimientos en la visita inicial:

- Proporcionar su permiso para compartir los resultados de su prueba genética con la Parkinson's Foundation y con su médico clínico.
- Estar de acuerdo en compartir sus datos no identificados (despojados de información personal como su nombre y fecha de nacimiento para proteger su privacidad) para ponerlos a disposición de investigadores calificados, que pueden ser empleados de organizaciones sin fines de lucro, empresas y/o entidades gubernamentales, para su uso en investigaciones futuras.
- Acepta almacenar su ADN para futuras investigaciones.
- Acepta que la Parkinson's Foundation se vuelva a poner en contacto con usted en el futuro con información actualizada sobre la EP y otros genes clínicamente accionables.
- Aceptar someterse a pruebas genéticas para la EP.
- Completar la encuesta del participante.

##### Recogida de muestras:

Se le pedirá que proporcione una muestra que será sometida a pruebas genéticas. Su muestra será etiquetada con un código de identificación único que es diferente del utilizado para identificar su información clínica. Su muestra no llevará su nombre y solo el equipo del estudio podrá relacionar su información con el código de identificación único.

Su muestra se recogerá en un centro clínico o la recogerá usted mismo en su domicilio (de manera remota). La sangre se recogerá en un centro clínico mediante una inyección a la vena en el brazo o con un kit de extracción de sangre aprobado por la FDA llamado Tasso+. La sangre extraída desde su domicilio se obtendrá mediante un kit de extracción de sangre

aprobado por la FDA llamado Tasso+. Tasso+ es un dispositivo de extracción de sangre estéril y desechable. Al recoger una muestra, el dispositivo se sujeta a la piel mediante un adhesivo suave. Una aguja estéril pincha la piel al presionar el botón, lo que crea simultáneamente un ligero vacío que ayuda a que la sangre fluya hacia el tubo de colección. Luego de unos minutos, o cuando el tubo está lleno, el dispositivo se despegue de la piel. El tubo se retira y se tapa para su transporte. La aguja es de un solo uso y se retrae automáticamente en el dispositivo en una posición segura después de su uso.

Si la calidad de la muestra de sangre no cumple los requisitos del laboratorio de análisis, es posible que se le pida que haga lo siguiente:

- Proporcione una segunda muestra utilizando un nuevo kit Tasso+.
- Programe una cita con un centro local de toma de muestra de sangre.
- Programar una cita con un servicio de flebotomía.
- Proporcionar una muestra de saliva o de mejilla.

Los datos de la secuenciación del genoma completo de su ADN serán no identificados y conservados por la Parkinson's Foundation para su almacenamiento. Este archivo podrá ser compartido en el futuro con investigadores o en bases de datos en la nube de acceso gestionado. Científicos e investigadores reconocidos y otras organizaciones que utilicen la muestra o los datos de la muestra podría dar lugar a un producto comercial o terapéutico con un valor significativo, como un producto para el tratamiento médico o el diagnóstico de la EP. Usted no compartirá ningún beneficio financiero de estos usos.

### **Visita 2: Consejería Genética**

La Visita de Consejería Genética podría ser realizada en persona por el consejero genético designado por el centro o doctor del centro, o de forma centralizada mediante una visita de telesalud a través del centro de consejería genética centralizado de Indiana University School of Medicine en Estados Unidos. Durante la visita de Consejería Genética, el consejero o el clínico del centro revisará la prueba genética, los resultados, tomará un historial familiar, revisará la enfermedad de Parkinson, y discutirá las implicaciones para los miembros de la familia, así como responderá a cualquier pregunta.

Al concluir la sesión de Consejería Genética, se enviarán a los participantes los resultados de sus pruebas genéticas y una carta de Consejería Genética, así como algunos recursos educativos complementarios.

### **Resultados clínicamente relevantes:**

Los resultados de la investigación que sean clínicamente relevantes, incluyendo los resultados de la investigación individual, serán devueltos en este estudio.

### **DESCUBRIMIENTOS GENÉTICOS**

El ADN es el material genético de nuestro cuerpo y los segmentos de ADN constituyen un gen. Un gen es un conjunto de instrucciones que indica a nuestro organismo cómo realizar ciertas funciones. La prueba genética que se realiza en este estudio es la secuenciación del genoma completo, una técnica que lee todos los genes de nuestro ADN. Los investigadores pueden examinar de cerca grandes cantidades de su información genética secuenciando, o "leyendo", cada letra de su ADN (su genoma). La investigación incluirá la secuenciación del genoma completo (por ejemplo, la secuenciación de una muestra somática o de la línea germinal humana con la intención de generar la secuencia del genoma o exoma de dicha muestra).

**Hallazgos genéticos:**

Su ADN será analizado por un laboratorio clínicamente aprobado (CLIA) para buscar cambios, o diferentes tipos de genes, dentro de un mínimo de siete genes específicos de la EP (*LRRK2*, *GBA1*, *SNCA*, *PRKN*, *PARK7*, *PINK1*, *VPS35*). Le proporcionaremos un informe si decide que desea recibir estos resultados.

Su médico o consejero genético le dirá si tiene hallazgos en estos genes, que sabemos que causan o aumentan la probabilidad de desarrollar EP. Algunos síntomas de la EP, como los cambios cognitivos o la demencia, pueden ser más frecuentes entre las personas con EP portadoras de ciertos tipos de genes. La presencia de hallazgos en estos genes no significa necesariamente que usted vaya a desarrollar uno de estos síntomas, aunque los resultados de la prueba podrían indicar si usted tiene una mayor probabilidad de desarrollar ciertos síntomas de la EP. Además, es posible que nuestra comprensión sobre los portadores de ciertos tipos de genes cambie a medida que los investigadores aprendan más. Las pruebas se centrarán en los genes que se consideran más importantes en la EP. No incluirá todos los genes que se sabe que están asociados con la EP ni diferentes tipos de genes que no están claramente relacionados con la EP en este momento.

Debe tenerse en cuenta que, como parte de las pruebas, podemos identificar riesgos de otras enfermedades no relacionadas con la EP. Por ejemplo, con estas pruebas genéticas identificaremos a algunos individuos portadores de dos variantes en el gen *GBA1*. Los individuos portadores de dos variantes del gen *GBA1* tienen una enfermedad denominada Gaucher. La enfermedad de Gaucher es una enfermedad metabólica con síntomas variables. Los individuos portadores de dos variantes del gen *GBA1* recibirán información sobre la enfermedad de Gaucher y serán referidos a un especialista en la enfermedad de Gaucher de su zona para una evaluación adicional. Las personas portadoras de una variante del gen *GBA1* son portadoras de la enfermedad de Gaucher y tienen un mayor riesgo de tener un(a) hijo(a) con esta enfermedad. Esta información puede ser especialmente importante para algunos individuos y/o sus familiares, incluidos aquellos que están planeando tener hijos.

**¿Qué es compartir datos genómicos?**

La Parkinson's Foundation, patrocinadora del estudio, solicita que los datos creados como parte de este estudio sean compartidos con otros investigadores. Esto se conoce como compartir datos genómicos. La información genética (también conocida como datos de secuencia genómica), los datos de registros médicos (también conocidos como datos de fenotipo), y sus muestras de ADN pueden ser compartidos ampliamente en una forma codificada para futuras investigaciones o análisis genéticos. Podemos dar cierta información médica sobre usted (por ejemplo, diagnóstico, edad si es menor de 85 años) a otros científicos o empresas que no pertenezcan a la Parkinson's Foundation, incluyendo una base de datos de investigación sobre la salud (de acceso público o controlado) o no gubernamental, pero no les daremos su nombre, dirección, número de teléfono o cualquier otra información directamente identificable. Si determinados proyectos de investigación lo requieren, podremos facilitar información limitada que le identifique, por ejemplo, su código postal. La donación de datos puede implicar una pérdida de privacidad, pero la información sobre usted se tratará de la forma más confidencial posible. Los datos del estudio estarán protegidos física y electrónicamente. Como ocurre con cualquier uso de medios electrónicos para almacenar datos, existe el riesgo de que se produzcan violaciones de la seguridad de los datos.

Como parte de este estudio, colectaremos información sobre su salud y sus genes individuales (datos genómicos). Esta información será enviada al repositorio de datos de acceso controlado

de la Parkinson's Foundation. Los estudios genómicos observan las diferencias genéticas en todo el genoma humano (el conjunto completo de genes humanos). Los investigadores observan estas diferencias genéticas para comprender mejor ciertas condiciones de salud y enfermedades.

El objetivo de coleccionar esta información es permitir a los investigadores buscar conexiones genéticas que puedan aumentar la probabilidad de contraer una determinada enfermedad, la progresión de una determinada enfermedad o los tratamientos de enfermedades. Se asignará un código aleatorio a su información antes de enviarla al repositorio de datos. Los investigadores nunca obtendrán este código ni los identificadores que hayamos quitado.

Puede haber riesgos para su privacidad y la de sus familiares al almacenar su información en el repositorio. Aunque la Parkinson's Foundation toma medidas para proteger la privacidad, no sabemos cuán probable es que su identidad pueda volver a conectarse con su información genética y de salud. Creemos que la probabilidad de que esto ocurra es muy pequeña, pero no podemos ofrecer garantías. Si se volviera a identificar su información genética, otros podrían conocer información personal sobre usted, su salud y su riesgo de enfermedad. Esto podría presentar riesgos desconocidos.

## **RIESGOS Y BENEFICIOS**

### **Riesgos de los procedimientos del estudio:**

Este estudio implica la colección y el almacenamiento de información personal identificable sobre usted, por lo que existe la posibilidad de que se produzca una invasión de la privacidad o una violación de la confidencialidad. Para minimizar estos riesgos, no almacenaremos ninguna información directamente identificable sobre usted con sus datos genéticos. A su información se le asignará un número de código único y se almacenará de forma segura. La información compartida con los investigadores solo incluirá el número de código. Incluso eliminando la información identificativa, en algunas circunstancias puede ser posible volver a identificar a las personas, dado el tipo y la cantidad de datos proporcionados. Por lo tanto, no podemos garantizar que nunca se conozca su identidad.

Además, como en cualquier prueba médica, existe un pequeño riesgo de error de laboratorio con las pruebas genéticas realizadas como parte de un estudio de investigación. También existe el riesgo de que la prueba no funcione y sea necesario repetirla. Después de repetir la prueba, existe una pequeña posibilidad de que el laboratorio siga sin poder determinar su estado de mutación. Por lo tanto, es posible que no se le proporcione ningún resultado.

Recibir los resultados de las pruebas genéticas puede causar una mayor preocupación y ansiedad entre algunas personas. Es posible que a través de estas pruebas genéticas aprenda información inesperada de los resultados de sus pruebas genéticas. Por ejemplo, puede enterarse de que las relaciones familiares asumidas son incorrectas o conocer inadvertidamente los resultados de las pruebas genéticas de un miembro de su familia. Los resultados de sus pruebas genéticas tendrán implicaciones para otros miembros de la familia y podrían afectar a sus relaciones.

Cierta información genética puede ayudar a predecir futuros problemas de salud para usted y su familia, y esta información podría ser de interés para sus empleadores o aseguradoras. Una ley federal, la Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA), prohíbe en general que las compañías de seguros médicos, los planes de salud colectivos y la mayoría de

las empresas le discriminen por su información genética. Sin embargo, no le protege contra la discriminación por parte de las compañías que venden seguros de vida, seguros de discapacidad o seguros de cuidado a largo plazo. GINA no prohíbe a las aseguradoras utilizar información sobre una enfermedad ya diagnosticada, como la enfermedad de Parkinson. No está obligado a revelar los resultados genéticos a terceros, incluidos empleadores o compañías de seguros.

La sección de Confidencialidad de este documento explica las precauciones que se tomarán para mantener la confidencialidad de su información genética. Sin embargo, no se puede garantizar la confidencialidad absoluta.

### **Efectos secundarios de los procedimientos del estudio:**

Riesgo derivado del dispositivo de extracción de sangre Tasso

- Pueden producirse pequeños moretones o marcas en el lugar de recogida de la muestra.
- Cualquier procedimiento de extracción de sangre puede provocar desmayos. Utilice el dispositivo sentado.

La sección de Confidencialidad de este documento explica las precauciones que se tomarán para mantener la confidencialidad de su información genética. Sin embargo, no se puede garantizar la confidencialidad absoluta.

### **Beneficios de los procedimientos del estudio:**

Su participación puede proporcionar más información sobre el rol de sus genes en la EP. Su participación puede beneficiar a otros al proporcionar información útil para nuestra comprensión de cómo comunicar los resultados de las pruebas a las personas con la enfermedad de Parkinson. Los resultados de sus pruebas pueden ayudarle a determinar si es elegible para un ensayo clínico.

### **CONFIDENCIALIDAD**

Los registros de su participación en este estudio se mantendrán confidenciales, excepto cuando se comparta la información requerida por la ley o como se describe en este consentimiento informado. El Investigador, el patrocinador o las personas que trabajen en nombre del patrocinador y, en determinadas circunstancias, la Junta de Revisión Institucional (IRB) podrán inspeccionar y copiar los registros confidenciales relacionados con el estudio que le identifiquen por su nombre. Esto significa que no se puede garantizar la confidencialidad absoluta. Si los resultados de este estudio se publican o se presentan en reuniones, usted no será identificado.

La descripción de este ensayo clínico estará disponible en <http://www.ClinicalTrials.gov>, tal y como exige la legislación de los Estados Unidos. Este sitio web no incluirá información que pueda identificarle. Como mucho, el sitio web incluirá un resumen de los resultados del estudio. Puede buscar en este sitio web en cualquier momento.

Al firmar este formulario de consentimiento, da su consentimiento a la colección, acceso, uso y divulgación de su información según lo descrito anteriormente.

### **NUEVOS HALLAZGOS**

Se le facilitará cualquier nueva información importante que se descubra durante el estudio y que pueda influir en su deseo de seguir participando en el mismo.

### **Futuros estudios de investigación:**

Se eliminarán los identificadores de su información privada identificable o de los bio-especímenes identificables recogidos durante este estudio y podrían utilizarse para futuros estudios de investigación o distribuirse a otro investigador para futuros estudios de investigación sin consentimiento informado adicional.

### **ALTERNATIVA A LA PARTICIPACIÓN**

Este estudio de investigación solo tiene fines de investigación. La única alternativa es no participar en este estudio.

### **¿Qué ocurre si no desea participar en este estudio?**

Su participación en este estudio es totalmente voluntaria. Puede decidir no participar, o puede poner fin a su participación en el estudio en cualquier momento presentando una solicitud de retirada a la Parkinson's Foundation. Tal decisión no resultará en ninguna penalización o pérdida de beneficios a los que usted tenga derecho. En caso de que ponga fin a su participación en este estudio, la información que ya haya proporcionado se mantendrá confidencial y seguirá formando parte de cualquier investigación ya realizada.

### **COMPENSACIÓN POR PARTICIPACIÓN Y COSTE**

#### **¿Le pagarán por participar en este estudio?**

No se le pagará por participar en este estudio.

#### **¿Tiene algún costo participar en este estudio?**

Participar en este estudio no tiene ningún costo. No se le pagará por participar en el estudio y su participación no tiene costo. Los costos de cualquier seguimiento médico que pueda recomendarse como resultado de las pruebas genéticas no estarán cubiertos por el estudio.

En caso de que en el futuro se detecten variantes genéticas adicionales derivadas de la investigación, es posible que se le vuelva a contactar por teléfono, correo postal o correo electrónico. Antes de que se le entreguen los resultados de las pruebas, le proporcionaremos más información para que pueda determinar si desea recibir estos resultados. Esta información incluirá

- Más información sobre el tipo de variantes genéticas que se le pueden comunicar.
- Cómo se confirmarán los resultados de la investigación en un laboratorio clínicamente aprobado (CLIA) antes de devolvérselos.
- Implicaciones que esta información puede tener para su salud.
- Implicaciones que esta información puede tener para los miembros de su familia.

En ese momento, tendrá la opción de cambiar de opinión y no recibir resultados adicionales.

Si no nos ponemos en contacto con usted en el futuro, no significa necesariamente que no tenga variantes genéticas relacionadas con la enfermedad de Parkinson o variantes que puedan afectar a su salud. Más bien, significa que puede no haber resultados genéticos adicionales disponibles a través de este estudio.

### **CONTACTO FUTURO**

Usted puede ser contactado para futuras actividades de educación e investigación, ya sea directamente por teléfono, correo postal, correo electrónico, o su médico clínico. Podemos pedirle que proporcione una nueva muestra o información médica adicional, que participe en

otros estudios de investigación o que nos permita utilizar sus muestras y/o datos para otros estudios. Si se necesitan procesos de estudio adicionales para participar en otras oportunidades de investigación o para devolverle resultados de pruebas adicionales, es posible que se le pida que proporcione un consentimiento adicional. En ese momento tendrá la opción de decidir si desea participar en investigaciones adicionales.

Existe la posibilidad de que se vuelvan a poner en contacto con usted para informarle sobre hallazgos genéticos adicionales, incluyendo nuevas variantes reportadas, a partir de la muestra que usted proporcionó. Existe otra categoría de hallazgos genéticos adicionales o secundarios que también podrían devolversele. Encontrará más detalles sobre esta opción en la Parte 2 de este formulario de consentimiento.

Es muy importante que nos mantenga informados sobre cómo ponernos en contacto con usted en el futuro. Si cambia su información de contacto, póngase en contacto con el equipo del estudio para facilitarnos esos datos. Es su responsabilidad informar al equipo de estos cambios para asegurarse de que puede recibir futuras actualizaciones.

**Con quién ponerse en contacto sobre este estudio:**

Durante el estudio, si experimenta algún problema médico, sufre una lesión relacionada con la investigación o tiene preguntas, dudas o quejas sobre el estudio.

Póngase en contacto con el investigador en el número de teléfono que se encuentra en la primera página de este documento de consentimiento.

Para más información o preguntas sobre esta investigación, puede enviar un correo electrónico a [genetics@parkinson.org](mailto:genetics@parkinson.org).

Una junta de revisión institucional (IRB) es un comité independiente establecido para ayudar a proteger los derechos de los participantes en la investigación. Si tiene alguna pregunta sobre sus derechos como participante en la investigación, póngase en contacto con:

- Por correspondencia:  
Study Subject Adviser  
Advarra IRB  
6100 Merriweather Dr., Suite 600  
Columbia, MD 21044
- o llame gratis al:  
877-992-4724
- por correo electrónico:  
[adviser@advarra.com](mailto:adviser@advarra.com)

Haga referencia al siguiente número cuando se ponga en contacto con el Study Subject Adviser: Pro00048622.



### **AUTORIZACIÓN PARA UTILIZAR Y DIVULGAR INFORMACIÓN SANITARIA PROTEGIDA**

Si decide participar en este estudio, el médico y el personal del estudio utilizarán y compartirán sus datos médicos para llevar a cabo el estudio. Los datos médicos pueden incluir:

- Su nombre.
- Su dirección.
- Número de teléfono.
- Fecha de nacimiento.
- Historial médico.
- Información de sus visitas al estudio, incluidos los resultados de todas las pruebas.

Los datos médicos pueden proceder de sus registros del estudio o de los registros existentes conservados por su médico u otro personal médico.

Para este estudio, el personal del estudio puede compartir sus datos médicos con usuarios autorizados. Los usuarios autorizados pueden incluir:

- Representantes y socios de la Parkinson's Foundation.
- Representantes de Advarra IRB (una Junta de Revisión Institucional que revisa este estudio).
- La Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) y otras agencias federales y estatales de los Estados Unidos.
- Agencias gubernamentales a las que se debe informar sobre ciertas enfermedades (como el VIH, la hepatitis y las ETS).
- Agencias gubernamentales de otros países.
- Personas y empresas externas, como laboratorios y empresas de almacenamiento de datos, que trabajan con los investigadores y el patrocinador y necesitan acceder a su información para llevar a cabo este estudio.
- Si es que es relevante, otros médicos investigadores y centros médicos que participen en este estudio.
- Si es que es relevante, una junta de supervisión de la seguridad de los datos que supervise este estudio.

Una vez que sus datos médicos se hayan compartido con los usuarios autorizados, es posible que ya no estén protegidos por la ley federal de privacidad y que puedan utilizarse o divulgarse de formas distintas a las aquí indicadas.

Su permiso para utilizar y compartir sus datos médicos finalizará en 50 años, a menos que lo revoque (retire) antes.

Puede revocar (retirar) su permiso para utilizar y compartir sus datos médicos en cualquier momento escribiendo al médico del estudio a la dirección escrita en la primera página de este formulario. Si lo hace, no podrá seguir participando en este estudio. No se colectarán nuevos datos médicos que le identifiquen una vez recibida su solicitud por escrito. Sin embargo, los datos médicos sobre usted que ya se hayan colectado podrán seguir utilizándose y facilitándose a terceros tal como se describe en este formulario.

Su derecho a acceder a sus datos médicos en los registros del estudio se suspenderá durante el estudio para evitar que cambien los resultados de este. Cuando el estudio termine, podrá acceder a sus datos médicos relacionados con el estudio.

Si decide no firmar este formulario, no podrá participar en el estudio.

## DECLARACIÓN DE AUTORIZACIÓN

### **DECLARACIÓN de autorización:**

He leído este formulario y se me ha explicado su contenido. Se ha respondido a mis preguntas. Acepto voluntariamente que el personal del estudio colecte, utilice y comparta mis datos médicos tal como se especifica en este formulario. Recibiré una copia firmada y fechada de este formulario para mi archivo. No estoy renunciando a ninguno de mis derechos legales al firmar este formulario.

He leído y comprendo la información contenida en este documento de consentimiento informado. He tenido la oportunidad de hacer preguntas y todas mis preguntas han sido contestadas a mi satisfacción. Acepto voluntariamente participar en este estudio hasta que decida lo contrario. No renuncio a ninguno de mis derechos legales al firmar este documento de consentimiento. Recibiré una copia de este documento de consentimiento firmado.

### **CONSENTIMIENTO PARA EL ESTUDIO DE PD GENERation**

Nombre impreso del participante: \_\_\_\_\_

Doy mi permiso para que mis datos sean entregados al repositorio de datos de la Parkinson's Foundation para compartir datos genómicos.

Confirmando que he revisado y estoy de acuerdo en participar en el estudio de la Parkinson's Foundation: PD GENERation y permito que mis datos sean utilizados por la Parkinson's Foundation, sus contratistas e investigadores.

### **REPRESENTANTE LEGAL AUTORIZADO**

Sí No

¿Va a dar su consentimiento un representante legalmente autorizado (LAR) en nombre de este participante?

En caso afirmativo, indique el nombre completo de LAR:

\_\_\_\_\_

En caso afirmativo, indique su relación:

- 1. Representante médico/Poder de representación
- 2. Cónyuge
- 3. Hijos adultos
- 4. Padre(s)
- 5. Hermano(s) adulto(s)
- 6. Abuelo(s)
- 7. Nieto(s) adulto(s)

- 8. El otro pariente más cercano en el siguiente grado de parentesco no enumerado en los puntos 3-7
- 9. El superior religioso del interesado, si pertenece a una orden religiosa.

Firma del participante/representante legal: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre impreso de la persona que dirige la discusión sobre el consentimiento:

\_\_\_\_\_

Firma de la persona que dirige la discusión sobre el consentimiento:

\_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

## PDGENE-PF Formulario de consentimiento informado - PARTE 2

### INTRODUCCIÓN A LOS RESULTADOS GENÉTICOS ADICIONALES OPCIONALES

Esta sección trata sobre la posibilidad de recibir, en el futuro, hallazgos genéticos adicionales a partir de la muestra que usted proporcionó. Esta información, específicamente la información genética relacionada con la salud sería adicional a la información genética relacionada con siete genes específicos del Parkinson llamados *LRRK2*, *GBA1*, *SNCA*, *PRKN*, *PARK7*, *PINK1* y *VPS35* que usted recibirá como participante del estudio PDGENE-PF. A veces, este tipo de resultados adicionales se denominan como "hallazgos secundarios", es decir, un resultado no relacionado con el interés principal del estudio.

Lea atentamente este formulario. Si tiene alguna pregunta, al final de este formulario encontrará una lista de personas a las que puede preguntar. Le entregaremos una copia de este formulario.

### ¿QUÉ SE ANALIZARÁ?

Si decide que desea recibir resultados adicionales, un laboratorio clínicamente certificado buscará cambios genéticos adicionales (variantes) que puedan estar relacionados con la enfermedad de Parkinson (EP) u otras enfermedades que podrían afectar a su salud de forma importante. La lista de genes o variantes que el laboratorio podría encontrar puede cambiar con el tiempo en función de nuevos descubrimientos. Esto puede dar lugar a otro acercamiento por parte de nuestro equipo en el futuro para una mayor discusión.

Si no nos ponemos en contacto con usted en el futuro, aún podría tener variantes genéticas relacionadas con la enfermedad de Parkinson u otras condiciones de salud. No todas las variantes que podrían causar la enfermedad son conocidas y no todas las variantes genéticas que podrían causar la enfermedad serán detectadas. Solo en un 2 % o 4 % de las ocasiones se encuentran estos hallazgos adicionales en las personas. En otras palabras, la mayoría de las personas no tendrán un hallazgo adicional que informar.

### Enfermedades relacionadas con la enfermedad de Parkinson

Si usted nos da permiso, el estudio le hará saber si se encuentran otras variantes genéticas en un conjunto limitado de genes que **puedan estar relacionados** con la enfermedad de Parkinson, formas raras o atípicas de la enfermedad de Parkinson, o condiciones neurológicas superpuestas. Algunas de estas enfermedades pueden presentar síntomas como problemas de distonía (movimiento muscular incontrolado), demencia (problemas de pensamiento y memoria) o cambios en la personalidad, y posiblemente otros síntomas que no se encuentran típicamente en la enfermedad de Parkinson. Los resultados de estas pruebas genéticas podrían conducir a un cambio en su diagnóstico actual y/o en su atención médica. También podrían sugerir que es más probable que desarrolle síntomas adicionales que no esperaba o que tenga una progresión más rápida de los síntomas. Será importante que su neurólogo explore con usted el significado de los resultados, si no son normales.

Para estas variantes genéticas adicionales, solo analizaremos un conjunto limitado de genes, y solo nos pondremos en contacto con usted si encontramos algo.

### Afecciones no relacionadas con la enfermedad de Parkinson

Si usted nos da permiso, el laboratorio examinará su ADN para buscar cambios genéticos (variantes) que **no estén relacionados** con la enfermedad de Parkinson, pero que podrían ser importantes para su salud y la de su familia. Buscarían variantes en un conjunto limitado de

genes relacionados con la salud y asociados a síndromes hereditarios específicos de cáncer de mama o de colon o a enfermedades cardíacas hereditarias. Algunos de los genes del cáncer pueden incluir variantes que también causan otros tipos de cáncer. Es posible que pueda hacer algo para prevenir o tratar estas enfermedades. Si no son normales, será importante que su médico explore con usted el significado de los resultados.

Para estas variantes genéticas adicionales, solo examinaremos un conjunto limitado de genes, y solo nos pondremos en contacto con usted si encontramos algo.

### **¿CÓMO ME ENTERARÉ DE ESTAS CONCLUSIONES ADICIONALES?**

No tendrá que hacer nada para recibir estos resultados, solo marcar "sí" y verificar que su información de contacto está actualizada. **No podemos predecir cuándo estarán disponibles estos resultados adicionales.** Si se detectan hallazgos adicionales en su muestra como parte de una investigación futura, primero nos pondremos en contacto con usted utilizando los datos de contacto que nos haya facilitado (teléfono, correo electrónico y dirección). Antes de entregarle los resultados adicionales, confirmaremos con usted que aún desea recibirlos. En ese momento, tendrá la opción de cambiar de opinión y no recibir resultados adicionales. Un consejero genético estará a su disposición para responder a cualquier pregunta que pueda tener en relación con el conocimiento de estos hallazgos para ayudarle a determinar si aún desea recibir estos resultados. Si confirma que desea recibir los resultados adicionales, se le citará para hablar con su médico o con un consejero genético que le explicará los resultados y le proporcionará el seguimiento clínico adicional que sea necesario.

### **¿CUÁLES SON LOS LÍMITES DE ESTOS RESULTADOS GENÉTICOS ADICIONALES?**

Los resultados que reciba no le dirán todo sobre su genética/ADN. Esto es especialmente importante en el caso de los resultados relacionados con la salud. Aunque no encontremos ninguna variante relacionada con la salud, es posible que tenga alguna que no se haya buscado. Solo nos pondremos en contacto con usted para informarle de estos resultados adicionales si hay algo significativo que comunicarle.

Si recibe resultados anormales, puede que no sea fácil predecir o conocer el impacto de esto en su salud o en la de su familia. Algunas variantes genéticas pueden ser más propensas a causar enfermedades que otras. Puede haber cierta incertidumbre.

Dado que estos resultados genéticos de PDGENE-PF son resultados de investigación clínica, existe una pequeña posibilidad de que sus resultados de PDGENE-PF sean incorrectos. No realice cambios ni tome decisiones médicas importantes basándose únicamente en los resultados genéticos adicionales obtenidos bajo el estudio de investigación PDGENE-PF. Se recomienda encarecidamente que se reúna con su médico para revisar cualquier resultado genético adicional anormal que se encuentre.

## ¿QUÉ OPCIONES TENGO EN RELACIÓN CON LA DEVOLUCIÓN DE RESULTADOS GENÉTICOS ADICIONALES?

A continuación, se indican las opciones de que dispone para que nos pongamos en contacto con usted en relación con los resultados de pruebas genéticas adicionales.

Puede optar por recibir este tipo de resultados. También puede optar por no recibir resultados adicionales. Seleccione Sí o No para recibir cada categoría de resultado adicional.

### Resultados relacionados con la enfermedad de Parkinson

- | Sí                       | No                       |  |
|--------------------------|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Doy mi permiso para que se pongan en contacto conmigo si el laboratorio clínico ha encontrado variantes genéticas adicionales que puedan estar relacionadas con <b><u>la enfermedad de Parkinson o mis síntomas clínicos.</u></b> Entiendo que se me dará más información sobre estos hallazgos de la investigación antes de que se me entreguen los resultados y que tendré la opción de negarme a recibir estos resultados después de recibir información adicional. |

### Resultados NO relacionados con la enfermedad de Parkinson

- | Sí                       | No                       |   |
|--------------------------|--------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Doy mi permiso para que se pongan en contacto conmigo si el laboratorio clínico ha encontrado variantes genéticas adicionales NO relacionadas con la enfermedad de Parkinson que podrían tener <b><u>otras implicaciones importantes para mi salud o la de mi familia.</u></b> Entiendo que se me dará más información sobre estos hallazgos de la investigación antes de que se me entreguen los resultados y que tendré la opción de negarme a recibir estos resultados después de recibir información adicional. |

**DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO**

He leído este formulario y se me ha explicado su contenido. Estoy de acuerdo en recibir estos resultados genéticos adicionales opcionales. Todas mis preguntas han sido contestadas satisfactoriamente. Recibiré una copia firmada de este formulario para mi archivo. No estoy renunciando a ninguno de mis derechos legales al firmar este formulario.

Firma del participante/representante legal: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre impreso de la persona que dirige la discusión sobre el consentimiento:

\_\_\_\_\_

Firma de la persona que dirige la discusión de consentimiento:

\_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_