

marzo 21, 2013

Queridos Colegas,

Gracias por su interés en la detección mutacional y análisis de conexión de las familias de los niños con Agenesia Renal Bilateral/Síndrome de Potter. Valoramos que revise estos documentos con las familias interesadas en participar. Sin embargo, queremos enfatizar que Usted no está obteniendo consentimiento para nosotros, pero está actuando como un consultor para el participante.

Hasta esta fecha, los genes asociados con Agenesia Renal Bilateral [OMIM 191830] en humanos no han sido identificados. Es nuestra intención identificar nuevos genes y mutaciones asociadas con Agenesia Renal Bilateral (ARB) y otras causas del Síndrome de Potter por medio del análisis de conexiones y mutaciones en las familias participantes. Las muestras de los participantes serán guardadas indefinidamente y podrían ser usadas para identificar mutaciones genéticas que podrían estar asociadas con BRA, agenesia renal unilateral (ARU), adislplasia renal (AR), hipoplasia renal, y otras causas del Síndrome de Potter.

Este análisis genético tiene carácter de investigación y será llevado a cabo en un laboratorio de investigación. No hay estándares universales para llevar a cabo estos estudios. Los investigadores se esforzaron para alcanzar los estándares más altos en su análisis. Estos análisis no deberán ser considerados como diagnósticos, sino como resultados experimentales genéticos, sin la intención de reemplazar otras pruebas clínicas o de laboratorios, o tratamiento que de otro modo se consideran parte del cuidado de atención normal.

Debido a que estas pruebas genéticas son parte de un protocolo de investigación, no habrá ningún costo por obtención, envío y procesamiento de las muestras de sangre para el participante o los miembros de sus familias. Si las familias participantes o sus compañías de seguro son requeridas a realizar un pago por la consulta o la obtención de la muestra de sangre, esto es un error y deberá de ser traído a nuestra atención, ya sea contactándome directamente, o al coordinador del estudio usando la información proporcionada en la última sección del Documento de Consentimiento Informado. Después de esto, nosotros tomaremos acciones para pagar por la consulta y/o las muestra de sangre o retirar al (los) participante (s) de este estudio. Debido al alto costo para tomar las muestras de sangre, solicitamos que médicos locales incluyan estas tomas como parte de una visita regular para el participante, en la cual otras muestras de sangre serían normalmente tomadas. Nosotros pagaremos por el envío y procesamiento de la sangre, y todos los materiales requeridos para que las familias participen en el estudio. Las visitas a los médicos o consultores genéticos no son pagadas por este estudio, como tampoco lo son pruebas de laboratorio no mencionadas.

Los resultados del análisis genético varían dependiendo del tamaño de la genealogía/herencia genética o biológica pedigrí, número de afectados/portadores y fenotipos. Los resultados que definan la mutación genética responsable por una causa particular de BRA/Síndrome de Potter podrían demorar hasta más de un año. En algunos casos la causa genética podría nunca ser encontrada.

Todos los resultados serán entregados directamente a los médicos correspondientes por medio de una carta y no individualmente a los participantes. Por lo tanto, los participantes dependerán de su médico local para la comunicación y explicación de los resultados de las pruebas genéticas. Los investigadores estarán dispuestos a discutir los resultados genéticos con cualquiera de los médicos locales que así lo solicite.

Los participantes deberán guardar una copia firmada del consentimiento.

Por favor regrese los siguientes artículos a los investigadores:

1. **Documentos firmados de consentimiento:** Un documento de consentimiento firmado por cada participante.
2. **Cuestionario de salud:** Un cuestionario de salud completado por cada participante.
3. **Muestra de sangre:** Aproximadamente 10 ml de sangre con EDTA o Na-Heparina es requerida por cada participante. Vea la tabla de abajo para conocer los volúmenes aprobados. ***Siempre guarde la sangre a temperatura ambiente, no la congele***
4. **Registros relevantes, reportes e imágenes:** Copias de historias medicas, perinatología, nefrología, urología, patología, exámenes físicos, resultados de pruebas de laboratorio, consultas genéticas, ultrasonidos, resonancias magnéticas (RM) fotografías, etc.
5. **Muestras patológicas:** Podemos procesar cultivos celular y muestras frescas o congeladas de tejido cuando las muestras de sangre son limitadas o no están disponibles. Aunque las muestras fijadas con formalina e incrustadas en parafina no son óptimas, podemos analizarlas de una manera limitada. Por favor contáctenos acerca del envío de muestras no-sanguíneas.
6. **Muestras de ADN:** Preferimos extraer el ADN de las muestras de sangre. Sin embargo, si usted decide extraer el ADN, por favor documente el valor de A_{260} y la concentración en $\mu\text{g}/\mu\text{l}$ en el tubo de muestra. También, por favor describa el tipo de solución buffer en el que el ADN se encuentra (H_2O , TE, etc.).

Instrucciones de envío:

1. Antes de recoger las muestras, por favor contacte a Jason Clarke (email: jason-clarke@uiowa.edu ; tel.: 319-384-3040) para obtener el número de nuestra cuenta de envío. Preferimos que utilice FedEx, pero también tenemos cuentas con otras compañías si así lo prefiere.
2. Indique el contenido del envío: sangre o ADN, no-peligrosos, no-tóxico y no-infeccioso. El valor es de \$1.00.
3. Por favor envíe las muestras sanguíneas de manera que lleguen lo más rápido posible (idealmente en 4 días). Nuestro laboratorio no recibe envíos los fines de semana.
4. Por favor envíe las muestras a:

Jason Clarke
University of Iowa, Dept. of Pediatrics
285 Newton Road
CBRB, Room 1257-1
Iowa City, IA 52242, USA

5. Por favor mande un email a jason-clarke@uiowa.edu con su número de envío para poder asegurar una entrega segura.

Una vez más le agradecemos por su participación. Estos documentos e información adicional pueden ser encontrados en nuestra página web www.kidneygenes.com. Por favor, no dude en contactarnos si tiene alguna pregunta o duda.

Saludos cordiales,

Patrick Brophy, M.D.

Profesor Asociado de Pediatría

Para un futuro contacto y la comunicación de los resultados de sus análisis, por favor escriba debajo su información de contacto e inclúyala en el envío de las muestras, así como en cualquier otro documento adicional que nos esté enviando .

Nombre: _____ Título: _____

Organización/Compañía: _____

Dirección: _____

Teléfono: _____

DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Título del proyecto: **Análisis genético comprensivo de anomalías congénitas y de desarrollo de la vía genitourinaria (GU).**

Equipo de Investigación: **Patrick Brophy, MD
Alexander Bassuk, MD
Jason Clarke, High School
Christopher Cooper, MD
Charles Hawtrey, MD
John Manak, PhD
Jeffrey Murray, MD
Carla Nester, MD, MS
Jeffrey Segar, MD
Richard Smith, MD**

Si usted es el padre o tutor de un niño menor de 18 años de edad que está siendo invitado a participar en este estudio, la palabra "usted" en este documento se refiere a su hijo. Se le pedirá que lea y firme este documento para dar permiso para que su hijo participe.

Este documento de consentimiento describe el estudio de investigación para ayudarle a decidir si quiere participar. Aquí encontrará información importante acerca de lo que le pedirán que haga durante el estudio, así como sus beneficios, riesgos y acerca de sus derechos como participante del estudio.

- Si tiene preguntas o no entiende algo en este documento, pregunte al equipo de investigación para más información.
- Debe de discutir su participación con cualquier persona que usted elija, como familia o amigos.
- No acepte participar en este estudio a menos de que todas sus preguntas hayan sido contestadas por el equipo de investigación y usted decida ser parte del estudio.

I. ¿CUAL ES EL PROPOSITO DE ESTE ESTUDIO?

Este es un estudio de investigación. Lo estamos invitando a participar en esta investigación porque usted o alguno de sus familiares tiene una anomalía congénita o de desarrollo de la vía genitourinaria (GU) que ha sido diagnosticada por un médico.

El propósito de este estudio de investigación es identificar los genes que causan anomalías congénitas y de desarrollo de la vía genitourinaria (GU). La vía GU está compuesta de órganos y tejidos que forman a sus riñones, sistema urinario y sistema reproductivo.

II. ¿CUANTAS PERSONAS PARTICIPARAN?

Aproximadamente 2000 personas a nivel mundial participarán en este estudio de investigación conducido por investigadores de la Universidad de Iowa.

III. ¿CUANTO TIEMPO PARTICIPARE EN ESTE ESTUDIO?

Si usted decide formar parte de este estudio, su participación durará de 30 minutos a una hora. Estimamos que los resultados de este análisis estarán listos en 1 o 2 años. En este momento, si usted pide que sea notificado acerca

de los resultados, nosotros le reportaremos a su médico o consultor genético la información acerca de la presencia o ausencia de alguna mutación en los genes que hemos analizado. El ADN tomado de su muestra de sangre será guardado indefinidamente para la evaluación de las causas genéticas de anomalías congénitas y de desarrollo de las vías genitourinarias, como ha descrito exclusivamente en este documento.

I. ¿QUE PASARA DURANTE ESTE ESTUDIO?

Le extraerán cerca de 10 ml (cerca de 2 cucharaditas) de sangre en la oficina de su médico. Su médico enviará esta muestra junto con sus archivos médicos relevantes, este formulario de consentimiento firmado, imágenes pertinentes de su anomalía genitourinaria (si es el caso) y su cuestionario de salud si decide completarlo. Nosotros pagaremos por el envío de estas cosas. Su médico o consultor genético nos contactarán para obtener nuestro número de cuenta FedEx antes de obtener sus muestras. Por favor guarde una copia de este documento para sus propios archivos.

Adicionalmente, si es una mujer embarazada apunto de inscribir a su feto/bebé, tal vez pediremos a su médico que tome una muestra de sangre del cordón umbilical del bebé cuando nazca. Tomar la muestra de "sangre del cordón" minimiza el trauma y riesgo a su bebé. Esta muestra de sangre del cordón será de 3 a 5 ml (casi 1 cucharadita) y será tomada por su doctor cuando el bebé nazca. Esta muestra contiene el ADN de su bebé y será enviada a nosotros de la misma manera mencionada previamente.

A. Cuestionario de salud:

Después de que firme su consentimiento y su muestra de sangre sea tomada en la oficina de su médico, le pedimos que complete el cuestionario de salud aquí adjunto. Completar este cuestionario es voluntario y puede omitir cualquier pregunta que escoja no contestar. Este cuestionario de salud tiene preguntas acerca de su historia de salud y la de su familia. Debido a la sensibilidad de estas preguntas y respuestas, le pedimos que no se refiera a sus familiares por nombre cuando responda estas preguntas, puede referirse a ellos usando la relación con usted (por ejemplo, tío paterno, abuelo materno, etc.). El cuestionario de salud cubrirá los siguientes tópicos: Información general acerca de usted y la persona que está inscribiendo (por favor complete por lo menos esta parte), información acerca del bebé o individuo afectado, una sección de historia del embarazo del bebé afectado, historia de empleo, sección de educación, sección de uso de sustancias (Tabaco, Alcohol, & Drogas), también hay otras secciones que hacen preguntas acerca de condiciones específicas que usted o alguien en su familia tal vez tengan o hayan tenido. Estas secciones han sido divididas y acomodadas por parte anatómica del cuerpo o sistema del cuerpo que tal vez haya sido afectado. La información que usted nos dé será añadida anónimamente a nuestra base de datos en donde podremos ver los factores de riesgo y otras tendencias que tal vez estén asociadas con este defecto de nacimiento. No compartiremos la información hallada en este cuestionario con su médico o con investigadores no asociados con este estudio.

A veces es necesario para los investigadores hacer más preguntas dependiendo de la información acerca de su salud que nos dé en su cuestionario de salud. Esto se podría deber a que no se puede leer /entender lo que usted escribió o para adquirir información más específica acerca de alguna pregunta que usted haya respondido. ¿Pueden los investigadores contactarlo(a) para obtener información más específica acerca de su historia de salud o la de su familia si se determina que puede ser beneficioso para la investigación?

Por favor de sus iniciales en el espacio vacío a un lado de las respuestas "Si" o "No":

Si respondió "Si", por favor provea su información de contacto:

Teléfono: _____ (Hora adecuada para contactarlo: _____)

Dirección: _____

B. Nuestro Análisis y Reporte:

Los investigadores analizarán su muestra de sangre en la Universidad de Iowa para identificar mutaciones de genes conocidos por ser críticos para el desarrollo de las vías gastrourinarias. También estamos investigando el genoma completo de cada muestra (en la mayoría de los casos), en un esfuerzo para identificar mutaciones en los genes de nuevos candidatos que no son aún conocidos. Estos resultados se esperan que estén disponibles en 1 año. En este momento, si usted acepta a participar, nosotros nos comprometemos a reportar a su médico o consejero genético la presencia o ausencia de una mutación de genes analizada por nosotros.

Si no hay mutaciones presente, los resultados no nos dirán cuál fue la causa de su enfermedad específica. Continuaremos llevando a cabo análisis en estas muestras, pero es probable que encontrar la mutación genética responsable por su anomalía urológica pueda tomar mucho tiempo (más de un año) y en algunos casos la causa genética para su anomalía puede nunca ser hallada.

Cuando tengamos resultados, estos serán comunicados a su médico o consejero genético si así usted lo pide y si califica para recibir estos resultados. Los **resultados solo serán enviados para individuos que ya tienen un diagnóstico de una anomalía congénita o de desarrollo de las vías genitourinarias.** Los familiares de los participantes afectados en este estudio que **no** tienen evidencia de una anomalía congénita o de desarrollo de GU, **no califican para recibir los resultados.** El ADN tomado de su muestra de sangre será guardado indefinidamente para la evaluación de causas genéticas de anomalías congénitas y de desarrollo de las vías GU exclusivamente como descritas en este documento.

C. Su Opción para Recibir Resultados:

Para participantes: (Por favor marque solo una de las siguientes opciones)

- Si **tengo** evidencia de una anomalía congénita o de desarrollo de la vía genitourinaria (GU) y me gustaría que los resultados sean enviados a mi médico o consejero genético como lo señalado abajo.
- Tengo** evidencia de una anomalía congénita o de desarrollo de la vía genitourinaria (GU) y NO quiero que los resultados de la prueba genética sean enviados a mi médico o consejero genético.
- No tengo evidencia** de una anomalía congénita o de desarrollo de la vía genitourinaria (GU) en este momento y entiendo que no califico para recibir los resultados de mis pruebas.

Para los padres/guardianes legales de los participantes: (Por favor marque solo una de las siguientes opciones).

- Soy el padre/guardián legal de este participante. Este participante **tiene** evidencia de una anomalía congénita o de desarrollo de la vía genitourinaria (GU) y me gustaría que los resultados sean enviados al médico o consejero genético señalado abajo.
- Soy el padre/guardián legal de este participante. Este participante **tiene** evidencia de una anomalía congénita o de desarrollo de la vía genitourinaria (GU) y **NO** deseo que los resultados sean enviados al médico o consejero genético señalado abajo.
- Soy el padre/guardián legal de este participante. Este participante **no tiene** evidencia de una anomalía

congenital o de desarrollo de la vía genitourinaria (GU) y yo entiendo que no califico para recibir los resultados de las pruebas de este participante.

La Información de Contacto de su Médico /Consejero Genético:

Por favor provea la información de contacto de su Medico /Consejero Genético al cual le gustaría le comuniquemos los resultados.

Nombre: _____

Nombre de Institución/Organización/ Compañía: _____

Dirección: _____

Número de Teléfono: _____

D. Consentimiento de Liberación de Autopsia:

Si está inscribiendo una persona difunta en este estudio y hubo una autopsia en este individuo, además de este documento de consentimiento, le pedimos que complete el Consentimiento para la Liberación de Autopsia para que las muestras y reportes que fueron obtenidos durante una autopsia de rutina sean liberados. Esto nos permitirá obtener material genético de muestras que fueron tomadas y obtener una copia del reporte final.

E. Sangre/Almacenamiento de Información para Futuro Uso

Como parte de este estudio, obtuvimos muestras de sangre o ADN de usted (y/o su bebé o niño), así como información sobre su historia de salud. Nos gustaría estudiar esta sangre, ADN e información en un futuro, aún después del término de este estudio.

En algunos casos, las células de sangre removidas de la muestra de sangre podrían ser usadas para hacer una línea de células y ADN sin tener que volver a sacar una muestra de sangre en un laboratorio y así permitirnos tener esta fuente de ADN sin tener que tomar su sangre otra vez. Estas células de sangre pueden ser guardadas por décadas o más. Las líneas de células, ADN e información estarán disponibles para los investigadores que tratan de aprender más acerca de las causas de enfermedades.

Las pruebas que tal vez quisiéramos usar para estudiar su sangre, ADN e información podrían ni siquiera existir en este momento. Por esta razón, le pedimos su permiso para guardar su sangre, ADN e información para que las podamos estudiar en un futuro. Estos futuros estudios podrían proveer más información para entender mejor las anomalías congénitas y de desarrollo de la vía genitourinaria (GU), pero no es probable que lo que aprendamos de estos estudios tenga un beneficio directo para usted. Es posible que su sangre, ADN e información sea usada para crear productos o pruebas que podrían ser patentadas y licenciadas. No hay planes para darle compensación financiera si esto ocurre.

Si usted da permiso ahora para usar su sangre, ADN e información en un futuro pero decide después que le gustaría revocar este permiso, tiene que contactar a Patrick Brophy al teléfono 319-384-3090. Sin embargo, si las investigaciones usando su sangre, ADN e información ya han sido completadas, la información de esa investigación podría aún ser usada.

Por favor ponga sus iniciales en el espacio en blanco a un lado del “Si” o “No” a la pregunta de abajo:

Mi sangre, ADN e información pueden ser guardadas/compartidas para investigaciones futuras de genes en el estudio de anomalías congénitas y de desarrollo de la vía GU, así como para otros problemas de salud (como cáncer, enfermedades del corazón, etc.)

_____ Si _____ No

F. Investigación Genética

El propósito de nuestro estudio es estudiar los genes (ADN) y como afectan la salud y enfermedad. Los genes son como el manual de instrucciones para el cuerpo. Los genes que usted hereda de sus padres deciden como se ve y como se comporta su cuerpo. También pueden decirnos los riesgos que tienen las personas para ciertas enfermedades y cómo responderán al tratamiento.

Le estamos pidiendo que brinde una muestra de sangre para investigaciones genéticas. Lo que aprendamos de usted a través de esta muestra no será puesto en su expediente de salud. Nadie más (como un pariente, jefe, compañía de seguro) recibirá los resultados de estas pruebas. Su muestra solo será usada para investigaciones en la Universidad de Iowa y no será vendida.

Una sola muestra de 10 ml de sangre será sacada de una vena en su brazo usando una aguja. Esto tomará de 20 a 30 minutos de su tiempo. Si está inscribiendo a su feto/bebé de un embarazo actual, una muestra de sangre del cordón umbilical será sacada en lugar de sacar sangre directamente a su feto/bebé. Una sola muestra de 3 a 5 ml de sangre será obtenida y esto tomará 20 minutos más de su tiempo.

Los resultados de las pruebas genéticas solo serán reportadas a su médico y solo si así lo desea usted o su padre/guardián legal. Los resultados no serán reportados directamente a usted o sus padres/guardián legal por los investigadores. Los resultados no serán reportados a los participantes sin diagnóstico de una anomalía congénita o de desarrollo de la vía GU.

Una nueva ley federal llamada la Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA) por lo general hace que sea ilegal que las compañías de seguros de salud, planes de salud de grupo, y los empleadores de personas de 15 o más para discriminar contra usted basado en su información genética. Sobre la base de esta nueva ley, las compañías de seguros y planes de salud grupales están prohibidos de solicitar su información genética que recibimos de esta investigación. Esto significa que no puede usar su información genética para tomar decisiones sobre su elegibilidad para cobertura de seguro o el importe de las primas de su seguro. Tenga en cuenta que esta nueva ley federal no protege contra la discriminación genética por las compañías que venden seguros de vida, seguro de incapacidad, o seguro de cuidado a largo plazo. Además, la ley no prohíbe la discriminación, si usted ya tiene una enfermedad manifiesta o trastorno genético.

G. Grabación de Audio/Grabación de Video/Fotografías

Un aspecto de este estudio requiere omarle fotografías . En algunos casos, esto será hecho para caracterizar mejor una enfermedad o un síndrome que afecta más que solo los riñones. Algunos síndromes renales también afectan otras áreas del cuerpo, como la cara y estas fotos nos ayudarán a entender mejor la naturaleza de esta enfermedad. Las fotografías solo serán vistas por los investigadores en este estudio y si son compartidas o publicadas, serán alteradas de manera que su identidad será protegida. Estas fotografías permanecerán como parte de su expediente de investigación con nosotros y serán destruidas cuando este estudio termine o usted retire su consentimiento para participar.

Estas fotografías son opcionales y no son requeridas para participar en este estudio. Por favor diga si está dispuesto a ser fotografiado por investigadores o su médico /consejero genético, si la necesidad de estas fotografías se presenta como parte del curso de este proyecto de investigación. Hágalo poniendo sus iniciales a un lado de la línea en blanco junto a su respuesta de “Si” o “No”.

Doy mi permiso para ser fotografiado durante este estudio. _____ Si _____ No

V. ¿CUALES SON LOS RIESGOS DE ESTE ESTUDIO?

Puede experimentar uno o más de los riesgos indicados abajo al estar inscrito en este estudio. Aparte de estos, puede haber riesgos no conocidos o riesgos que no anticipamos que estén asociados con este estudio.

Los riesgos conocidos o esperados para personas participando en este estudio incluyen:

- 1) Los riesgos asociados con la toma de muestras de sangre de una vena, los cuales incluyen molestia, moretón, mareo, desmayo y en ocasiones muy raras, infecciones.
- 2) El riesgo de identificar una causa genética de una enfermedad incluye dificultad al obtener seguro o un incremento en el costo de su seguro. Los investigadores no darán la información acerca de los resultados de este estudio a nadie más que a su médico privado o consejero genético. Si usted lo desea, los investigadores no darán los resultados a su médico o consejero genético.
- 3) El riesgo de aprender acerca de una causa genética de una enfermedad puede causar estrés emocional y podría resultar en depresión o ansiedad. Sin embargo, solo estamos reportando resultados genéticos a individuos que ya saben que tienen una anomalía congénita o de desarrollo de la vía GU y por lo tanto, esta información solo provee un diagnóstico definitivo para personas que ya saben que tienen una anomalía. Si usted siente que debería de consultar con su consejero genético, el costo relacionado a su visita con relación a la discusión del examen genético llevado a cabo en este estudio podría generar costos que no son cubiertos por este estudio.
- 4) Si usted tiene sus muestras de sangre, fotografías, cuestionarios e información médica enviada a nosotros por medio de Fed Ex, existe la posibilidad de que estos objetos se pierdan en el correo y un riesgo mínimo de pérdida de confidencialidad como resultado de esto.
- 5) Como en cualquier otro estudio, podría haber riesgos adicionales por participar en este estudio que inesperados o difíciles de predecir .

A. Investigación Genética

Un riesgo de dar una muestra para esta investigación puede ser el liberar su nombre, el cual podría ligarlo a las muestras que hayan sido guardadas y/o a los resultados de las pruebas a las que se sometan sus muestras. Para prevenir esto, a cada una de estas pruebas se les dará un código. Solo miembros del grupo de investigación sabrán este código. El nombre al que le corresponde el código será guardado en un archivo bajo llave o en la computadora con una contraseña. Solo los investigadores Patrick Brophy y Jason Clarke tendrán acceso a su nombre.

VI. ¿CUALES SON LOS BENEFICIOS DE ESTE ESTUDIO?

No sabemos si usted se beneficiará al formar parte de este estudio. Sin embargo, es nuestra esperanza que en el futuro otras personas se puedan beneficiar de este estudio porque ayudará a avanzar el entendimiento general de anomalías congénitas y de desarrollo de la vía GU con la esperanza de que tratamientos efectivos sean creados en el futuro.

VII. ¿COSTARA ALGO ESTAR EN ESTE ESTUDIO?

No tendrá ningún costo para usted ser parte de esta investigación. Si cualquier cargo por las muestras de sangre o pruebas de laboratorio pedidas por los investigadores, así como costos de envío y procesamiento de estas muestras o documentos le son cobradas a usted o a su compañía de seguros, esto es un error y debe de ser informado a los investigadores, quienes se harán cargo de estos costos. El costo de las consultas a su médico o consejero genético no son cubiertas por este estudio, así como tampoco lo son cualquier otras pruebas que no sean para sacar muestra de sangre o ADN requeridas por el estudio.

VIII. ¿RECIBIRE UN PAGO POR PARTICIPAR EN ESTE ESTUDIO?

No recibirá ningún pago por participar en este estudio.

IX. ¿QUIEN ESTA FINANCIANDO ESTE ESTUDIO?

La Universidad y el equipo de investigación no están recibiendo los pagos de otras agencias, organizaciones o empresas para llevar a cabo este estudio de investigación. Además, este estudio de investigación es financiado en parte por donaciones del público.

X. ¿QUE PASA SI ME LESIONO DURANTE ESTE ESTUDIO?

- Si usted se lesiona o se enferma a causa de participar en este estudio, tratamiento médico está disponible en los Hospitales y Clínicas de la Universidad de Iowa. No habrá compensación por tratamiento de enfermedades o lesiones relacionadas con esta investigación de parte de la Universidad de Iowa a menos de que sea probado que esto fue causado directamente por negligencia de un empleado de la Universidad.
- Si usted sufre de una lesión o enfermedad relacionada con este estudio, usted y/o su aseguradora médica serán responsables por los costos de tratamiento.

XI. ¿ES CONFIDENCIAL?

Mantendremos su participación en esta investigación confidencial hasta donde la ley lo permita. Sin embargo, es posible que otras personas como los indicados a continuación se enteren de su participación en el estudio e

inspeccionen y copien sus archivos correspondientes a esta investigación. Algunos de estos archivos podrían contener información que lo identifiquen personalmente.

Agencias regulatorias del gobierno federal
Departamentos de auditoría de la Universidad de Iowa

- El Consejo de Revisión (un comité que revisa y aprueba todos los estudios de investigación) de la Universidad de Iowa

Para ayudarlo a proteger su confidencialidad, le asignaremos un identificador único a su muestra de sangre, información de salud, archivos y otros materiales que recibamos como parte de su inscripción (biopsias, imágenes, resultados de laboratorio, etc.). No se usarán identificadores personales (como su nombre, número de seguro social, etc.) para llevar la cuenta de su muestra. Los archivos serán mantenidos bajo llave en nuestros gabinetes y solo los investigadores los podrán abrir. La información electrónica relacionada a usted será guardada con una contraseña en la computadora. El ADN extraído de las muestras será etiquetado con un código único para usted, sin identificadores personales y guardado en un congelador bajo llave. Cuando los resultados sean compartidos con otros científicos, su nombre u otra información que lo pueda identificar se usará. Los resultados no serán revelados excepto si usted así lo pide. Si escribimos un reporte o artículo sobre este estudio o si los datos son compartidos con otros, lo haremos de una manera que su identidad no será revelada.

[Si usted es un paciente de la Universidad de Hospitales de Iowa, la Universidad de Iowa Hospitales y Clínicas generalmente requiere que el documento en el cuadro de registro de médicos que están participando en este estudio. La información contenida en la carta proporcionará información de contacto del equipo de investigación, así como información acerca de los riesgos asociados con este estudio. Vamos a mantener este Documento de Consentimiento Informado en los archivos de nuestra investigación, no va a ser colocado en su tabla de registro médico.](#)

Information Systems 11/22/11 8:05 AM

Deleted: Si usted es un paciente en los Hospitales de la Universidad de Iowa una copia de su Documento de Consentimiento Informado se pondrá en su historia médica. -

XII. ¿SERÁ USADA MI INFORMACION DE SALUD DURANTE ESTE ESTUDIO?

El Federal Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA) requiere que su proveedor de salud obtenga su permiso para que el equipo de investigación tenga acceso o pueda crear “información de salud protegida” acerca de usted con el propósito de este estudio de investigación. La información de salud protegida es información personal que lo identifica y tiene información acerca de su salud pasada, presente, futura y condiciones físicas o mentales y tratamientos. Tendremos acceso o crearemos información de salud acerca de usted como se ha descrito en este documento para el propósito de este estudio de investigación. Una vez que su proveedor de salud haya compartido su información de salud protegida a nosotros, podrá no seguir siendo protegida por las regulaciones federales de HIPAA, pero continuaremos protegiendo su confidencialidad tal como está descrito debajo en “Confidencialidad”.

Tal vez compartiremos su información de salud relacionada con este estudio con otros, como agencias regulatorias del gobierno federal, el Consejo de Revisión de la Universidad de Iowa y personal de apoyo, agencias de financiamiento federal y colegas en otras instituciones que están involucrados en este estudio.

No puede participar en este estudio a menos que nos permita usar su información de salud protegida. Si escoge *no* permitimos usar esta información protegida de salud, discutiremos con usted opciones de no-investigación que están disponibles para usted. Su decisión no afectará sus derechos para recibir atención médica que no está relacionada con la investigación. Su firma en este Documento de Consentimiento autoriza a su proveedor de salud a darnos permiso para usar o crear información de salud acerca de usted.

Aunque es posible que a usted no se le permita ver información sobre este estudio hasta después de su término, se le puede dar acceso a sus archivos de salud contactando a su proveedor de salud. Su permiso para que nosotros tengamos acceso o creemos información de salud protegida sobre usted no tiene una fecha de expiración. Usted puede retirar su permiso para que usemos esta información para este estudio mandando una carta dirigida a Dr.

Patrick Brophy, University of Iowa Department of Pediatrics; 285 Newton Rd; CBRB Room 1269; Iowa City, IA 52242. Sin embargo, todavía podremos usar la información de salud usada antes que usted retire su permiso. Además, si hemos enviado su información de salud a un tercero, como un patrocinador del estudio o hemos removido identificadores, tal vez no sea posible el futuro uso de esta información. Usted recibirá una copia de este documento firmado.

XIII. ¿LAPARTICIPACION EN ESTE ESTUDIO ES VOLUNTARIA?

La participación en este estudio de investigación es completamente voluntaria. Usted puede decidir no formar parte de este estudio. Si decide participar en el estudio ahora, en cualquier momento en el futuro usted puede retirarse. Si decide no participar ahora o si termina su participación en un futuro, no será castigado y no perderá ningún beneficio por el que haya calificado.

A. ¿Recibiré nueva Información Sobre el Estudio Durante Mi Participación?

Si obtenemos nueva información durante el estudio que pueda afectar su decisión de participar en el estudio, se lo comunicaremos prontamente.

B. ¿Puede Alguien más Terminar mi Participación en este Estudio?

Bajo ciertas circunstancias, los investigadores pueden decidir terminar su participación en este estudio antes de lo anticipado. Esto puede deberse a que:

El investigador cree que no es su mejor interés el permanecer en este estudio.

- Se vuelve ilegible para participar.
- No sigue las instrucciones dadas por los investigadores.
- El estudio es cancelado o suspendido.

XIV. ¿Qué PASA SI TENGO PREGUNTAS?

Lo alentamos a hacer preguntas. Si tiene preguntas acerca del estudio, por favor contacte al coordinador del estudio, **Jason Clarke, tel. 319-384-3040 o jason-clarke@uiowa.edu**. Si sufre de una lesión con relación al estudio, por favor contacte al investigador del estudio, **Patrick Brophy al tel. 319-384-3090**.

Si tiene preguntas, preocupaciones o quejas acerca de sus derechos como participante en el estudio o relacionadas a una lesión por el estudio, por favor contacte a Human Subjects Office, 105 Hardin Library for the Health Sciences, 600 Newton Rd, The University of Iowa, Iowa City, IA 52242-1098, (319) 335-6564, o e-mail irb@uiowa.edu. La información general acerca de su participación como sujeto de investigación puede ser encontrada dando clic en "Info for Public" en la página web de Human Subjects Office, <http://research.uiowa.edu/hso>. Para dar su opinión acerca de su experiencia como participante en este estudio o para hablar con alguien que no es personal de la investigación, hable a la oficina Human Subjects al número de teléfono dado previamente.

Este Documento de Consentimiento Informado no es un contrato. Es una explicación escrita acerca de lo que pasará durante el estudio si usted decide participar. No está renunciando a ningún derecho legal al firmar este Documento de Consentimiento Informado. Su firma solo indica que este estudio de investigación se le ha sido explicado, sus preguntas han sido respondidas y que usted está de acuerdo en participar en el estudio. Usted recibirá una copia de este documento. Si tiene preguntas acerca de este documento o el estudio, por favor contacte a Jason Clarke, tel. 319-384-3040 o jason-clarke@uiowa.edu.

Nombre del participante (impreso):

No firme este forma si hoy es EXPIRATION DATE: 11/19/13 o después de esta fecha

(Firma del participante) (Fecha)

Nombre del Padre/Guardián y Relación con el Participante:

(Nombre del Padre/Guardián – impreso) (Nombre del Participante siendo inscrito – impreso)

No firme este forma si hoy es EXPIRATION DATE: 11/19/13 o después de esta fecha

(Firma del Padre o Guardián) (Fecha)

Método por el que se obtuvo consentimiento:

Por favor indique el método

El consentimiento fue obtenido en un lugar diferente a la Universidad de Iowa, basado completamente en lo escrito en el documento presentado previamente (**Personal clínico externo NO firma este documento**)

El consentimiento fue obtenido después de una conversación con uno de los co-investigadores mencionados en el principio de este documento (Co-investigado firma abajo)

Declaración del Co-Investigador Que Obtuvo el Consentimiento

(Solo para el uso de UI Co-Investigadores listados en el principio de este documento)

He discutido todos los puntos con el sujeto o con el representante legal del sujeto. Es mi opinión que el sujeto entiende los riesgos, beneficios y procedimientos envueltos en la participación en este estudio de investigación.

(Firma del Co-Investigador autorizado) (Fecha)

Análisis Genético Comprehensive de Anomalías Congénitas y del Desarrollo del Tracto Genitourinario (GU)

Agnesia Renal Bilateral (ARB)/Síndrome de Potter & Otras Anomalías Congénita y del Desarrollo del Tracto Genitourinario

Cuestionario de Salud

Este cuestionario esta hecho para ayudar en nuestra investigación y formular preguntas acerca de su historia de salud y la de su familia. Preferimos que **no** use los nombres de sus familiares cuando responda las preguntas. En lugar de eso, describa la relación que tienen con usted. Por ejemplo: abuela paterna, tío materno, primo paterno, etc.

NO necesita dar ninguna información acerca de su familia si así lo decide. Sin embargo, esto podría limitar nuestra habilidad para recolectar información y comprender mejor este trastorno. Por lo menos, le pedimos que responda las preguntas referentes a usted

Gracias por tomar el tiempo para completar este cuestionario. Por favor, consulte a los investigadores de este estudio o a su médico si tiene preguntas acerca de este documento.

Le pedimos que cada adulto inscrito en este estudio complete su propio cuestionario de salud. Por favor, asegúrese que cada cuestionario de salud solo contenga las respuestas de una sola persona. Los niños menores de 18 años no necesitan completar este cuestionario de salud.

TODAS LAS PERSONAS (ADULTOS Y NIÑOS) INSCRITOS NECESITAN COMPLETAR ESTA SECCION RELACIONADA A "INFORMACION GENERAL ACERCA DEL PARTICIPANTE"

Fecha : _____

INFORMACION GENERAL DEL PACIENTE

Apellidos: _____ Nombres: _____

¿Cuál es su relación con el individuo afectado que ha sido inscrito?: Madre Padre Hermana Hermano
 Otro (Parentesco materno) Otro (Parentesco paterno) Si "Otro," describa: _____

Fecha de nacimiento: _____ (dd)/_____ (mm)/_____ (aa)

Tipo de Sangre: O+ O- A+ A- B+ B- AB+ AB-

Estatura : _____ (marque una: pies +pulgadas, pulgadas, cm) Peso actual : _____ (marque una: libras o kg) Solo mujeres: ¿Está embarazada en este momento? No Si Si respondió "Sí," ¿Cuántas semanas de embarazo tiene? _____ (semanas, días)

Si respondió "Sí," ¿Cuál era su peso antes del embarazo? _____ (marque e una: libras, kg)

¿Son sus padres o abuelos consanguíneos? (*consanguíneos: relacionados por sangre o comparten un ancestro en común)

No Si, Padres Si, Abuelos Maternos Si, Abuelos Paternos

Etnia : Hispano o Latino No Hispano o Latino

Raza: Blanco o Caucásico Negro o Afro-Americano Nativo Americano o Nativo de Alaska Asiático Nativo Hawaiano o Isleño del Pacífico Otro _____ Dos o más Razas

Judío o Judío Askenazi? No Si, Judío Si, Judío Askenazi

Sección I: Historia del Embarazo Afectado

Por favor imprima y complete esta sección por cada embarazo afectado con una anomalía del riñón o las vías genitourinarias

Información acerca del Feto Afectado/Infante/Individuo

Apellidos: _____ **Nombre:** _____

Sexo: M F Genitales Ambiguos Desconocido

Cariotipo: 46, XY 46, XX Otro _____

Fecha de Nacimiento: _____ (dd)/ _____ (mm)/ _____ (aa) Hora: _____ (A.M. /P.M.)

Fecha de Fallecimiento: _____ (dd)/ _____ (mm)/ _____ (aa) Hora: _____ (A.M. /P.M.)

Tiempo de Gestación al nacimiento: _____ (semanas + días) **Método de nacimiento:** Vaginal Cesárea N/A

Presentación: De cabeza de Nalgas N/A

Resultado: Aborto Espontáneo Aborto Terapéutico Nacido muerto Nacido vivo (antes del término del embarazo) Nacido vivo (embarazo completo)

Diagnóstico: Agenesia Bilateral Renal Agenesia Unilateral Renal Adisplasia Urogenital Hidronefrosis Otro

Si respondió "Otro," describa: _____

Método de Diagnóstico (marque todas las apropiadas): ECO RNM Pielografía Autopsia Otro _____

1. Qué edad tenía cuando se embarazó? _____ (años) _____ (meses)
2. ¿El bebé afectado era gemelo o uno de varios/múltiples? Sí No
3. ¿Ha tenido más de un embarazo/bebé diagnosticado con ABR o Síndrome de Potter? Sí (¿Cuántos? _____) No

Si contestó "Sí," por favor complete una nueva Sección I por cada bebé/embarazo

4. ¿Ha tenido otros embarazos/bebés diagnosticados con trastornos renales, de vías urinarias o genitales? Sí (¿Cuántos? _____) No

Si contestó "Sí," por favor complete una nueva Sección I por cada bebé/embarazo

5. ¿Cuál era la edad de gestación del bebé cuando él/ella fue diagnosticado con ABR/Síndrome de Potter? _____ (semanas) _____ (días)

6. ¿Estaba tomando pastillas anticonceptivas cuando se embarazó con este bebé? Sí No

Si respondió "Sí", ¿qué tipo? _____

7. En los **3 MESES ANTES** de la concepción de este embarazo, usted...:

		SI	NO
7a.	¿Tuvo síntomas de gripe (náusea, etc.)?		
7b.	¿Tuvo fiebre?		
7c.	¿Tomó medicamentos con receta?		
Si respondió sí, enumere los medicamentos :			

8. En algún momento **DURANTE** el transcurso de su embarazo usted...

		SI	NO
8a.	¿Hizo ejercicio o actividad física extenuante?		
8b.	¿Se deshidrató?		
8c.	¿Desarrolló Diabetes Mellitus? (No incluye diabetes ya existente.)		
8d.	¿Desarrolló presión alta (hipertensión)?		
8e.	¿Desarrolló preclampsia?		
8f.	¿Desarrolló eclampsia?		
8g.	¿Tomó medicamentos con receta?		
Si respondió sí, describa:			
8h.	¿Tomó medicamentos que no requieren receta médica?		
Si respondió sí, describa:			
8i.	¿Tomó vitaminas o suplementos?		
Si respondió sí, describa:			
8j.	¿Tuvo síntomas de gripe? (náusea, etc.) (no incluye náuseas matutinas)		
8k.	¿Tuvo fiebre?		
8l.	¿Estuvo expuesta a vapores, químicos, materiales, o sustancias peligrosas?		
Si respondió sí describa:			
8m.	¿Consumió comida o bebida que contenía cafeína? (soda, chocolate, té, café, etc.)		
Si respondió sí, describa la fuente y frecuencia:			
8n.	¿Consumió comida o bebida que contenía endulzantes artificiales?		
Si respondió sí, describa la fuente y frecuencia:			
8o.	¿Fumó cigarrillos o usó otros productos de tabaco?		
Si respondió sí, describa por cuánto tiempo y qué tan seguido:			
8p.	¿Consume bebidas alcohólicas?		
Si respondió sí, describa por cuánto tiempo y qué tan seguido:			
8q.	Usa cualquiera de las siguientes (marque todas las que apliquen):		
	¿Jacuzzi?		
	¿Sauna?		
	¿Cuarto de vapor?		
	¿Baños calientes de una hora o más?		

	¿Manta eléctrica?		
--	-------------------	--	--

Sección II: Demografía

9. Ocupación actual : _____

10. ¿Alguna vez ha estado expuesto a materiales o sustancias peligrosas? Si No

Si respondió que “Si,” describa:

11. Nivel de educación:

- No se graduó o no se ha graduado de la preparatoria/escuela secundaria
- Escuela de Postgrado (Maestría)
- Graduado de Preparatoria/Escuela secundaria
- Graduado de Universidad (Licenciatura)
- Escuela de Postgrado (Doctorado)
- Escuela de Medicina (MD)

12. ¿Usa ahora o ha usado productos del tabaco? Si No

Si respondió “Si” por favor complete la siguiente tabla:

Tipo de Tabaco	Edad al empezar	Edad al terminar	Promedio # de paquetes por día

13. ¿Ahora o en algún momento ha consumido bebidas alcohólicas? Si No

Si respondió Si” por favor complete la siguiente tabla

:

Tipo de Alcohol	Edad al Empezar	Edad al Terminar	Promedio de frecuencia diaria

14. ¿Ahora o en algún momento ha usado drogas (marihuana, cocaína, etc.)? Si No

Si respondió “Si” por favor complete la siguiente tabla:

Droga Usada	Edad al Empezar	Edad al Terminar	Promedio de frecuencia diaria

Sección III: Preguntas Acerca del Sistema Renal, Vías Urinarias & Reproductivo

15. ¿Alguna vez le han realizado un ultrasonido o una resonancia magnética (RM) para analizar la condición de sus riñones? Si respondió "Sí", por favor describa los resultados:

	Marque si es "Sí"	Por favor Describa
Normal		
Anormal Riñón Derecho		
Anormal Riñón Izquierdo		
Ausente Riñón Derecho		
Ausente Riñón Izquierdo		
Otro Resultado Anormal		

16. ¿Usted o alguien en su familia tiene o alguna vez ha tenido alguna de las siguientes? (Por favor marque "No" o "Sí, yo" o si "Sí, miembro de familia" describa la relación con usted. Algunas preguntas tienen una área para más información)

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
16a.	¿Sangre en la orina?			
Descripción:		Circule lo que aplique: Hemoglobina de orina, Hematuria, Detalles desconocidos		
16b.	¿Niveles altos de proteína en la orina (proteinuria)?			
16c.	¿Reflujo de Vejiga?			
16d.	¿Reflujo Vesicoureteral?			
16e.	¿Obstrucción de riñón, vejiga, o vía urinaria?			
Descripción:		Circule cual: riñón, vejiga o vía urinaria		

16. (Continúa)

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
16f.	¿Agenesia Unilateral Renal?			
	¿Agenesia Bilateral Renal?			
16g.	¿Riñón(es) pequeño (Hipoplasia Renal)?			
16h.	¿Riñones quísticos (con quistes)?			
16i.	¿Hidronefrosis?			
16j.	¿Cualquier anomalía o condición de el riñón, vejiga o vía urinaria?			
Descripción:				
16k.	¿Fallo Renal por cualquier razón?			
16l.	¿Cirugía para corregir una anomalía de riñón, vejiga o vía urinaria?			

17. ¿Usted o alguien en su familia ha sido diagnosticado con alguna de las siguientes? (Por favor marque “No”, “Sí, yo ” o si “Sí, miembro de familia,” describa la relación con usted. Algunas preguntas tienen un área para proveer más información.

TABLA DE DIAGNOSTICO FEMENINO

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
17a.	¿Enfermedad Inflamatoria Pélvica?			
17b.	¿Trompa de Falopio única ?			
17c.	¿Síndrome de Ovario Poliquístico?			
17d.	¿Ovario(s) con quistes?			
17e.	¿Ovario único ?			
17f.	¿Endometriosis?			
17g.	¿Útero de solo un lado?			
17h.	¿Útero doble?			
17i.	¿Útero bicorne (con dos cuernos)?			

17j.	¿Útero Septado?			
17k.	¿Cualquier otra anomalía del útero?			
Describe:				
17m.	¿Cualquier tipo de anomalía Mulleriana?			
Describe:				
17n.	¿Cualquier anomalía en el cérvix?			
Describe:				
17o.	¿Cualquier anomalía de la vagina?			
Describe:				
17p.	¿Cualquier anomalía de la vulva?			
Describe:				

17. (Continua)

TABLA DIAGNOSTICA MASCULINA

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
17q.	¿Hlpospadias?			
17r.	¿Epispadias?			
17s.	¿Criptorquidea?			
17t.	¿Monorquismo?			
17u.	¿Anorquia?			
17v.	¿Conducto deferente ausente?			
17w.	¿Anormalidad de pene?			
Describe:				
17x.	¿Otra anomalía de testículos?			
Describe:				
17y.	¿Anormalidad de escroto?			
Describe:				

17z.	¿Otro?			
Describe:				

Sección IV: Condiciones específicas

A. Diabetes:

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
18	¿Diabetes Tipo I (juvenil)?			
19	¿Diabetes Tipo II (adulto)?			
20	¿Condiciones secundarias debido a la Diabetes?			
Describe:				

B. Cáncer:

21. ¿Usted o alguien en su familia ha sido diagnosticado alguna vez con cáncer? Sí, yo Sí, miembro de familia No

Si respondió "Sí," por favor describa el cáncer diagnosticado y/o el miembro de familia y su relación con usted.

C. Tiroides:

22. ¿Usted o alguien en su familia ha sido diagnosticado alguna vez con una enfermedad o trastorno de la tiroides?

Sí, yo Sí, miembro de familia No

Si respondió "Sí," por favor describa (incluya la relación del miembro de familia con usted): _____

D. Cardiopulmonar & Hematología:

23. ¿Usted o alguien en su familia ha sido diagnosticado alguna vez con cualquiera de las siguientes condiciones de corazón, pulmón, o sangre?

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
23a.	¿Anemia?			
23b.	¿Aneurisma?			
23c.	¿Asma?			

23d.	¿Trastorno de coagulación?		
23e.	¿Defecto congénito del corazón?		
23f.	¿Ataque al corazón?		
23g.	¿Soplo cardíaco?		
23h.	¿Presión alta?		
23i.	¿Otro defecto o enfermedad del corazón?		
Describe:			
23j.	¿Otro defecto o enfermedad del pulmón?		
Describe:			

E. Oído:

24. ¿Ustedo alguien en su familia ha sido diagnosticado alguna vez con cualquiera de las siguientes condiciones que afectan al oído?

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
24a.	¿Un síndrome o enfermedad conocido que afecta al oído?			
Describe:				
24b.	¿Cualquier tipo de sordera o pérdida de función del oído?			
Describe:				
24c.	¿Cualquier tipo de malformación/anormalidad del oído externo?			
Describe:				
24d.	¿Cualquier tipo de malformación/anormalidad del oído interno?			
Describe:				
24e.	¿Cualquier tipo de apéndice cutáneo en o cerca de la(s) oreja(s)?			
Describe:				
24f.	¿Cualquier tipo de hoyo, quiste o			

	fisura en o cerca de la(s) oreja(s)?		
Describe:			
24g.	¿Cirugía para corregir pérdida de audición o anomalía de oreja(s)?		
Describe:			

F. Cabeza, Cuello, & Cara:

25. ¿Usted o alguien en su familia ha sido diagnosticado alguna vez con alguna de las siguientes condiciones que afectan la cabeza, cuello, o cara?

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
25a.	¿Un síndrome conocido que afecta la cabeza, cuello o cara?			
Describe:				
25b.	¿Apéndice cutáneo en la cara?			
Describe:				
25c.	¿Apéndice cutáneo en el cuello?			
Describe:				
25d.	¿Hoyos, aberturas, fisuras o fistulas de cuello?			
Describe:				
25e.	¿Labio leporino o paladar hendido?			
Describe:				
25f.	¿Parálisis facial no debido a un trauma o accidente?			
Describe:				
25b.	¿Cirugía para corregir anomalías de cabeza, cuello, o cara?			
Describe:				
25c.	¿Cualquier otra malformación/anomalía de la cabeza, cuello, o cara?			

Describe:		
------------------	--	--

G. Ojos & Visión:

26. ¿Usted o alguien en su familia alguna vez ha sido diagnosticado con alguna de las siguientes condiciones que afectan los ojos o la visión?

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
26a.	¿Un síndrome o enfermedad conocida que afecta los ojos o la visión?			
Describe:				
26b.	¿Cualquier tipo de ceguera o pérdida de visión?			
Describe:				
26c.	¿Cualquier tipo de daltonismo?			
26d.	¿Un ojo de un color diferente que el otro? (heterocromia del iris)			
26d.	¿Un ojo de más de un color? (heterocromia parcial del iris)			
26e.	¿Uno o ambos ojos que anormalmente miran hacia afuera?(exotropia)			
26f.	¿Uno o dos ojos que anormalmente miran hacia adentro? (endotropia)			
26g.	¿Uno o dos ojos que anormalmente miran hacia arriba? (hipertrofia)			
26h.	¿Uno o dos ojos que anormalmente miran hacia abajo? (hipotropia)			
26i.	¿Ha sido diagnosticado con "Ojo bizco"? (estrabismo)			
Describe:				
26j.	¿Ha sido diagnosticado con Síndrome o Anomalia de Duane?			
Describe:				
26j.	¿Apéndices cutáneos cerca de los ojos?			
Describe:				

26j.	¿Cirugía para corregir malformaciones/anormalidades del ojo(s)?			
Describe:				

27. ¿Usted o alguien en su familia ha sido diagnosticado alguna vez con una de las siguientes condiciones que afectan los músculos, huesos, o crecimiento?

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
27a.	¿Trastorno de Glándula Adrenal?			
27b.	¿Gigantismo?			
27c.	¿Cifosis? (espalda jorobada)			
27d.	¿Síndrome de Marfan?			
27e.	¿Distrofia Muscular?			
27f.	¿Oligodactilia? (Menos de cinco dedos en las manos o pies)			
27g.	¿Polidactilia? (Mas de cinco dedos en las manos o pies)			
27h.	¿Escoliosis? (curvatura de la espina)			
27i.	¿Espina bífida?			
27j.	¿Sindactilia? (dos o más dedos de la mano o el pie pegados)			
27k.	¿Membranas interdigitales de mano o pie?			
27l.	¿Cirugía para corregir malformaciones/anormalidades de músculos, huesos o piel (no incluye trauma o cirugías cosméticas)?			
Describe:				

H. Sistema Gastrointestinal/Sistema Digestivo:

28. ¿Usted o alguien en su familia alguna vez ha sido diagnosticado con cualquiera de las siguientes condiciones que afectan el sistema gastrointestinal o digestivo?

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
28a.	¿Fisura de ano o recto?			
28b.	¿Colitis ulcerosa?			
28c.	¿Diverticulitis?			
28d.	¿Piedras en la vesícula biliar?			
28e.	¿Reflujo gastroesofágico?			
28f.	¿Enfermedad de Hirschsprung?			
28g.	¿Ano imperforado?			
28h.	¿Enfermedad Inflamatoria Intestinal?			
28i.	¿Síndrome de intestinos irritables?			
28j.	¿Estenosis pilórica?			
28k.	¿Vólvulos?			
28l.	¿Cirugía para corregir malformaciones/anormalidades del sistema digestivo/gastrointestinal?			
Describe:				

I. Sistema Nervioso & Desarrollo Mental

29. ¿Usted o alguien en su familia alguna vez han sido diagnosticados con cualquiera de las siguientes condiciones que afectan el sistema nervioso o desarrollo mental?

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
29a.	¿Alzheimer antes de los 60 años?			
29b.	¿Corea o Enfermedad de Huntington?			
29c.	¿Demencia?			
29d.	¿Epilepsia?			

29e.	¿Esclerosis Múltiple?			
29f.	¿Enfermedad de Parkinson?			
29g.	¿Esquizofrenia?			
29h.	¿Convulsiones?			
29i.	¿Depresión severa?			
29j.	¿ADD o ADHD (desorden de atención deficiente/desorden de atención deficiente con hiperactividad)?			
29k.	¿Dislexia?			
29l.	¿Capacidad o desarrollo mental comprometido?			
29m.	¿Un CI (coeficiente intelectual) de menos de 70?			
29n.	¿Cualquier desorden de aprendizaje?			

30. ¿Usted o cualquier persona en su familia ha sido diagnosticado alguna vez con alguna de las siguientes condiciones autoinmunes?

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
30a.	¿Enfermedad de Addison?			
30b.	¿Enfermedad de Crohn?			
30c.	¿Gota?			
30d.	¿Lupus eritematosa?			
30e.	¿Psoriasis?			
30f.	¿Artritis Reumatoidea?			

31. ¿Usted o cualquier persona en su familia ha sido diagnosticado alguna vez con alguna de las siguientes condiciones genéticas o de cromosomas?

		No	Sí, yo	Sí, miembro de familia (incl. relación con usted)
31a.	¿Un desorden genético conocido?			
31b.	¿Trisomía 21? (Síndrome de Down)			
31c.	¿Una anomalía de cromosomas?			

31d.	¿Cromosomas ausentes?			
31e.	¿Cromosomas ausentes o parcialmente ausentes?			
31f.	¿Un desorden conocido a causa por cromosomas anormales?			
31g.	¿Nacido con un defecto de nacimiento?			
Describe:				
31h.	¿Una enfermedad o condición que parece darse en la familia?			
Describe:				
31i.	¿Cualquier rasgo peculiar o físico que parece darse en la familia?			
Describe:				

Sección V: HISTORIA REPRODUCTIVA:

(Para participantes de ambos sexos)

32. Estado civil actual : Casado Divorciado Con pareja Soltero

Por favor, proporcione información acerca de su embarazo/historia reproductiva completando la tabla de abajo y marcando las cajas pertinentes

Embarazo Orden	Resultado de Embarazo						Peso al nacer menos que 5 lbs. (2.26 kg)	Femenino /Masculino	Fecha de Nacimiento (dd/mm/aa)	Fecha de Nacimiento (dd/mm/aa)
	Aborto espontáneo	Aborto Terapéutico	Nacido Muerto	Nacido Vivo	Antes de Término	Término				
1										
2										
3										
4										
5										
6										
7										
8										
9										
10										

33. ¿Ha tenido embarazos con más de una pareja? Si No

Si respondió "Si," por favor describa cuál:

34. ¿Ha buscado terapia/consejo de fertilidad? Si No

Si respondió "Si," por favor describa:
