

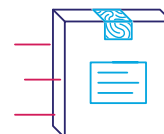
COMPLETE SUS FORMULARIOS DE CONSENTIMIENTO EN 3 SENCILLOS PASOS



1 | Revise los formularios de las páginas 2-4.



2 | **Consentimiento OBLIGATORIO:**  
Complete, firme y feche el formulario de las páginas 2-3.  
**Autorización OPCIONAL:**  
Si está de acuerdo, complete, firme y feche el formulario en la página 4.



3 | Incluya sus formularios completados en la caja con su muestra para el análisis genético.

RHYTHM SE COMPROMETE A AVANZAR EN LA COMPRENSIÓN DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS RARAS DE LA OBESIDAD

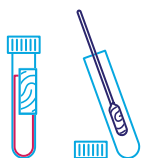


En Rhythm, creemos que es importante:

- Pedir su consentimiento para recopilar o compartir su información
- Ofrecerle la opción de decidir si su información identificable puede compartirse con nosotros

Su consentimiento se solicita en dos áreas.

El primer formulario le da permiso para realizar la prueba genética y es **OBLIGATORIO** para participar en el programa. El segundo formulario es **OPCIONAL** y permite al laboratorio compartir su información identificable con Rhythm para ponerse en contacto con usted sobre futuros estudios de investigación y oportunidades.



Sección 1 | **Consentimiento OBLIGATORIO para pruebas genéticas y participación**

Este consentimiento es **OBLIGATORIO** para participar en el programa Uncovering Rare Obesity (URO) y da su permiso para que un laboratorio independiente certificado, PreventionGenetics, analice su información genética (o la de su hijo/a) a través de la muestra de prueba proporcionada. El laboratorio puede eliminar su información de identificación personal en un proceso llamado "de-identificación" y compartir sus resultados con Rhythm Pharmaceuticals con el fin de llevar a cabo el programa y avanzar en los esfuerzos de investigación.



Sección 2 | **Autorización OPCIONAL\* para usar y divulgar información identificable**

Con esta autorización **OPCIONAL**, usted permite que el laboratorio comparta su Información médica identificable con Rhythm Pharmaceuticals para que Rhythm pueda ayudar a determinar su elegibilidad para ensayos y ponerse en contacto con usted sobre la investigación clínica y otras posibles oportunidades de investigación.

\*Esta autorización es completamente voluntaria/opcional.

Rhythm Pharmaceuticals, Inc. (“Rhythm”) proporciona el Panel genético de Uncovering Rare Obesity (“la Prueba genética”) en un programa de prueba genética (“el Programa”) a los proveedores de atención médica y sus pacientes para ayudar a diagnosticar trastornos genéticos raros de la obesidad. Las enfermedades genéticas raras de la obesidad están asociadas con una obesidad grave de inicio temprano que puede ir acompañada de hambre insaciable. La Prueba genética estará a cargo de PreventionGenetics, LLC (“PG”) en un laboratorio de análisis clínicos de ADN con acreditación de Enmiendas para la Mejora de Laboratorios Clínicos (Clinical Laboratory Improvement Amendments, CLIA). En el Programa, la Prueba genética se realizará sin cargo alguno para los pacientes, a excepción del costo de las visitas al consultorio, la obtención de las muestras y cualquier otro costo relacionado, que serán responsabilidad del paciente.

YO/MI HIJO(A), \_\_\_\_\_, aceptamos participar en el Programa, y solicito a PG que analice la información genética MÍA/DE MI HIJO(A) en el hisopado bucal o la muestra de sangre proporcionados a PG en relación con el Programa tal como se describe en este Formulario de consentimiento.

### COMPRENDO Y ACEPTO QUE:

- 1 | El propósito de la Prueba genética, que estará a cargo de PG y está patrocinado por Rhythm, es identificar las variantes de genes que pueden hacer que una persona presente o esté predispuesta a enfermedades genéticas raras de la obesidad. Esta prueba analiza la secuencia de genes específicos para variantes que pueden causar o predisponer a una persona a enfermedades genéticas raras de la obesidad. No se podrán realizar otras pruebas además de aquellas permitidas en este formulario de consentimiento con las muestras de sangre, saliva o hisopado bucal proporcionadas.
- 2 | El proveedor de atención médica mío/de mi hijo(a) me ha informado que le gustaría solicitar la Prueba genética y ha confirmado que yo/mi hijo(a) cumplimos con uno de los requisitos de elegibilidad mencionados a continuación:
  - Edad  $\geq 19$  años, Índice de masa corporal (IMC)  $\geq 40$  y antecedentes de obesidad infantil
  - Edad  $\leq 18$  años, IMC percentil  $\geq 97$
  - Prueba de la familia para hallazgos positivos del panel genético de Uncovering Rare Obesity informados previamente
  - Diagnóstico clínico o sospecha de síndrome de Bardet-Biedl
  - Otra justificación clínica para respaldar la exención de los requisitos de elegibilidad; aprobado por Rhythm
- 3 | La Prueba genética proporcionada bajo el Programa requiere que yo/mi hijo/a proporcionemos una muestra de sangre, saliva o hisopado bucal para el análisis que realizará PG. Mi proveedor de atención médica ha explicado los riesgos asociados a una extracción de sangre (si corresponde) y otorgo mi consentimiento para que se obtenga, comparta y analice la muestra con PG.
- 4 | Mi proveedor de atención médica también ha analizado lo siguiente conmigo:
  - El Análisis genético incluirá variantes genéticas que pueden causar o predisponer a una persona a ciertas enfermedades genéticas raras de la obesidad
  - Las limitaciones de las pruebas genéticas; algunos resultados de las pruebas genéticas pueden no ser necesariamente concluyentes con el fin de establecer un diagnóstico de una enfermedad genética rara de la obesidad en todas las personas
  - El significado de un resultado negativo de una prueba genética (en el que nada se me comunica a partir de la prueba) y lo que el resultado negativo puede significar para mí/mi hijo/a, junto con las limitaciones de los resultados negativos
  - El significado de un resultado positivo; dado que el Análisis genético busca una variante asociada a una enfermedad genética rara de la obesidad, la probabilidad de un resultado positivo en cualquier paciente individual puede ser baja. Puedo consultar con mi proveedor de atención médica o pedir que se me remita a un genetista, asesor genético u otro proveedor de atención médica calificado para analizar cualquier análisis o asesoramiento adicional que pueda ser de utilidad. Entiendo que será responsable de los costos asociados con dicho asesoramiento, excepto cuando utilice el asesoramiento genético gratuito que se ofrece en el marco del Programa
  - Obtener información sobre los resultados del análisis puede resultar estresante y molesto tanto para mí como para mi familia
  - Es mi responsabilidad considerar el posible impacto de los resultados de las pruebas mías/de mi hijo(a) en relación con las tarifas del seguro, la obtención de seguro de vida o por discapacidad, y el empleo. Puedo consultar con otros profesionales o asesores genéticos que son expertos en esta área para que me asesoren

(continúa en la página siguiente)

- Puede haber errores o resultados incorrectos, no obstante, hay medidas de control implementadas para limitarlos en la medida de lo posible. Las fuentes de error pueden incluir, entre otras: contaminación de muestras, errores técnicos de laboratorio, presencia de variantes de ADN que afectan el análisis de datos, sistemas de clasificación científicos inconsistentes e informe impreciso de relaciones familiares o información de diagnósticos clínicos
  - Los informes están actualizados a la fecha indicada. Sin embargo, a medida que el conocimiento y la comprensión genéticos aumentan y evolucionan, es posible que la importancia clínica de la(s) variante genética(s) identificada(s) en mi muestra/la de mi hijo(a) cambie con el tiempo. En la medida en que dicha información interpretativa adicional se proporcione a discreción exclusiva de PG y Rhythm, debo comentarla con el proveedor de atención médica mío/ de mi hijo(a)
- 5 | Los resultados de la Prueba genética en forma de informe clínico se entregarán al(a los) proveedor(es) de atención médica en el formulario de solicitud de la prueba. El proveedor de atención médica mío/de mi hijo(a) puede comunicarse conmigo acerca de la posible elegibilidad para futuros ensayos clínicos u otras oportunidades de investigación en función de los resultados de la Prueba genética mía/la de mi hijo(a).
  - 6 | A mí/mi hijo(a) pueden ofrecernos asesoramiento genético gratuito con un asesor genético que pueda responder a preguntas y proporcionar información y asesoramiento sobre las pruebas antes y después de tomar la Prueba genética. Autorizo a PG a entregar una copia de los resultados de la Prueba genética mía/de mi hijo(a) al proveedor de asesoramiento genético bajo el Programa.
  - 7 | PG puede divulgar información clínica sobre mí (como mi edad, altura, peso, síntomas, diagnóstico, y otra información médica) proporcionada por mi médico en el formulario para solicitar la Prueba genética, así como los resultados de mi Prueba genética, después de extraerles la información personal identificable (“Resultados de-identificados”) a Rhythm con el fin de llevar a cabo el Programa, incluyendo la posible comunicación con mi proveedor de atención médica para discutir las opciones de tratamiento o para discutir la posible elegibilidad mía/de mi hijo(a) para ensayos clínicos u otras oportunidades de investigación. Rhythm puede almacenar, utilizar y divulgar los Resultados de-identificados para sus fines comerciales, de investigación y publicación, y para realizar otros análisis. Mi nombre/el de mi hijo(a) u otra información de identificación personal no se usará ni relacionará con ninguno de los resultados de materiales educativos, presentaciones u otras publicaciones. Rhythm tomará medidas para proteger mis Resultados de-identificados del uso o la divulgación de una manera no permitida por las leyes y normativas vigentes.
  - 8 | El uso de los Resultados de-identificados míos/de mi hijo(a) puede dar lugar a productos comerciales en el futuro. Ni yo ni mi hijo recibiremos compensación ni ningún derecho o interés en esos productos.
  - 9 | Si no firmo este formulario, comprendo que esto significa que no podré participar en el Programa.

**Residentes de Nueva York solamente:**

- 10 | Autorizo a PG a conservar la muestra mía/la de mi hijo(a) para posibles pruebas futuras, para investigaciones solicitadas por mi profesional de atención médica y/o con fines de control de calidad. (Si esta declaración no se firma, la muestra sin usar se destruirá 60 días después de la finalización del análisis).

**COLOQUE SUS INICIALES AQUÍ >**

\_\_\_\_\_

INICIALES

**AL FIRMAR A CONTINUACIÓN, ACEPTO LO SIGUIENTE:**

Yo, el abajo firmante, he revisado la información mencionada anteriormente, incluida la información relacionada a los posibles beneficios y riesgos de la Prueba genética. He revisado este consentimiento informado. Se me ha dado la oportunidad de hacer preguntas antes de firmar este documento, y se me ha informado que puedo hacer preguntas adicionales en cualquier momento.

Doy mi consentimiento para la Prueba genética y participación en el Programa, tal como se describe en este Formulario de consentimiento.

**FIRME AQUÍ >**

\_\_\_\_\_

FIRMA DEL PACIENTE

\_\_\_\_\_

NOMBRE DEL PACIENTE  
(EN LETRA IMPRENTA)

\_\_\_\_\_

FECHA

\_\_\_\_\_

FIRMA DEL PADRE/MADRE/TUTOR LEGAL,  
SI EL PACIENTE ES MENOR DE EDAD

\_\_\_\_\_

DEL PADRE/MADRE/TUTOR LEGAL  
(EN LETRA IMPRENTA)

\_\_\_\_\_

FECHA

**Nota: No proporcionar autorización en esta sección no impide la participación en el programa Uncovering Rare Obesity (URO).**

Rhythm Pharmaceuticals, Inc. (“Rhythm”) proporciona el Panel genético de Uncovering Rare Obesity (“la Prueba genética”) bajo un programa de pruebas genéticas patrocinado (“el Programa”) para los proveedores de atención médica y sus pacientes para ayudar a diagnosticar enfermedades genéticas raras de la obesidad. Las enfermedades genéticas raras de la obesidad están asociadas con una obesidad grave de inicio temprano que puede ir acompañada de hambre insaciable. La Prueba genética estará a cargo de PreventionGenetics, LLC (“PG”) en un laboratorio de pruebas clínicas de ADN con acreditación de Enmiendas para la Mejora de Laboratorios Clínicos (Clinical Laboratory Improvement Amendments, CLIA).

### SI DECIDO FIRMAR ESTA AUTORIZACIÓN, ENTIENDO Y ACEPTO QUE:

- 1 | En lugar de divulgar a Rhythm solo los resultados de mi Prueba genética que han sido excluidos de la información personal identificable según lo descrito en el Consentimiento para la Prueba genética y la participación en el Programa de pruebas patrocinadas, PG puede usar y divulgar a Rhythm y a otros que trabajen para o con Rhythm mis resultados identificables de la Prueba genética, mi información de contacto y otra información clínica proporcionada por mi médico en el formulario para solicitar la Prueba genética (en conjunto, “**Información médica identificable**”).
- 2 | La finalidad del uso y la divulgación de mi Información médica identificable por parte de PG a Rhythm son ayudar a determinar mi elegibilidad para ensayos clínicos y otros estudios de investigación que se realizan en nombre de Rhythm u otras entidades, incluida la investigación sobre mi experiencia con el Programa de pruebas patrocinadas, y ponerse en contacto conmigo por posibles oportunidades de investigación para las que pueda ser elegible. No estoy obligado a participar en ninguna de las oportunidades de investigación sobre las que se me pueda contactar.
  - Al marcar esta casilla, también autorizo a PG a divulgar mi información médica identificable a Rhythm para que Rhythm pueda enviarme materiales educativos sobre la enfermedad o información sobre Rhythm Pharmaceuticals y sus programas. Comprendo que puedo optar por no recibir estas comunicaciones en cualquier momento a través de la información de contacto disponible en estas comunicaciones.
- 3 | Esta autorización permanecerá vigente durante cinco años a partir de la fecha de mi firma a continuación, a menos que la ley estatal establezca un período más corto.
- 4 | Una vez que mi Información médica identificable se divulgue a Rhythm, puede volver a ser divulgada por Rhythm y puede que ya no esté protegida por las leyes federales de privacidad de la salud.
- 5 | Esta autorización es voluntaria y no estoy obligado a firmarla. PG no puede condicionar mi tratamiento, pago, inscripción o elegibilidad para recibir beneficios si firmo esta autorización.
- 6 | Puedo revocar (retirar) esta autorización en cualquier momento por escrito, enviando una carta a PG a la dirección indicada a continuación. Si retiro mi autorización, esto no afectará a los usos y divulgaciones de mi Información médica identificable que ya fueron hechas antes de que PG recibiera la revocación de mi autorización. Además, PG no podrá retirar mi Información médica identificable que ya haya compartido con Rhythm antes de recibir la revocación de mi autorización. Si retiro mi autorización, PG puede seguir utilizando la información médica identificable para determinados fines, como cumplir con la ley.

**Para revocar esta autorización o cambiar su información de contacto, comuníquese con PreventionGenetics al 1-715-387-0484 o envíe una solicitud por escrito a:** PreventionGenetics, LLC, 3800 South Business Park Avenue, Marshfield, WI 54449

### AL FIRMAR A CONTINUACIÓN, ACEPTO LO SIGUIENTE:

Yo, el abajo firmante, he leído y comprendo esta autorización. Autorizo el uso y la divulgación de mi Información médica identificable como se ha descrito anteriormente.

**FIRME AQUÍ >**

\_\_\_\_\_  
FIRMA DEL PACIENTE

\_\_\_\_\_  
NOMBRE DEL PACIENTE  
(EN LETRA IMPRENTA)

\_\_\_\_\_  
FECHA

\_\_\_\_\_  
FIRMA DEL PADRE/MADRE/TUTOR LEGAL,  
SI EL PACIENTE ES MENOR DE EDAD

\_\_\_\_\_  
DEL PADRE/MADRE/TUTOR LEGAL  
(EN LETRA IMPRENTA)

\_\_\_\_\_  
FECHA