



Explorando las experiencias de pacientes y profesionales de la salud con el diagnóstico molecular de enfermedades neuromusculares en América Latina: Aprendiendo de las experiencias colaborativas (Latin SEQ+)

Hoja de información del participante

Hola! Mucho gusto! Somos Lorraine y Liliana. Queremos escuchar tus opiniones y experiencias. Nos encantaría hablar contigo! Lee la siguiente información y si quieres participar no dudes en contactarnos! Puedes escribirnos por WhatsApp: +447494182157

¿Cuál es el objetivo de esta investigación?

Aunque las pruebas genéticas son buenas porque puede ayudar a las familias a entender la causa de la enfermedad, y responder a preguntas que quizá se han hecho durante mucho tiempo, estas pruebas también tienen algunos inconvenientes. A veces es difícil para los pacientes aceptar un diagnóstico genético por muchas razones. Los padres pueden sentirse culpables cuando saben que su hijo ha heredado una condición o enfermedad de ellos. Un diagnóstico genético puede causar malestar familiar cuando los miembros de la familia, que pueden estar en riesgo de tener la condición genética, no quieren saberlo. En algunas culturas, las personas pueden sentirse estigmatizadas por la información. A veces puede afectar acuerdos financieros como los seguros y algunas oportunidades profesionales. Es por ello que nos gustaría hablar contigo y saber más de tus opiniones y experiencias.

¿Por qué es importante hacer este estudio?

Este estudio nos ayudará a comprender cómo las pruebas genéticas cambian la atención y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades musculares. También nos ayudará a comprender cómo afecta a pacientes y sus familias. El estudio ayudará a identificar formas de apoyar a las personas cuando las pruebas genéticas producen resultados inesperados. También podremos saber qué sienten los pacientes que no obtienen una respuesta a su enfermedad a través de las pruebas genéticas. Aprenderemos a ayudar a las personas a superar algunos de los inconvenientes.

¿Quiénes pueden participar?

Si tienes diagnóstico de una enfermedad neuromuscular y te han hecho diagnóstico molecular (secuenciación exómica) a través de Latin SEQ puedes participar. Si alguno de tus familiares se ha sometido a una prueba genética para enfermedades musculares del estudio también es bienvenido a participar. No importa los resultados de la prueba (es posible que la prueba haya dado un diagnóstico, que te haya proporcionado información que no esperabas o que no te haya dado ninguna respuesta). Independientemente de su resultado, queremos conocer tu experiencia sobre si la prueba ha cambiado tus cuidados o los de tu familia y tu perspectiva de la vida.

¿En qué consiste participar?

Si quieres participar, hablaremos a través de una entrevista por WhatsApp, Teams o Zoom sobre tus experiencias y opiniones. **Te haré algunas preguntas acerca de tu condición, que piensas del examen**

Investigadora principal: Dra. Lorraine Cowley

Correo electrónico Lorraine.Cowley@newcastle.ac.uk

Tel: 0191 241 8742

Este proyecto ha sido aprobado por el Comité de Ética de la Investigación de la Universidad de Newcastle (Reino Unido)



genético, tus planes de vida, familia y relaciones. La entrevista durará entre 30 minutos y 1 hora. Grabaremos la entrevista en audio para que no se nos olvide nada. Esta será transcrita a texto después. Si desea una copia de la transcripción de la entrevista, te la enviaré.

¿Qué ocurre con los datos recopilados y cómo se mantiene la confidencialidad?

Todas las transcripciones serán anónimas y confidenciales. Por ejemplo, se cambiarán todos los nombres y no se dejará en la transcripción ninguna información identificable. Se almacenarán en un repositorio de datos seguro y protegido con contraseña al que sólo tendrán acceso el grupo de investigadores. Toda la información se borrará una vez finaliza el estudio (2027). El investigador se asegurará de que durante todo el estudio se cumplan los requisitos de la Ley de Protección de Datos.

¿Qué pasa si no quiero participar o si cambio de opinión?

Tu participación es voluntaria, tú decides si quieres participar o no. Si después de leer esta hoja informativa decides participar, dile a tu doctor, él nos dará tu número de contacto (WhatsApp o email) y nosotros te contactaremos. También puedes escribirnos por WhatsApp. Si decide participar y después cambias de opinión, no hay problema, puedes retirarte en cualquier momento sin necesidad de justificar tu decisión; esto no afectará tu atención médica. Si decides no participar, puedes comunicárselo al investigador en cualquier momento.

¿Se publicarán los resultados de la investigación?

Los resultados de este estudio se publicarán en revistas médicas y se presentarán en reuniones o conferencias para compartir los nuevos conocimientos a los que usted ha contribuido. Las citas de los datos que aparezcan en cualquier publicación o presentación se anonimizarán asegurando que cualquier información identificable se excluya adecuadamente.

¿Qué hago si quiero presentar una queja o sugerencia?

Puedes escribirnos a la Dra. Lorraine Cowley o a la Dra. Liliana Arias-Uruena. Aquí están nuestros correos: Liliana.arias-uruena@newcastle.ac.uk
Lorraine.Cowley@newcastle.ac.uk

¿Qué debo hacer ahora?

Tómate un tiempo para pensar si te gustaría participar en el estudio. Si tienes alguna duda sobre el estudio, no dudes **en escribirle a Liliana!**

Correo electrónico: Liliana.arias-uruena@newcastle.ac.uk

WhatsApp: +447494182157

Si quieres saber más del estudio y quieres que te contactemos, puedes dejar tus datos de contacto en el siguiente link:

<https://forms.office.com/Pages/ResponsePage.aspx?id=yRJQnBa2wkSpF2aBT74-h20WN5ojI3NBjJfz7W790-FUQkFDOTJOR1UzRTQ4V0dGU1VKUVFUNDzVRNi4u>

Investigadora principal: Dra. Lorraine Cowley

Correo electrónico Lorraine.Cowley@newcastle.ac.uk

Tel: 0191 241 8742

Este proyecto ha sido aprobado por el Comité de Ética de la Investigación de la Universidad de Newcastle (Reino Unido)