

肝脏疾病的分子遗传学基础及其诊断

告知书

_____ (家长或授权监护人)

遗传因素是肝脏疾病的常见原因，在很多情况下，早期明确病因，及时干预治疗，可改善预后。然而目前早期诊断困难，常需要进行很多检查，诊疗过程中花费巨大，并且不少患者最终不能确诊，得不到有效治疗，对家庭和社会造成极大的负担和伤害。

本研究目的是对怀疑遗传性肝脏疾病的患者进行已知致病基因检测或/和外显子组测序，力图发现胆汁淤积症相关新致病基因，以我国完善遗传性肝脏疾病的病因谱及致病基因突变谱，为遗传性肝脏疾病的早期诊断和鉴别诊断提供依据，并可为产前诊断提供指导作用。

临床医生已确定您的孩子患有肝脏疾病，并且已排除感染等因素，目前怀疑为遗传性因素导致。在您决定参加本研究前，特将相关情况进行告知：

本研究所使用标本为外周血约 2ml 和/或尿液标本、粪便标本、肝组织标本。肝组织标本为临床检验剩余样品或肝移植患儿移出肝脏标本，取标本与否由临床医生根据患者的临床情况和诊断及治疗监测需要来判断，不对患者进行任何临床需要以外的治疗或操作，因此不会增加任何风险、不适或不便。

研究确保不泄漏患者隐私，包括患儿姓名及疾病临床资料等。本研究的结果经处理后可能发表于专业学术会议或杂志，但不会涉及个人隐私，包括患者的姓名和任何有可能联系到个人的特征。该研究不需额外用药，不增加家长经济负担。研究项目所需经费由课题组提供。如研究与您的宗教信仰以及种族习惯有冲突，请及时告知我们，您可以随时退出研究。

根据知情自愿的原则，您可以随时退出研究，不会影响您和医生的关系，不会影响到您的医疗。您的医生或者研究者出于对您的最大利益考虑，也可以随时终止参加本研究。如果您对研究或者研究过程有疑问，可随时咨询王建设医生，电话：021-64931171。

感谢您对我们工作的大力支持！

复旦大学附属儿科医院肝病中心

