

CLCN7 和 TCIRG1 基因突变所致遗传性石骨症的家系研究知情同意书

尊敬的受试者

我们邀请您参加四川大学华西医院批准开展的“CLCN7 和 TCIRG1 基因突变所致遗传性石骨症的家系研究”课题研究。本研究将在四川大学华西医院等医院共同开展,估计将有 4 名受试者自愿参加。本研究已经得到四川大学华西医院生物医学伦理审查委员会的审查和批准。

1. 为什么要开展本项研究? (研究背景和目的简介)

石骨症(osteopetrosis)是指一种罕见遗传性骨骼疾病,其特征是破骨细胞活性降低,从而导致骨量增加和骨强度降低。根据其遗传方式分为三种临床亚型:常染色体显性遗传骨质疏松症 II 型(ADO-II),常染色体隐性骨质疏松症(ARO)和中间常染色体隐性骨质疏松症(IARO)。石骨症诊断主要依靠 X 线检查发现颅骨骨板增厚、骨硬化、成型异常和骨中骨等异常表现,还需要生化和免疫学检查结合 CT、X 线片才能确定其分型,还可通过其家族史发现其他病例。近年来研究显示,骨硬化症致病基因包括氯离子第 7 通道蛋白(CLCLN7)、T 细胞免疫调节蛋白基因(TCIRG1)、骨硬化相关跨膜蛋白 1(OSTM1)等。对良性型石骨症,一般给予对症治疗,如控制感染、输血、防止外伤性骨折,给予低钙并磷酸纤维素食物,可延缓骨硬化过程。对恶性型石骨症无特效疗法,一般采取对症治疗。采取减少钙摄入无明显效果,有效的治疗途径只有造血干细胞移植。

2. 如果参加研究,您需要做什么?

如果您同意参加本研究,请您签署这份知情同意书。在整个研究期间计划采血(1)次,每次(10)ml,总量约为(10)ml。医生将询问、记录您的病史,确定您可以参加本研究后,您将免费接受血常规、生化、骨密度等检查,与患者沟通后,由于患者希望于当地医院采血并行相关检查,由于采血标本送检及保存时间较长,无法确保标本的完整性,从而影响检测结果,故将血常规、生化、骨密度等检查于当地医院进行,将基因血送回本院进行检测。

3. 参加研究有哪些风险?

如果在研究期间您出现任何不适,或病情发生新的变化,或任何意外情况,不管是否与研究有关,均应及时通知您的医生,他/她将对此作出判断并给与适当的医疗处理。您在研究期间可能需要到医院随访,做一些检查,这将会占用您的一些时间,也可能给您造成麻烦或带来不方便。

4. 参加研究有哪些可能的益处?

参加本项研究，您的病情有可能获得改善，本项研究还有助于确定哪种治疗方法可以更安全有效地治疗与您具有相似病情的其他病人。

5. 参加研究需要支付有关费用吗？

所有检查项目（如血常规、生化、基因血和骨密度）是四川大学华西医院免费提供的。对于您同时合并的其他疾病所需的常规治疗和检查，将不在免费的范围之内。本项目无相关的损害，亦不涉及相应的补偿。如果发生与该项研究相关的损伤，您可以获得由四川大学华西医院提供必要的治疗，并按中国有关法律进行补偿/赔偿。应当公平、合理地选择受试者，对受试者参加研究不得收取任何费用，对于受试者在受试过程中支出的合理费用还应当给予适当补偿。请考虑适当减免受试者参加研究所产生的随访检查、挂号、交通费用等。

6. 个人信息是保密的吗？

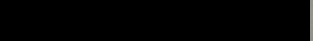
您的研究资料将保存在四川大学华西医院，研究者、研究主管部门、伦理审查委员会可查阅您的医疗记录。任何有关本项研究结果的公开报告将不会披露您的个人身份。我们将在法律允许的范围内，尽一切努力保护您个人医疗资料的隐私和个人信息。

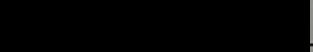
7. 我必须参加研究吗？

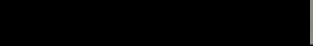
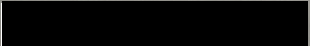
参加本项研究是完全自愿的，您可以拒绝参加研究，或在试验的任何阶段随时退出本研究而不会受到歧视和报复，其医疗待遇与权益不受影响。如果您决定退出本研究，请与您的医生联系，以便妥善诊疗疾病。

受试者声明：我已经阅读了上述有关本研究的介绍，我的研究人员已向我充分解释和说明了本研究的目的是、操作过程以及参加本研究可能存在的风险和潜在的获益，并回答了我所有相关问题。自愿参加本研究。

我同意 ☒ 或拒绝 ☐ 除本研究以外的其他研究利用我的研究资料和生物标本。

受试者正楷姓名： 

受试者签名：  日期： 2022 年 01 月 11 日

受试者的联系电话  手机号： 

法定代理人正楷姓名： _____ （如适用）

与受试者关系： _____

法定代理人签名： _____ 日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日

需法定代理人签署的原因： _____

CLCN7 和 TCIRG1 基因突变所致遗传性石骨症的家系研究知情同意书

尊敬的受试者

我们邀请您参加四川大学华西医院批准开展的“CLCN7 和 TCIRG1 基因突变所致遗传性石骨症的家系研究”课题研究。本研究将在四川大学华西医院等医院共同开展,估计将有 4 名受试者自愿参加。本研究已经得到四川大学华西医院生物医学伦理审查委员会的审查和批准。

1. 为什么要开展本项研究? (研究背景和目的简介)

石骨症(osteopetrosis)是指一种罕见遗传性骨骼疾病,其特征是破骨细胞活性降低,从而导致骨量增加和骨强度降低。根据其遗传方式分为三种临床亚型:常染色体显性遗传骨质疏松症 II 型(ADO-II),常染色体隐性骨质疏松症(ARO)和中间常染色体隐性骨质疏松症(IARO)。石骨症诊断主要依靠 X 线检查发现颅骨骨板增厚、骨硬化、成型异常和骨中骨等异常表现,还需要生化和免疫学检查结合 CT、X 线片才能确定其分型,还可通过其家族史发现其他病例。近年来研究显示,骨硬化症致病基因包括氯离子第 7 通道蛋白 (CLCN7)、T 细胞免疫调节蛋白基因(TCIRG1)、骨硬化相关跨膜蛋白 1(OSTM1)等。对良性型石骨症,一般给予对症治疗,如控制感染、输血、防止外伤性骨折,给予低钙并磷酸纤维素食物,可延缓骨硬化过程。对恶性型石骨症无特效疗法,一般采取对症治疗。采取减少钙摄入无明显效果,有效的治疗途径只有造血干细胞移植。

2. 如果参加研究,您需要做什么?

如果您同意参加本研究,请您签署这份知情同意书。在整个研究期间计划采血 (1) 次,每次 (10) ml,总量约为 (10) ml。医生将询问、记录您的病史,确定您可以参加本研究后,您将免费接受血常规、生化、骨密度等检查,与患者沟通后,由于患者希望于当地医院采血并行相关检查,由于采血标本送检及保存时间较长,无法确保标本的完整性,从而影响检测结果,故将血常规、生化、骨密度等检查于当地医院进行,将基因血送回本院进行检测。

3. 参加研究有哪些风险?

如果在研究期间您出现任何不适,或病情发生新的变化,或任何意外情况,不管是否与研究有关,均应及时通知您的医生,他/她将对此作出判断并给与适当的医疗处理。您在研究期间可能需要到医院随访,做一些检查,这将会占用您的一些时间,也可能给您造成麻烦或带来不方便。

4. 参加研究有哪些可能的益处?

参加本项研究，您的病情有可能获得改善，本项研究还有助于确定哪种治疗方法可以更安全有效地治疗与您具有相似病情的其他病人。

5. 参加研究需要支付有关费用吗？

所有检查项目（如血常规、生化、基因血和骨密度）是四川大学华西医院免费提供的。对于您同时合并的其他疾病所需的常规治疗和检查，将不在免费的范围之内。本项目无相关的损害，亦不涉及相应的补偿。如果发生与该项研究相关的损伤，您可以获得由四川大学华西医院提供必要的治疗，并按中国有关法律进行补偿/赔偿。应当公平、合理地选择受试者，对受试者参加研究不得收取任何费用，对于受试者在受试过程中支出的合理费用还应当给予适当补偿。请考虑适当减免受试者参加研究产生的随访检查、挂号、交通费用等。

6. 个人信息是保密的吗？

您的研究资料将保存在四川大学华西医院，研究者、研究主管部门、伦理审查委员会可查阅您的医疗记录。任何有关本项研究结果的公开报告将不会披露您的个人身份。我们将在法律允许的范围内，尽一切努力保护您个人医疗资料的隐私和个人信息。

7. 我必须参加研究吗？

参加本项研究是完全自愿的，您可以拒绝参加研究，或在试验的任何阶段随时退出本研究而不会受到歧视和报复，其医疗待遇与权益不受影响。如果您决定退出本研究，请与您的医生联系，以便妥善诊疗疾病。

受试者声明：我已经阅读了上述有关本研究的介绍，我的研究人员已向我充分解释和说明了本研究的目的、操作过程以及参加本研究可能存在的风险和潜在的获益，并回答了我所有相关问题。自愿参加本研究。

我同意 ☒ 或拒绝 ☐ 除本研究以外的其他研究利用我的研究资料和生物标本。

受试者正楷姓名： _____

受试者签名： _____

受试者的联系电话： _____

日期： 2022 年 01 月 11 日

手机号： _____

法定代理人正楷姓名： _____ （如适用）

与受试者关系： _____

法定代理人签名： _____ 日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日

需法定代理人签署的原因： _____

CLCN7 和 TCIRG1 基因突变所致遗传性石骨症的家系研究知情同意书

尊敬的受试者

我们邀请您参加四川大学华西医院批准开展的“CLCN7 和 TCIRG1 基因突变所致遗传性石骨症的家系研究”课题研究。本研究将在四川大学华西医院等医院共同开展,估计将有 4 名受试者自愿参加。本研究已经得到四川大学华西医院生物医学伦理审查委员会的审查和批准。

1. 为什么要开展本研究? (研究背景和目的简介)

石骨症(osteopetrosis)是指一种罕见遗传性骨骼疾病,其特征是破骨细胞活性降低,从而导致骨量增加和骨强度降低。根据其遗传方式分为三种临床亚型:常染色体显性遗传骨质疏松症 II 型(ADO-II),常染色体隐性骨质疏松症(ARO)和中间常染色体隐性骨质疏松症(IARO)。石骨症诊断主要依靠 X 线检查发现颅骨骨板增厚、骨硬化、成型异常和骨中骨等异常表现,还需要生化和免疫学检查结合 CT、X 线片才能确定其分型,还可通过其家族史发现其他病例。近年来研究显示,骨硬化症致病基因包括氯离子第 7 通道蛋白 (CLCN7)、T 细胞免疫调节蛋白基因(TCIRG1)、骨硬化相关跨膜蛋白 1(OSTM1)等。对良性型石骨症,一般给予对症治疗,如控制感染、输血、防止外伤性骨折,给予低钙并磷酸纤维素食物,可延缓骨硬化过程。对恶性型石骨症无特效疗法,一般采取对症治疗。采取减少钙摄入无明显效果,有效的治疗途径只有造血干细胞移植。

2. 如果参加研究,您需要做什么?

如果您同意参加本研究,请您签署这份知情同意书。在整个研究期间计划采血 (1) 次,每次 (10) ml,总量约为 (10) ml。医生将询问、记录您的病史,确定您可以参加本研究后,您将免费接受血常规、生化、骨密度等检查,与患者沟通后,由于患者希望于当地医院采血并行相关检查,由于采血标本送检及保存时间较长,无法确保标本的完整性,从而影响检测结果,故将血常规、生化、骨密度等检查于当地医院进行,将基因血送回本院进行检测。

3. 参加研究有哪些风险?

如果在研究期间您出现任何不适,或病情发生新的变化,或任何意外情况,不管是否与研究有关,均应及时通知您的医生,他/她将对此作出判断并给与适当的医疗处理。您在研究期间可能需要到医院随访,做一些检查,这将会占用您的一些时间,也可能给您造成麻烦或带来不方便。

4. 参加研究有哪些可能的好处?

参加本项研究，您的病情有可能获得改善，本项研究还有助于确定哪种治疗方法可以更安全有效地治疗与您具有相似病情的其他病人。

5. 参加研究需要支付有关费用吗？

所有检查项目（如血常规、生化、基因血和骨密度）是四川大学华西医院免费提供的。对于您同时合并的其他疾病所需的常规治疗和检查，将不在免费的范围之内。本项目无相关的损害，亦不涉及相应的补偿。如果发生与该项研究相关的损伤，您可以获得由四川大学华西医院提供必要的治疗，并按中国有关法律进行补偿/赔偿。应当公平、合理地选择受试者，对受试者参加研究不得收取任何费用，对于受试者在受试过程中支出的合理费用还应当给予适当补偿。请考虑适当减免受试者参加研究所产生的随访检查、挂号、交通费用等。

6. 个人信息是保密的吗？

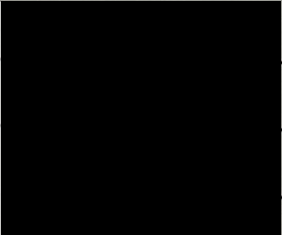
您的研究资料将保存在四川大学华西医院，研究者、研究主管部门、伦理审查委员会可查阅您的医疗记录。任何有关本项研究结果的公开报告将不会披露您的个人身份。我们将在法律允许的范围内，尽一切努力保护您个人医疗资料的隐私和个人信息。

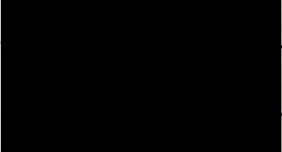
7. 我必须参加研究吗？

参加本项研究是完全自愿的，您可以拒绝参加研究，或在试验的任何阶段随时退出本研究而不会受到歧视和报复，其医疗待遇与权益不受影响。如果您决定退出本研究，请与您的医生联系，以便妥善诊疗疾病。

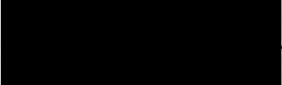
受试者声明：我已经阅读了上述有关本研究的介绍，我的研究人员已向我充分解释和说明了本研究的目的、操作过程以及参加本研究可能存在的风险和潜在的获益，并回答了我所有相关问题。自愿参加本研究。

我同意 ☐ 或拒绝 ☐ 除本研究以外的其他研究利用我的研究资料和生物标本。

受试者正楷姓名： 

受试者签名： 

日期： 2022 年 01 月 11 日

受试者的联系电话： 

手机号： 

法定代理人正楷姓名： _____ （如适用）

与受试者关系： _____

法定代理人签名： _____ 日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日

需法定代理人签署的原因： _____