

知情同意书

尊敬的受试者

我们邀请您参加北京市卫健委批准开展的“Peutz-Jeghers 综合征基于临床表型的基因分型研究”课题研究(编号: 首发 2020-2-5122)。本研究将在空军特色医学中心等医院共同开展, 估计将有 80 名受试者自愿参加。本研究已经得到空军特色医学中心伦理委员会的审查和批准。

为什么要开展本项研究? Peutz-Jeghers 综合征(PJS)虽属临床罕见病, 但我国人口基数巨大, 每年新发 PJS 病例将近 6000 余例, 社会上可能有超过 16 万 PJS 患者长期存活。PJS 息肉具有发病早、诊治困难、病程迁延的特点, 临床危害严重。目前手术联合内镜治疗方法局限而被动, 反复住院和内镜随访使 PJS 患者承受着巨大的身心痛苦和经济负担。前期研究发现: PJS 临床表型异质性明显。因此有必要对 PJS 临床表型的基因型分型进行研究。预实验发现: 11 例早发型 PJS 比 9 例迟发型的 *LKB1/STK11* 突变率更高(90.9%vs.66.7%)、截短突变比例率更高(54.5%vs.44.4%)、合并其他基因的突变率低(27.3%vs.66.7%)。本研究拟采用高通量测序技术检测不同临床表型 PJS 的 *LKB1/STK11* 突变部位及种类, 探索其临床表型的基因型分型和分子遗传机制, 从而对 PJS 实施个体化治疗和内镜随访策略。

本研究受试人群的纳入标准为: 选取符合 PJS 诊断标准、临床病理资料完整、标本为近 2 年内取得且保存完好的 18-70 岁 PJS 患者作为研究对象, 采取其外周静脉血 5ml 进行 NGS 测序, 探索其不同临床亚型的内在基因型。

本研究将在空军特色医学中心研究中心进行, 预计有 80 余名受试者自愿参加。

如果参加研究, 需要做什么? 如果您愿意参加本项研究, 您只需要进行一次 5ml 的外周静脉血抽血化验标本的检测。我们会在您接受治疗的 4 周内定期对您检测样本结果进行回报。在上述治疗/检查中, 高通量基因检测是研究性的治疗/检查(即, 如果您不参加本研究, 就不需要接受该检查/治疗)。

哪些人不宜参加研究? 本人或其监护人不愿接受基因检测者。

参加研究有哪些风险? 本研究只需进行样本检测。没有药物干预, 不存在治疗药物的毒/副作用, 也不会因治疗无效或者因合并其他疾病等原因而导致病情继续发展。

参加研究有哪些好处? 参加本项研究, 可以帮助您了解到自己是否具有 *LKB1/STK11* 突变, 以及具体基因突变的部位和种类。这有助于为您进行制定针对性的随访和治疗方案。

参加研究需要支付有关费用吗? 为了补偿您参加本研究可能给您带来的不便, 本研究将支付您参加本项研究期间所做的基因检测治疗/检查费用以及留取样本时的挂号费和快递费, 如果您同时合并其他疾病所需的治疗和检查, 以及因治疗无效而改用其他治疗的费用, 将不在免费的范围之内。

个人信息是保密的吗? 您的医疗记录将保存在医院, 研究者、研究主管部门、伦理委员会将被允许查阅您的医疗记录。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。

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, 或在研究过程中的任何时间退出本研究, 这都不会影响医生对您的治疗。如果您决定退出本研究, 请与您的医生联系, 您可能被要求进行相关检查, 这对保护您的健康是有利的。

受试者声明: 我已经阅读了上述有关本研究的介绍, 对参加本研究可能产生的风险和受益充分了解。我自愿参加本研究。

我同意☐ **或拒绝**☐ 除本研究以外的其他研究利用我的医疗记录和病理检查标本。

受试者签名: _____ 日期: ____ 年 ____ 月 ____ 日

受试者的联系电话: _____ 手机号: _____

研究者声明: 我确认已向受试者解释了本研究的详细情况, 特别是参加本研究可能产生的风险和受益。

研究者签名: _____ 日期: ____ 年 ____ 月 ____ 日

研究者的工作电话: _____ 010-66928303 手机号: _____ 13311127308

空军特色医学中心伦理委员会办公室联系电话: 010-66928575

知情同意书声明

尊敬的编辑部老师您好:

我是 *Peutz-Jeghers Syndrome without STK11 mutation may Correlate with Less Severe Clinical Manifestations in Chinese Patients* 一文的作者, 本研究属于回顾性临床研究, 选取所经治病人的临床信息进行总结分析, 基因测序实验所用患者外周静脉血进行的基础研究, 没有使用实验动物。全部病人住院期间均签署知情同意书进行手术治疗和内镜治疗, 基础性实验入组患者均签署知情同意书, 特此声明。

此致

敬礼



顾国利

2022.12.06

Dear Editor,

I am the author of the article "Peutz-Jeghers Syndrome without STK11 mutation may Correlate with Less Severe Clinical Manifestations in Chinese Patients". This study is a retrospective clinical study. The clinical information of the treated patients was selected for summary and analysis. The basic study of the gene sequencing experiment was conducted with the Peripheral venous blood of patients, and no experimental animals were used. It is hereby declared that all patients signed the informed consent form for surgical treatment and

endoscopic treatment during hospitalization, and all patients enrolled in the basic experiment signed the informed consent form. Hereby declare.

Sincerely,

GU GUOLI GU GUOLI

2022.12.06