

知情同意书

方案名称：有汗性外胚层发育不良家系基因研究

研究者：叶小英

申办者：赣南医学院第一附属医院

尊敬的受试者：

您被邀请参与有汗性外胚层发育不良家系基因研究项目，该项目由赣南医学院第一附属医院提供支持。请仔细阅读本知情同意书并慎重做出是否参与本研究项目的决定。作为受试者，您需在加入科学研究前签署您的纸质版知情同意书。当您的研究人员和您讨论知情同意书的时候，您可以让他/她给您解释您看不明白的地方。我们鼓励您在做出参与此研究项目的决定之前，和您的家人及朋友进行充分讨论。您有权拒绝参加本研究，也可随时退出研究，您应有的权利不会因此受到损害。若您正在参与其它研究项目，请告知您的研究人员。

本研究的背景、目的、研究过程及其他重要信息如下：

一、研究背景

有汗性外胚层发育不良综合征又称 Clouston Syndrome (CS)，由 Nicolle 和 Hallipre 于 1895 年首先描述，后由 Clouston 于 1929 年详细记载[3]。此后，国内外陆续有研究者对该综合征进报道。迄今为止，已发现 GJB6 的 G11R、A88V、V37E、D50N 4 种突变、GJA1 (V41L) 突变与 GJB2 (R127H) 突变结合及 GJB2 (V27I) 突变。HED2 典型的临床表现为毛发发育障碍、掌跖角化过度以及指（趾）甲发育不良三联症，此外，听力异常、免疫系统受损、皮肤色素沉着、骨骼发育畸形及杵状指等也在 HED2 患者中亦有报道。

二、研究目的

根据临床症状很难与先天性厚甲症、掌跖角化病、先天性少毛症等疾病难以鉴别，基因检测成为协助诊断的重要方式。本文报道一中国汉族有汗性外胚层发育不良大家系，并进一步完善了该突变位点的基因表达情况。

三、研究过程

1. 研究步骤

在整个研究期间计划采血 1 次，大约 5ml。在您入选研究前，医生将询问、

记录您的病史，并进行相关图片采集。确定您可以参加本研究后，将抽取的血液外送金城医疗有限公司进行全外显子基因检测。

2. 这项研究会持续多久？

2 周。您可以在任何时间选择退出研究。如果在研究途中您决定退出，我们建议您先和您的研究人员商议。在研究过程中，如果您出现严重的不良事件，或者您的研究人员觉得继续参加研究不符合您的最佳利益，他/她会决定让您退出研究。申办者或者监管机构也可能在研究期间终止研究。但您的退出不会影响您的正常诊疗权益。如果您因为任何原因从研究中退出，您可能被询问有关您参加研究的情况。如果研究人员认为需要，您也可能被要求进行有关实验室检查和体格检查。

3. 研究中收集的信息和生物标本

研究结束后收集的血液标本以匿名编码的形式保存在研究项目负责人手中，保存地点为医院实验室，保存2年后进行销毁。将来有再次利用血液标本可能。

四、风险与受益

1. 参加本研究的风险是什么？

参加本研究可能给您带来的风险如下。您应该和您的研究人员，或者，与平日照看您的医生讨论一下这些风险。研究期间，您可能会发生一些、所有或者不发生这些不良事件（病人或临床试验受试者接受一种药品/医疗器械等试验产品后出现的不良医学事件）、风险、不适、不方便，如胃肠道反应、肝功能异常等。在研究期间，如您出现任何不适，或病情发生新的变化，或任何其他意外情况，不管是否与研究有关，均应及时通知您的研究人员，他/她将对对此作出判断并给与适当的医疗处理。您在研究期间需要按时到医院随访，做一些相关检查，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。

2. 参加研究有什么受益？

根据实际情况说明受试者可能的获益。如：参加本研究有可能获益，但我们不能保证改善您的健康状况（根据具体情况描述）；或：参加本研究对您没有直接获益。但从您参与的这项研究中得到的信息在将来能够使具有相

同病情的其他病人获益。（请注意这仅是模板语言，您可以根据您的研究方案进行修改）

五、研究结果的使用和个人信息的保密

在您和其他受试者的理解和协助下，本项目的研究结果可能会在医学杂志上发表，我们会按照法律的要求为您的研究记录保密。研究受试者的个人信息将受到严格保密，除非应相关法律要求，您个人信息不会被泄露。必要时，政府管理部门和医院伦理委员会及其它相关研究人员可以按规定查阅您的资料。

六、受试者的权利和相关注意事项

1. 您的权利

在参加研究的整个过程中，您都是自愿的。如果您决定不参加本研究，不会影响您正常的诊疗权益。如果您决定参加，请您在这份书面知情同意书上签字。您有权在试验的任何阶段随时退出试验而不会遭到歧视或受到不公平的待遇，您相应医疗待遇与权益不受影响。

2. 注意事项

作为受试者，您需要提供有关自身病史和当前身体状况的真实情况；告诉研究医生自己在本次研究期间所发现的任何不适；不得服用医生已告知的受限制药物、食物等；告诉研究医生自己目前或最近是否参与其他研究。

2020年10月13日