

## 知情同意书

我们将要开展一项 **Peutz-Jeghers 综合征遗传学研究**，您符合该项研究的入组条件，因此，我们想邀请您参加该项研究。本知情同意书将向您介绍该研究的目的、步骤、获益、风险、可能给您带来的不便或不适等，请仔细阅读后慎重做出是否参加该研究的决定。当研究人员向您说明和讨论知情同意书时，您可以随时提问并让他/她向您解释您不明白的地方。您可以与家人、朋友讨论之后再做出决定。本项研究的项目负责人是空军总医院普外科顾国利教授。

### 1. 为什么进行这项研究？

Peutz-Jeghers 综合征（又称黑斑息肉病，简称 PJS）是一种以皮肤黏膜色素斑、消化道多发错构瘤息肉为特征的常染色体显性遗传病。PJS 息肉具有发病早、病程迁延、部位隐匿的特点，其反复逐渐生长可引起急慢性腹痛、肠套叠、肠扭转、肠梗阻、胃肠道出血、癌变等严重并发症，患者往往需反复就诊、反复住院治疗，给患者及其家庭带来沉重的精神折磨和经济负担。本研究通过对 PJS 患者进行高通量测序分析来帮助了解我国患者 *APC*、*AXIN2*、*BMPRI1*、*EPCAM*、*MLH1*、*MLH3*、*MSH2*、*MSH6*、*MUTYH*、*PMS1*、*PMS2*、*PTEN*、*SMAD4*、*LKB1/STK11* 14 个常见遗传性结直肠肿瘤相关基因突变位点的异常情况，分析 PJS 生物学行为内在机制，为形成规范的临床治疗随访方案提供理论指导，使众多 PJS 患者摆脱目前的临床困境，获得积极主动地随访监测和个体化治疗。

### 2. 哪些人将被邀请参加这项研究？

研究对象是 Peutz-Jeghers 综合征患者。

### 3. 多少人将参与这项研究？

本研究计划招募 15-30 名 Peutz-Jeghers 综合征患者。

### 4. 本研究包括哪些内容？

如果您同意参加本研究，请您签署这份知情同意书。所有受试者将参与以下流程：1）我们会指导您填写《Peutz-Jeghers 综合征患者临床信息登记简表》，初步收集您的信息。如有需要，还将与相关医生确认异常基因序列。2）为了研究的需要，我们会留取部分组织标本或请专业的护士抽取您 5-10 ml 静脉全血。3）如果您家族中有其他亲属患病，请您帮助我们与他们取得联系。

系，并帮助我们邀请他们参与研究项目。4) 如后续研究需要，我们会对您进行随访以收集其他信息，或邀请您和您的家庭成员参加进一步的研究工作。

5. 这项研究会持续多久？

遵从研究计划完成各项准备及基因测序，预期为一年及更长时间。

6. 参加本项研究的风险是什么？

参加本研究可能存在如下风险。您应该和您的家人以及医生讨论一下：首先，本项目主要是利用从受试者既往手术或消化道内镜检查取得的组织样本或血样中所提取的 DNA 进行研究，相关风险是取血时短暂的不适和/或青紫，也可能出现感染、出血过多、凝血或晕厥的情况。如参与者有出血性疾病，请事先向您的研究者说明。其次，为了确认您为合格的一级受试者，我们将通过基因检测技术对基因异常进行确认。当您获知诊断结果时，可能会给您造成一定的心理压力。最后，有可能由于不可控因素导致受试者的个人信息意外泄漏，这在一定程度上会给您和您的家人带来一定的负面影响。如果疾病信息被泄漏，还可能会因为人们缺乏对疾病的正确认识给您们带来一定的社会压力。鉴于我们会对所有受试者的信息采取极其严格的保密措施，此种情况发生的可能性极小，但也有可能出现。

7. 参加本项研究的获益是什么？

您将更全面地了解与您疾病相关的遗传特性。如果您有亲属也参与研究且短期内项目进展顺利，您可能会获知其它家庭成员该基因的遗传突变情况，为之后可能的诊断和治疗做准备。更长远来看，您的参与可以帮助我们制定规范、合理、个体化的临床治疗随访指导方案，为提高全民健康水平做出贡献。

8. 是否一定要参加并完成本项研究？

您是否参加这项研究完全是自愿的。请您根据受试者的具体情况向受试者说明：如果退出研究不会对其有任何负面影响。

例如：如果您不愿意，可以拒绝参加，这对您目前或未来的医疗不会有任何负面影响。即使您同意参加以后，您也可以在任何时间改变主意，告诉研究者退出研究，您的退出不会影响您获得正常的医疗服务。原则上，在您退出之后，研究者将严密保存您的相关信息直至最终销毁，期间不会继续使用或透露这些信息。但在以下极少数情况下，研究者将继续使用或透露您的相关信息，即使您已经退出研究或研究已经结束。这些情况包括：

- 除去您的信息将影响研究结果的科学性或对数据安全的评价；
  - 为研究、教学或其他活动提供一些有限的信息（这些信息不会包括您的姓名、身份证号码、或者其他能识别您身份的个人信息）；
- 一旦出现任何可能会影响您决定是否继续参加该项研究的信息，我们会及时告知您。

9. 关于研究费用和补偿

本研究所涉及的研究、测序费用由本课题组承担。

10. 参加该项研究受试者是否获得报酬？

本研究不包含任何报酬。

11. 发生研究相关伤害的处理？

本研究为观察性研究，无可预期的相关伤害。若发生为实现研究目的而执行研究程序造成的意外伤害，我们会提供必要的医疗措施，并根据我国相关法规条例规定，承担相应的医疗费用及对此提供相应的经济补偿。

12. 我的信息会保密吗？

如果您决定参加本研究，您参加研究及在研究中的个人资料均属保密。您的血/组织标本将以研究编码而非您的姓名加以标识。在未获得您的许可之前，任何可以识别您身份的信息将不会透露给研究小组以外的成员。所有的研究成员和研究相关方都会按要求对您的身份保密。您的档案将妥善保存，仅供研究人员查阅。为确保研究按照规定进行，必要时，政府管理部门、医院当局或伦理委员会的成员按规定可以在研究单位查阅您的个人资料。这项研究结果发表时，将不会披露您个人的任何资料。

13. 如果我有问题或困难，该与谁联系？

如果您有与本研究相关的任何问题，请联系空军总医院普通外科顾国利教授。如果您有任何疑问，您有权向我们提出问题（请致电：010-68410099 转 928575，空军总医院伦理委员会）。

## 研究者声明

“我已告知该受试者“Peutz-Jeghers 综合征遗传学研究”的背景、目的、步骤、风险及获益情况，给予他/她足够的时间阅读知情同意书、与他人讨论，并解答了其有关研究的问题；我已告知该受试者当遇到与研究相关的问题时可随时与顾国利教授联系，遇到与自身权利/权益相关问题时随时与空军总医院伦理委员会联系，并提供了准确的联系方式；我已告知该受试者他/她可以退出本研究；我已告知该受试者他/她将得到这份知情同意书的副本，上面包含我和他/她的签名。”

获得知情同意的研究者签名



日期

2015.01.30

## 受试者声明

“我已被告知“Peutz-Jeghers 综合征遗传学研究”的背景、目的、步骤、风险及获益情况。我有足够的时间和机会进行提问，我对问题的答复很满意。我也被告知，当我有问题、想反映困难、顾虑、对研究有建议，或想进一步获得信息，或为研究提供帮助时，应当与谁联系。我已经阅读这份知情同意书，并且同意参加本研究。我知道我可以在研究期间任何时候无需任何理由退出本研究。我被告知我将得到这份知情同意书的副本，上面包含我和研究者的签名。”

受试者签名



日期

2015.01.30

(当受试者知情同意能力欠缺或不足时，增加或替换以下方式：)

法定代理人签字

日期

与受试者关系

受试者签字（10 岁及以上）

日期