

This study was approved by China Medical University (Ethics Committee of China Medical University [2018]2018-246-2) and written informed consent has been obtained

题目：伦理审查意见/批件		编号：AF-SOP-07-1, 1-01	
中国医科大学附属第一医院医学科学研究伦理委员会			
伦理审查批件			
科伦审[2018] 2018-246-3 号			
项目名称	内分泌与代谢病临床罕见病例		
申办单位/项目来源	自选项目		
CRO	无		
组长单位	中国医科大学附属第一医院		
承担科室	内分泌与代谢病科	主要研究者	滕晓春
审查类别	复审	审查方式	快速审查
审查材料清单			
■ 伦理审查申请表（复审）			
■ 知情同意书 版本：3.0 版本日期 20181123			
1. 伦理委员会对项目的审查决定如下（在□内划×）			
<input checked="" type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 修正后同意 <input type="checkbox"/> 修正后重申 <input type="checkbox"/> 不同意			
2. 经伦理委员会审查，认为项目符合伦理要求，同意在本中心开展此项目。			
3. 该伦理审查批件不作为报送国家食品药品监督管理局药品/器械注册的依据。			
主任(副主任)委员签名：[Signature]			
伦理委员会公章：[Stamp]			
日期：2018.12.27			
在项目实施的过程中，请申请人严格遵守以下条款：			
1. 伦理委员会决定对该项目的跟踪审查频率为 12 月，请按审查频率提前 1 个月提交年度、跟踪审查报告；			
2. 研究过程中若变更主要研究者，及时向伦理委员会提交书面说明；			
3. 对临床研究方案、知情同意书、招募材料等的任何修改，提交研究方案、知情同意书等修正审查申请；			
4. 发生严重不良事件，及时提交严重不良事件报告；紧急报告之后，请尽快提交详细的严重不良事件随访报告；			
5. 当出现任何可能显著影响试验进行、或增加受试者危险的情况时，立即向伦理委员会提交书面报告；			
6. 没有遵从方案开展研究，可能对受试者的权益/健康、以及研究的科学性造成不良影响，提交违背方案审查报告；			
7. 暂停或提前终止临床研究，及时提交项目暂停、终止研究审查报告；			
8. 完成临床研究，提交结题审查报告；			
9. 本伦理审查批件有效期为 1 年，在有效期内未实施开展的，需重新提交伦理委员会审查后再开展研究；			
10. 伦理委员会通讯地址：辽宁省沈阳市和平区南京北街 155 号，邮编：110001，办公电话：024-83282837。			

Informed consent of the proband and members of his family:

Proband: [REDACTED]

版本: 3.0 日期: 20181123

知情同意书

尊敬的 [REDACTED] 先生:

我们邀请您参加名称为“内分泌与代谢病临床罕见病例”的课题研究。本研究将在中国医科大学附属第一医院开展。该研究项目已通过中国医科大学附属第一医院医学伦理委员会的审查。请您在决定是否参加之前,仔细阅读以下内容,以便帮助您了解该项目。如果您有任何疑问请及时提出,您的医生会为您解答。如果您愿意,您也可以和您的亲属、朋友一起讨论,帮助您做出决定。以下是本项目研究的介绍:

一、研究背景

内分泌与代谢性疾病中,糖尿病,甲状腺功能亢进症和甲状腺功能减退症等都是最常见的内分泌与代谢性疾病。但是在内分泌与代谢性疾病中,还有很多疾病属于罕见病,因为发病率很低,对这类疾病的临床诊治经验积累的很少。当首次接诊到这类罕见病例时,可能会由于其临床表现不典型,当与其他疾病存在相似临床表现时,便会造成诊断的困难,患者也可能会接受不适当的治疗造成伤害。

二、研究目的

本研究希望通过对临床工作中遇到的内分泌与代谢病相关的罕见病例进行临床观察,实践总结,为这类罕见疾病的临床诊断和治疗提供借鉴。本临床试验也会对这些罕见病例受试者或健康人群受试者的临床标本进行一些基础实验的研究,包括受试者(先证者)及其家系或者健康筛查人群所患研究疾病相关的基因突变筛查,和相应疾病的实验室指标检测。通过该试验的研究,期待能为这类罕见疾病的诊断和治疗提供新的思路,找到一些潜在的作用和干预靶点。

三、研究内容

1、入选标准

- ①内分泌与代谢病科临床罕见疾病,包括甲状腺相关的罕见疾病,垂体瘤相关的罕见疾病,异位内分泌肿瘤,先天性代谢性疾病等。
- ②临床工作接诊患者,考虑属于以上内分泌与代谢病罕见疾病者。
- ③先证者已确诊是由于基因突变所致的疾病,其家系中其他成员,包括先证者直系亲属和其兄弟姐妹。

2、研究步骤

对临床工作中接诊的怀疑是内分泌与代谢病罕见疾病的先证者进行静脉采血,送检

相应疾病的基因突变筛查。若先证者是由基因突变所致的遗传性疾病,也会对其家系其他成员进行该疾病基因位点的检测。

四、研究中需要您哪些方面的配合

在研究中,您需要接受一次空腹采血,血液标本 5-10ml。常规静脉抽血时可能有针刺不适感,抽血部位可能有瘀青。检查结束后,我们将通知您检查的结果。

在对您进行相应特殊疾病确诊过程中,也需要您配合提供相应的检测标本。如黑尿酸血症者需要您提供尿液,垂体瘤手术者需要您提供病理切片,用于进一步对疾病相关指标进行检测。

五、参加研究可能的受益

1. 研究对受试者本人的受益

若您同意参与本研究,您的医生将为您免费进行相应罕见疾病有关的基因突变筛查,确定是否存在疾病相关的基因突变。基因检测公司对某一疾病相关基因的检测费用大约为 600 元。

您也可能不会从本研究中直接获益,因为对罕见疾病的基因筛查,仅是对疾病相关的常见致病基因位点进行检测,可能筛查结果没有异常,提示您不是由于这些常见基因突变位点所致。但若确诊具体病因,还需进行其他的检测。

2. 研究对社会群体的受益

通过对这些内分泌与代谢病罕见病例的研究,所积累的临床资料,将会为临床医生提供更多关于这类疾病的诊治经验。该研究的最终目的,也是希望能更进一步去探讨疾病的发病病因,寻找治疗和干预的靶点,对这类罕见疾病的防治提供更多的思路。

3. 本试验研究不对参加试验的受试者给予经济补偿及赔偿。

六、自愿参加/退出研究

参加本研究以自愿为原则。您可以拒绝参加或随时退出研究,您不会因此而受到歧视、不公正对待或报复,您的医疗待遇与权益不会受到任何影响。

七、个人信息的保密

您的标本将仅用于检测以上所提及的研究项目,我们对您的检测结果严格保密,课题完成,您的标本将被销毁。在研究过程中,仅研究者和研究者授权的人员能看您的信息。本研究的集合数据可能在医学杂志中发表和/或呈递给世界范围内的权威性学术机构,但不会涉及您的身份和个人隐私。

八、联系方式

您可以在任何时间提出有关本项研究的任何问题。您可以与您的医生取得联系，联系人：滕晓春 联系电话：13704049020。如果您对参加项目有任何的抱怨，请联系伦理委员会（联系电话：024-83282837）。

同 意 声 明

1. 我已认真阅读了上述有关本研究介绍，并且有机会就此研究与医生讨论并提出问题。我提出的所有问题都得到了满意的答复。
 2. 我知道参加研究是自愿的，我确认已有充足的时间对此进行考虑，而且明白：
 - 1) 我已了解参加该试验可能发生的潜在风险及风险发生后的治疗；
 - 2) 我已了解本试验的相关替代治疗方案；
 - 3) 我可以随时向医生咨询更多的信息；
 - 4) 我可以随时退出研究，而不受到歧视和报复，医疗待遇与权益不会受到影响；
- 最后，我决定同意参加本研究，并愿意按研究方案要求，与医生配合完成本研究。

受试者签字：

[REDACTED]

日期：2018.12.10

（如有未成年或限制性行为能力受试者参加，还应由监护人签字）

监护人签字：

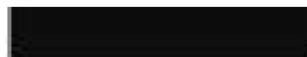
日期：

我已向该受试者充分解释和说明了本研究的目的、操作过程以及受试者参加该项目可能存在的风险和利益，并满意地回答了受试者的所有有关问题。

研究者签名：滕晓春

日期：2018.12.10

Proband's family members



版本：2.0 日期：20181123

知情同意书

受试者家系成员

尊敬的[REDACTED]先生：

我们邀请您参加名称为“内分泌与代谢病临床罕见病例”的课题研究。本研究将在中国医科大学附属第一医院开展。该研究项目已通过中国医科大学附属第一医院医学科学研究伦理委员会的审查。请您在决定是否参加之前，仔细阅读以下内容，以便帮助您了解该项目。如果您有任何疑问请及时提出，您的医生会为您解答。如果您愿意，您也可以和您的亲属、朋友一起讨论，帮助您做出决定。以下是本项目研究的介绍。

一、研究背景

内分泌与代谢性疾病中，糖尿病、甲状腺功能亢进症和甲状腺功能减退症等都是最为常见的内分泌与代谢性疾病。但是在内分泌与代谢性疾病中，还有很多疾病属于罕见病。因为发病率很低，对这类疾病的临床诊治经验积累的很少。当首次接诊到这类罕见病例时，可能会由于其临床表现不典型，当其与其他疾病存在相似临床表现时，便会造成诊断的困难。患者也可能会接受不适当的治疗造成伤害。

二、研究目的

本研究希望通过对临床工作中遇到的内分泌与代谢病相关的罕见病例进行临床观察、实践总结，为这类罕见疾病的临床诊断和治疗提供借鉴。受试者参加“内分泌与代谢病临床罕见病例”研究项目后，确定存在基因突变所致的内分泌与代谢病临床罕见疾病。因为基因突变所致的疾病存在家系遗传的特点，所以本试验研究将对确诊的受试者（先证者）家系中其他成员，包括先证者直系亲属和其兄弟姐妹，进行该疾病基因突变位点的筛查，了解疾病在该家系中的遗传情况。通过该试验研究，期待能为这类遗传性罕见疾病的诊断和治疗提供新的思路，找到一些潜在的作用和干预靶点。

三、研究内容

1. 入选标准

先证者已确诊是由于基因突变所致的内分泌与代谢病科临床罕见疾病，例如甲状腺相关的罕见疾病，垂体瘤相关的罕见疾病，先天性代谢性疾病等。先证者直系亲属和其兄弟姐妹将作为本试验的受试者。

2. 研究步骤

对其家系中其他成员进行与先证者同样的疾病相应基因位点的检测，了解该致病基

因突变在家系中的遗传情况。

四、研究中需要您哪些方面的配合

在研究中,您需要接受一次空腹采血,血液标本 5-10ml。常规静脉抽血时可能有针刺不适感,抽血部位可能有瘀青。检查结束后,我们将通知您检查的结果。

在对您进行特殊疾病确诊过程中,也需要您配合提供相应的检测标本。如黑尿酸血症者需要您提供尿液,将用于进一步对疾病相关指标进行检测。

五、参加研究可能的受益

1. 研究对受试者本人的受益

若您同意参与本研究,您的医生将为您免费进行相应罕见疾病有关的基因突变筛查,确定是否存在疾病相关的基因突变。基因检测公司对某一疾病相关基因的检测费用大约为 600 元。

您也可能不会从本研究中直接获益,因为对罕见疾病的基因筛查,仅是对疾病相关的常见致病基因位点进行检测,可能筛查结果没有异常,提示您不是由于这些常见基因突变位点所致。但若确诊具体病因,还需进行其他的检测。

2. 研究对社会群体的受益

通过对这些内分泌与代谢病罕见病例的研究,所积累的临床资料,将会为临床医生提供更多关于这类疾病的诊治经验。该研究的最终目的,也是希望能更进一步去探讨疾病的发病病因,寻找治疗和干预的靶点,对这类罕见疾病的防治提供更多的思路。

3. 本试验研究不对参加试验的受试者给予经济补偿及赔偿。

六、自愿参加/退出研究

参加本研究以自愿为原则。您可以拒绝参加或随时退出研究,您不会因此而受到歧视、不公正对待或报复,您的医疗待遇与权益不会受到任何影响。

七、个人信息的保密

您的标本将仅用于检测以上所提及的研究项目,我们对您的检测结果严格保密,课题完成,您的标本将被销毁。在研究过程中,仅研究者和研究者授权的人员能看您的信息。本研究的集合数据可能在医学杂志中发表和/或呈递给世界范围内的权威性学术机构,但不会涉及您的身份和个人隐私。

八、联系方式

您可以在任何时间提出有关本项研究的任何问题。您可以与您的医生取得联系,联

系人: 滕晓春 联系电话: 13704049020。如果您对参加项目有任何的抱怨, 请联系伦理委员会 (联系电话: 024-83282837)。

同 意 声 明

1. 我已认真阅读了上述有关本研究的介绍, 而且有机会就此研究与医生讨论并提出问题。我提出的所有问题都得到了满意的答复。
 2. 我知道参加研究是自愿的, 我确认已有充足的时间对此进行考虑, 而且明白:
 - 1) 我已了解参加该试验可能发生的潜在风险及风险发生后的治疗;
 - 2) 我已了解本试验的相关替代治疗方案;
 - 3) 我可以随时向医生咨询更多的信息;
 - 4) 我可以随时退出研究, 而不受到歧视和报复, 医疗待遇与权益不会受到影响;
- 最后, 我决定同意参加本项研究, 并愿意按研究方案要求, 与医生配合完成本研究。

受试者签字:  日期: 2018.12.10

(如有未成年或限制性行为能力受试者参加, 还应由监护人签字)

监护人签字: 日期:

我已向该受试者充分解释和说明了本项研究的目的、操作过程以及受试者参加该项目可能存在的风险和利益, 并满意地回答了受试者的所有有关问题。

研究者签名: 滕晓春 日期: 2018.12.10

系人: 滕晓春 联系电话: 13704049020。如果您对参加项目有任何的抱怨, 请联系伦理委员会 (联系电话: 024-83282837)。

同 意 声 明

1. 我已认真阅读了上述有关本研究的介绍, 而且有机会就此研究与医生讨论并提出问题。我提出的所有问题都得到了满意的答复。
 2. 我知道参加研究是自愿的, 我确认已有充足的时间对此进行考虑, 而且明白:
 - 1) 我已了解参加该试验可能发生的潜在风险及风险发生后的治疗;
 - 2) 我已了解本试验的相关替代治疗方案;
 - 3) 我可以随时向医生咨询更多的信息;
 - 4) 我可以随时退出研究, 而不受到歧视和报复, 医疗待遇与权益不会受到影响;
- 最后, 我决定同意参加本研究, 并愿意按研究方案要求, 与医生配合完成本研究。

受试者签字:

日期: 2018.12.10

(如有未成年或限制性行为能力受试者参加, 还应由监护人签字)

监护人签字:

日期:

我已向该受试者充分解释和说明了本项研究的目的、操作过程以及受试者参加该项目可能存在的风险和利益, 并满意地回答了受试者的所有有关问题。

研究者签名:

滕晓春

日期: 2018.12.10.

联系人: 廖晓春 联系电话: 13704049020。如果您对参加项目有任何的抱怨, 请联系伦理委员会 (联系电话: 024-83282837)。

同 意 声 明

1. 我已认真阅读了上述有关本研究的介绍, 并且有机会就此研究与医生讨论并提出问题。我提出的所有问题都得到了满意的答复。
 2. 我知道参加研究是自愿的, 我确认已有充足的时间对此进行考虑, 而且明白:
 - 1) 我已了解参加该试验可能发生的潜在风险及风险发生后的治疗;
 - 2) 我已了解本试验的相关替代治疗方案;
 - 3) 我可以随时向医生咨询更多的信息;
 - 4) 我可以随时退出研究, 而不受到歧视和报复, 医疗待遇与权益不会受到影响;
- 最后, 我决定同意参加本项研究, 并愿意按研究方案要求, 与医生配合完成本研究。

受试者签字

日期: 2018.12.10

(如有未成年或限制性行为能力受试者参加, 还应由监护人签字)

监护人签字:

日期:

我已向该受试者充分解释和说明了本项研究的目的、操作过程以及受试者参加该项目可能存在的风险和利益, 并满意地回答了受试者的所有有关问题。

研究者签名: 廖晓春

日期: 2018.12.10

系人: 滕晓春 联系电话: 13704049020。如果您对参加项目有任何的抱怨, 请联系伦理委员会 (联系电话: 024-83282837)。

同 意 声 明

1. 我已认真阅读了上述有关本研究的介绍, 并且有机会就此研究与医生讨论并提出问题。我提出的所有问题都得到了满意的答复。
 2. 我知道参加研究是自愿的, 我确认已有充足的时间对此进行考虑, 而且明白:
 - 1) 我已了解参加该试验可能发生的潜在风险及风险发生后的治疗;
 - 2) 我已了解本试验的相关替代治疗方案;
 - 3) 我可以随时向医生咨询更多的信息;
 - 4) 我可以随时退出研究, 而不受到歧视和报复, 医疗待遇与权益不会受到影响;
- 最后, 我决定同意参加本项研究, 并愿意按研究方案要求, 与医生配合完成本研究。

受试者签字: [REDACTED]

日期:

(如有未成年或限制性行为能力受试者参加, 还应由监护人签字)

监护人签字: [REDACTED]

日期: 2018.12.10

我已向该受试者充分解释和说明了本项研究的目的、操作过程以及受试者参加该项目可能存在的风险和利益, 并满意地回答了受试者的所有有关问题。

研究者签名: 滕晓春

日期: 2018.12.10

系人: 滕晓春 联系电话: 13704049020。如果您对参加项目有任何的抱怨, 请联系伦理委员会 (联系电话: 024-83282837)。

同 意 声 明

1. 我已认真阅读了上述有关本研究的介绍, 并且有机会就此研究与医生讨论并提出问题。我提出的所有问题都得到了满意的答复。
 2. 我知道参加研究是自愿的, 我确认已有充足的时间对此进行考虑, 而且明白:
 - 1) 我已了解参加该试验可能发生的潜在风险及风险发生后的治疗;
 - 2) 我已了解本试验的相关替代治疗方案;
 - 3) 我可以随时向医生咨询更多的信息;
 - 4) 我可以随时退出研究, 而不受到歧视和报复, 医疗待遇与权益不会受到影响;
- 最后, 我决定同意参加本项研究, 并愿意按研究方案要求, 与医生配合完成本研究。

受试者签字: [REDACTED] 日期: 2018.12.10
(如有未成年或限制性行为能力受试者参加, 还应由监护人签字)
监护人签字: 日期:

我已向该受试者充分解释和说明了本项研究的目的、操作过程以及受试者参加该项目可能存在的风险和利益, 并满意地回答了受试者的所有有关问题。

研究者签名: 滕晓春 日期: 2018.12.10

The informed consent of 117 screening subjects was not fully uploaded. It can be provided at any time if necessary.



版本: 3.0 日期: 20181123

知情同意书

尊敬的[REDACTED]先生:

我们邀请您参加名称为“内分泌与代谢病临床罕见病例”的课题研究。本研究将在中国医科大学附属第一医院开展。该研究项目已通过中国医科大学附属第一医院医学科学研究伦理委员会的审查。请您在决定是否参加之前,仔细阅读以下内容,以便帮助您了解该项目。如果您有任何疑问请及时提出,您的医生会为您解答。如果您愿意,您也可以和您的亲属、朋友一起讨论,帮助您做出决定。以下是本项目研究的介绍:

一、研究背景

内分泌与代谢性疾病中,糖尿病,甲状腺功能亢进症和甲状腺功能减退症等都是最为常见的内分泌与代谢性疾病。但是在内分泌与代谢性疾病中,还有很多疾病属于罕见病,因为发病率很低,对这类疾病的临床诊治经验积累的很少。当首次接诊到这类罕见病例时,可能会由于其临床表现不典型,当与其他疾病存在相似临床表现时,便会造成诊断的困难,患者也可能会接受不适当的治疗造成伤害。

二、研究目的

本研究希望通过对临床工作中遇到的内分泌与代谢病相关的罕见病例进行临床观察,实践总结,为这类罕见疾病的临床诊断和治疗提供借鉴。本临床试验也会对这些罕见病例受试者或健康人群受试者的临床标本进行一些基础实验的研究,包括受试者(先证者)及其家系或者健康筛查人群所患研究疾病相关的基因突变筛查,和相应疾病的实验室指标检测。通过该试验的研究,期待能为这类罕见疾病的诊断和治疗提供新的思路,找到一些潜在的作用和干预靶点。

三、研究内容

1、入选标准

- ①内分泌与代谢病科临床罕见疾病,包括甲状腺相关的罕见疾病,垂体瘤相关的罕见疾病,异位内分泌肿瘤,先天性代谢性疾病等。
- ②临床工作接诊患者,考虑属于以上内分泌与代谢病罕见疾病者。
- ③先证者已确诊是由于基因突变所致的疾病,其家系中其他成员,包括先证者直系亲属和其兄弟姐妹。

2、研究步骤

对临床工作中接诊的怀疑是内分泌与代谢病罕见疾病的先证者进行静脉采血,送检

相应疾病的基因突变筛查。若先证者是由基因突变所致的遗传性疾病,也会对其家系其他成员进行该疾病基因位点的检测。

四、研究中需要您哪些方面的配合

在研究中,您需要接受一次空腹采血,血液标本 5-10ml。常规静脉抽血时可能有针刺不适感,抽血部位可能有瘀青。检查结束后,我们将通知您检查的结果。

在对您进行相应特殊疾病确诊过程中,也需要您配合提供相应的检测标本。如血尿酸血症者需要您提供尿液,垂体瘤手术者需要您提供病理切片,用于进一步对疾病相关指标进行检测。

五、参加研究可能的受益

1. 研究对受试者本人的受益

若您同意参与本研究,您的医生将为您免费进行相应罕见疾病有关的基因突变筛查,确定是否存在疾病相关的基因突变。基因检测公司对某一疾病相关基因的检测费用大约为 600 元。

您也可能不会从本研究中直接获益,因为对罕见疾病的基因筛查,仅是对疾病相关的常见致病基因位点进行检测,可能筛查结果没有异常,提示您不是由于这些常见基因突变位点所致。但若要确诊具体病因,还需进行其他的检测。

2. 研究对社会群体的受益

通过对这些内分泌与代谢病罕见病例的研究,所积累的临床资料,将会为临床医生提供更多关于这类疾病的诊治经验。该研究的最终目的,也是希望能更进一步去探讨疾病的发病病因,寻找治疗和干预的靶点,对这类罕见疾病的防治提供更多的思路。

3. 本试验研究不对参加试验的受试者给予经济补偿及赔偿。

六、自愿参加/退出研究

参加本研究以自愿为原则。您可以拒绝参加或随时退出研究,您不会因此而受到歧视、不公正对待或报复,您的医疗待遇与权益不会受到任何影响。

七、个人信息的保密

您的标本将仅用于检测以上所提及的研究项目,我们对您的检测结果严格保密,课题完成,您的标本将被销毁。在研究过程中,仅研究者和研究者授权的人员能看您的信息。本研究的集合数据可能在医学杂志中发表和/或呈递给世界范围内的权威性学术机构,但不会涉及您的身份和个人隐私。

八、联系方式

您可以在任何时间提出有关本项研究的任何问题。您可以与您的医生取得联系, 联系人: 滕晓春 联系电话: 13704049020。如果您对参加项目有任何的抱怨, 请联系伦理委员会 (联系电话: 024-83282837)。

同意声明

1. 我已认真阅读了上述有关本研究的介绍, 而且有机会就此研究与医生讨论并提出问题, 我提出的所有问题都得到了满意的答复。
 2. 我知道参加研究是自愿的, 我确认已有充足的时间对此进行考虑, 而且明白:
 - 1) 我已了解参加该试验可能发生的潜在风险及风险发生后的治疗;
 - 2) 我已了解本试验的相关替代治疗方案;
 - 3) 我可以随时向医生咨询更多的信息;
 - 4) 我可以随时退出研究, 而不受到歧视和报复, 医疗待遇与权益不会受到影响;
- 最后, 我决定同意参加本研究, 并愿意按研究方案要求, 与医生配合完成本研究。

受试者签字:

日期: 2018.12.10

(如有未成年或限制性行为能力受试者参加, 还应由监护人签字)

监护人签字:

日期:

我已向该受试者充分解释和说明了本研究的目的、操作过程以及受试者参加该项目可能存在的风险和利益, 并满意地回答了受试者的所有有关问题。

研究者签名: 滕晓春

日期: 2018.12.10