

SRY 阴性的 46,XX 睾丸型/卵睾丸型性别分化异常患儿的临床和遗传学特征：基于全球多中心的一项研究

知情同意书（<8 岁的未成年人版）

1、邀请我参加的是什么？

邀请你参加的是一项临床研究，通过做临床研究，可以让我们了解一些事情。傅君芬医生和其他一些人组成一个团队，通过做临床研究，想要查明你/你的兄弟姐妹的外周血里是否含有一种变异，这个变异可以引起性腺发育的异常。

2、本项研究的研究背景和研究目的是什么？

性别分化异常是一种性别发育过程中基因遗传引起性别模糊或者矛盾的疾病。本研究的对象主要表型为染色体为 46,XX，但是性腺和外生殖器出现男性表型的一类。

利用这些患者作为一个起点，我们希望能够追踪到 SRY(-) 46,XX T/OT DSD 这种性别分化异常及其他类型性别分化异常的遗传过程，直至找出原因。识别这些利害攸关的基因和机制，可使我们能够精确地找到准确的诊断方法，发展基因检测，并为这种疾病患者提供更好的治疗方法。如果我们暂时不能治愈性别分化异常患者，那么在孩子生命早期做出诊断，也可使我们能够预测他们在生命后期将如何发展，并提出相应的治疗策略。

3、如果参加研究，需要做些什么？

如果你同意参加本研究，首先请你在这份文件的恰当位置打钩，你的父亲或母亲（父母）会在另一份文件上签字。你参加研究，是需要你和你的父母都同意的。

研究开始时，研究医生会给你抽血查基因。检查结果出来后，确定你可以参加这个研究了，研究医生会和你约下次来医院的时间以及这段时间需要做的事情。从参加到研究结束，大约需要 2 小时。

试验过程中还可能会遇到这样的情况：

抽血：医生或护士会用针来抽你（胳膊）的血。可能会有点疼。你的胳膊可能会出现红点或青肿。



记得告诉你的父母和医生你在研究中的感受，尤其当你感到难受、害怕的时候。如果你想知道更多你可能出现的不太好的感受，你可以问医生和你的爸爸妈妈。

4、参与本研究会对我有帮助吗？

您的家庭能从本项研究中获得多项收益，包括：（1）获得一次免费的 DSD 多学科专家免费会诊机会；（2）获得免费的家系遗传检测机会（trio-WGS、RNA-seq）并有可能获得致病基因的详细结果（但不会提供正式检测报告）；（3）获得长期的对疾病了解和咨询的线上机会。并且研究的相关信息将有助于获得关于性别分化异常的重要信息，给未来遭受同样痛苦的患者带来益处。

5、参与本项研究是自愿的吗？

是不是要参加这个研究由你决定。不管你选择参加还是不参加，没有人会生气。如果你不愿意，你可以不参与本研究。如果你现在同意参加本研究，之后又不想参加，你仍然可以停止参与本研究。即使你不想参加这个研究，你的医生仍会照顾你。

不，我不想参与本研究。

是，我想参与本研究。

受试者姓名：_____

父母亲/法定监护人签名：_____

签字时间：_____年 月 日 时
分

研究者声明：

1. 我已经在参与者理解的最大限度内解释了关于本研究的各个方面。
2. 我已经回答了本研究受试者的所有问题。
3. 我相信受试者的决定出于自愿。
4. 研究期间，如果受试者对于某些单纯以研究为目的的行动持有任何（身体或情感方面的）异议，研究医生和工作人员都会尊重其意愿。

研究者姓名：_____

研究者签名：_____

签字时间：_____年 月 日 时
分
