

## **SR Y 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）**

我们邀请你参加的是一项临床研究，研究的名称是：**SR Y 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**，做这个临床研究是为了查明一些事情。下面会介绍下这个研究，待你充分了解后再决定是否要参加。如果你对下面的内容有疑问或不懂的地方，可以问你的研究医生，研究医生会给你仔细的讲解，直到你理解为止。

#### **1、 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。

利用这些孩子及其他家庭成员作为一个起点，我们希望能够追踪到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。

#### **2、 参加研究之前需要做什么？**

如果你同意参加本研究，在研究活动开始之前，研究医生会请你在这份同意书上签字。你的父亲或母亲（父母）会在另一份同意书上签字。如果你参加研究，你和你的父母（或法定监护人）都必须同意。你可以和你的母亲或父亲谈话，并了解医生提供给他们们的信息。如果研究过程中知情同意书做了一些修改，产生了新版本的知情同意书，也将要求你再次签署知情同意书。

#### **3、 如果我参加研究会发生什么？**

本研究将在浙江大学医学院附属儿童医院 1 家单位进行招募，拟招募 21 例患儿。您在入院当天即可参加并完成本研究。分析的数据将于国际多中心患儿的数据一起进行分析。

签署本知情同意书之后，首先进行筛选，通过询问病史及体格检查，筛选的目的是为了查明您是否符合参加本研究的各项要求。结束后，研究医生将会确定您是否适合继续参加研究。如果您不能参加研究，研究医生也会向您解释原因。

#### **4、 研究中会有让我感到难受、害怕或不适的事情吗？**

试验过程中还可能会遇到这样的情况：

- 医生或护士问的问题可能会使你感到疲倦或者尴尬。
- 抽取血样时，针头会插进你的胳膊，这时你会感到疼痛。
- 你的胳膊上可能会出现红斑或青肿，或者感到酸痛。
- 你的胳膊上进针的地方可能发生感染。

你可能还会有其他感觉，参与研究的过程中，你感到不适时，必须告知你的父母或医生，你或你的父母可在任何时候给医生打电话。

#### **5、 参与研究会对我有帮助吗？**

您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。

## 6、我必须参与这个研究吗？

是否参加这个研究由你决定。如果你选择不参加本研究，没有人会责怪你。如果你不同意，你的医生或父母也不能强制你参与研究。如果你现在同意，之后改变了主意，你可以随时停止参与研究。任何时候你想退出研究，只要告诉你的医生或者你的父母/法定监护人就可以了。即使你不想参加这个研究，你的医生仍会照顾你。

## 7、参加本项研究，需要支付哪些费用？

参与本项研究不增加额外费用(包括参加我们为您组织的 DSD 多学科会诊、抽血费用和耗材、研究用的血液检测/测序费用均无需患方支付)。

但是如果多学科会诊中额外的检查医生觉得是必须要进行随访的，比如生化激素、影像学、心理学评估等，那包括这些以及开检查所需要的一个便民门诊的挂号费是需要您自费的。

## 8、参加此项研究，会获得一定的补助吗？

参加本研究没有额外增加自费的检查随访，没有额外的补助。

## 9、如果参加此项研究，我的隐私将受到怎样的保护？

我们将在法律允许的范围内，尽一切努力保护你的个人隐私。你的所有研究相关的文件将使用代码来区分，任何有关本项研究结果的公开报告不会披露你的个人信息。

所有数据与隐私信息的关联编码由研究者所在单位（部门）的安全地方保管，保存地点为浙江大学医学院附属儿童医院，研究数据将会保留 10 年。

研究期间，任何与你健康有关的有意义的新进展或新医疗信息，我们将及时联系你和你的父母/监护人，如建议你进行些检查来确定这些新信息等。

## 10、如果我有疑问，我应该联系谁？

你可以随时询问关于本研究的问题，随时给医生打电话，医生将会回答你所有的问题。如果出现了研究相关的损伤，或者你对研究有疑问时，请联系：

医生姓名：杨浩

联系电话：15990016055

如果你对作为研究参与者的权利存在疑问，你可以联系：

伦理委员会名称：浙江大学医学院附属儿童医院医学伦理委员会

地址：浙江省杭州市滨江区滨盛路 3333 号

电话：0571-86670076

---

知情同意签字页

我已阅读并理解本知情同意书中的信息，并有机会提出问题，对所有问题的回答感到满意。我自愿参加本项研究。

我已被告知，我将会收到一份已签署的本文件副本。

受试者姓名：  
\_\_\_\_\_

受试者签名：\_\_\_\_\_ 签字时间：\_\_\_\_\_ 年 月 日 时  
分

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