

Prénom du patient	Nom de famille du patient
Date de naissance du patient (jj/mm/aaaa)	ID de la commande sur le portail GeneDx (le cas échéant)

Aux fins du présent consentement, « je », « mon/ma » et « votre » se réfèrent à moi ou à mon enfant, y compris mon enfant à naître, si mon enfant est la personne pour laquelle le prestataire de soins de santé a ordonné le test.

OBJECTIF DE CE TEST

Le but de ce test est (a) de voir si je suis susceptible de présenter une variante génétique ou un réarrangement chromosomique causant une maladie génétique; ou (b) d'évaluer la probabilité que je développe ou transmette une maladie génétique à l'avenir. Si je connais déjà la ou les variante(s) génétique(s) spécifique(s) ou le réarrangement chromosomique à l'origine de la maladie génétique dans ma famille, j'accepte d'informer le laboratoire de cette information.

QUEL TYPE DE RÉSULTATS DE TEST PUIS-JE ATTENDRE D'UN TEST GÉNÉTIQUE?

- 1) Positif :** Une modification de votre ADN a été trouvée, ce qui est très probablement la cause de vos caractéristiques/symptômes. Il s'agit du résultat de test le plus simple, qui peut être utilisé comme base pour tester d'autres membres de la famille afin de déterminer leurs d'avoir la maladie ou un enfant atteint de la maladie.
- 2) Négatif :** Aucune variante n'a été trouvée pour expliquer vos symptômes. Cela ne signifie pas que n'êtes pas atteint d'une maladie génétique. Il est toujours possible qu'il y existe une variante génétique non détectée par le test qui a été demandé. Votre prestataire de soins de santé ou votre conseiller en génétique peut discuter d'autres tests, maintenant ou plus tard.
- 3) Variante de signification incertaine (VSI) :** Une modification dans un gène a été trouvée. Cependant, nous ne sommes pas sûrs que cette variante soit la cause de vos symptômes/caractéristiques. Des informations supplémentaires sont nécessaires. Nous pouvons suggérer de tester d'autres membres de la famille afin de pouvoir comprendre la signification du résultat du test.
- 4) Résultats inattendus :** Dans de rares cas, ce test, peut révéler une modification génétique importante qui n'est pas directement liée à la raison pour laquelle ce test a été demandé. Par exemple, ce test peut révéler que vous êtes à risque pour une autre maladie génétique dont je n'ai pas connaissance ou il peut indiquer des différences dans le nombre ou le réarrangement des chromosomes sexuels. Nous pouvons divulguer ces informations au prestataire de soins de santé qui a demandé le test si elles sont susceptibles d'affecter les soins médicaux.

Les connaissances médicales et scientifiques étant en constante évolution, de nouvelles informations disponibles peuvent compléter les informations que GeneDx a utilisées pour interpréter mes résultats. Les prestataires de soins peuvent contacter GeneDx à tout moment pour discuter de la classification d'une variante identifiée.

QU'EST-CE QU'UN TEST GÉNÉTIQUE BASÉ SUR LE TRIO/DUO?

Pour certains tests génétiques, l'inclusion d'échantillons des parents biologiques et/ou d'autres parents biologiques avec l'échantillon du patient peut aider à l'interprétation des résultats du test. Ces tests sont souvent appelés « tests en trio » car ils comprennent généralement des échantillons du patient et de ses deux parents.

Les échantillons provenant de parents doivent être soumis avec l'échantillon du patient. Des informations cliniques doivent être fournies pour le patient et tout parent qui soumet un échantillon.

Je comprends que GeneDx utilisera le(s) échantillon(s) d'un membre de la famille lorsque cela sera nécessaire pour l'interprétation des résultats de mon test et que le rapport de mon test peut inclure des informations cliniques et génétiques sur un membre de la famille lorsqu'elles sont pertinentes pour l'interprétation des résultats du test. Je comprends également que les membres de la famille ne recevront pas d'analyse indépendante des données ni de rapport séparé.

RISQUES ET LIMITES DES TESTS GÉNÉTIQUES

- 1) Dans certains cas, les tests peuvent ne pas identifier une variante génétique, même si elle en existe une. Cela peut être dû aux limites des connaissances médicales actuelles ou de la technologie des tests.
- 2) L'interprétation précise des résultats des tests peut nécessiter de connaître les véritables relations biologiques dans une famille. Je comprends que si je n'indique pas avec précision les relations biologiques dans ma famille, cela pourrait entraîner une interprétation incorrecte des résultats du test, des diagnostics incorrects et/ou des résultats de tests non concluants. Si le test génétique révèle que les véritables relations biologiques dans une famille ne sont pas telles que je les ai déclarées, y compris la non-paternité (le père déclaré n'est pas le père biologique) et la consanguinité (les parents sont liés par le sang), j'accepte que ces résultats soient communiqués au prestataire de soins de santé qui a demandé le test.
- 3) Bien que les tests génétiques soient très précis, des résultats inexacts peuvent survenir. Ces raisons incluent, sans s'y limiter, des échantillons mal étiquetés, des rapports inexacts d'informations cliniques/médicales, de rares erreurs techniques ou d'autres raisons.
- 4) Je comprends que ce test peut ne pas détecter tous les risques médicaux à long terme que je pourrais rencontrer. Le résultat de ce test ne garantit pas mon état de santé et il se peut que d'autres tests de diagnostic doivent être effectués.
- 5) J'accepte de fournir un échantillon supplémentaire si l'échantillon initial n'est pas suffisant.

que des tests de diagnostic supplémentaires peuvent encore être nécessaires.

CONFIDENTIALITÉ DU PATIENT ET CONSEIL GÉNÉTIQUE

Il est recommandé que je reçoive un conseil génétique avant et après avoir subi ce test génétique. Je peux trouver un conseiller en génétique dans ma région à l'adresse suivante : www.nsgc.org. Des tests supplémentaires ou des consultations supplémentaires avec un fournisseur de soins de santé peuvent être nécessaires.

Afin de préserver la confidentialité, les résultats des tests ne seront communiqués qu'au prestataire de soins de santé qui les a envoyés, au laboratoire demandeur, à moi-même, à d'autres prestataires de soins de santé impliqués dans mes soins, mon diagnostic et mon traitement, ou à d'autres avec mon consentement ou tel que permis ou requis par la loi. Les lois fédérales interdisent la divulgation non autorisée de ces informations. Vous trouverez de plus amples informations à l'adresse suivante : www.genome.gov/10002077

ÉCHANTILLONS INTERNATIONAUX

Si je réside en dehors des États-Unis, j'atteste qu'en fournissant un échantillon à tester, je ne viole pas sciemment une interdiction d'exportation ou toute autre restriction légale dans le pays de ma résidence.

CONSERVATION DES ÉCHANTILLONS

Une fois les tests terminés, mon échantillon peut être anonymisé et être utilisé à des fins de développement et d'amélioration de tests, de validation interne, d'assurance qualité et de formation. GeneDx ne retournera pas d'échantillons d'ADN à vous ou aux prestataires de soins de santé référents, sauf si des dispositions spécifiques ont été prises au préalable.

Je comprends que les échantillons provenant de résidents de l'État de New York ne seront pas inclus dans les études de recherche anonymisées décrites dans cette autorisation et que GeneDx ne les conservera pas plus de 60 jours après la fin du test, sauf autorisation expresse de ma sélection. L'autorisation est facultative et les tests ne seront pas affectés si je ne coche pas la case de la langue d'autorisation de New York. GeneDx n'effectuera aucun test sur l'échantillon biologique autre que ceux spécifiquement autorisés.

PARTICIPATION AUX BASES DE DONNÉES

Les antécédents médicaux et les informations génétiques anonymisées peuvent aider les prestataires de soins de santé et les scientifiques à comprendre comment les gènes affectent la santé humaine. Le partage de ces informations anonymisées aide les prestataires de soins de santé à mieux soigner leurs patients et les chercheurs à faire de nouvelles découvertes. GeneDx partage ce type d'informations avec les prestataires de soins de santé, les scientifiques, et les bases de données sur la santé. GeneDx ne partagera aucune information d'identification personnelle et remplacera les informations d'identification par un code unique qui ne provient d'aucune information d'identification personnelle. Même avec un code unique, il existe un risque que je puisse être identifié sur la base des informations génétiques et de santé qui sont partagées. GeneDx estime que cela est peu probable, bien que le risque soit plus grand si j'ai déjà partagé mes informations génétiques ou de santé avec des ressources publiques, telles que des sites Web de généalogie.

Prénom du patient	Nom de famille du patient
Date de naissance du patient (jj/mm/aaaa)	ID de la commande sur le portail GeneDx (le cas échéant)

RÉSULTATS SECONDAIRES DU SÉQUENÇAGE DE L'EXOME/GÉNOME

- Applicable uniquement pour les tests de séquençage complet de l'exome et du génome.
- Ne concerne pas les tests Xpanded® ou Slice.

Étant donné que de nombreux gènes et conditions différents sont analysés dans un test de séquençage de l'exome ou du génome, ces tests peuvent révéler des résultats qui ne sont pas directement liés à la raison pour laquelle le test a été demandé. Ces résultats sont appelés « fortuits » ou « secondaires » et peuvent fournir des informations qui n'avaient pas été prévues.

Les résultats secondaires sont des variantes, identifiées par un test de séquençage de l'exome ou du génome, dans des gènes qui ne sont pas liés aux caractéristiques cliniques signalées par l'individu.

L'American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) a recommandé que les résultats secondaires identifiés dans un sous-ensemble spécifique de gènes médicalement exploitables associés à divers troubles héréditaires soient signalés pour tous les proposant subissant un séquençage de l'exome ou du génome. Veuillez-vous référer à la dernière version des recommandations de l'ACMG pour le rapport des résultats secondaires dans le séquençage clinique de l'exome et du génome pour obtenir des détails complets sur les gènes et les troubles génétiques associés. Les résultats secondaires à signaler seront confirmés par une autre méthode de test si nécessaire.

QU'EST-CE QUI SERA DÉCLARÉ POUR LE PATIENT?

Tous les variants pathogènes et probablement pathogènes associées à des génotypes spécifiques identifiés dans les gènes (pour lesquels une couverture minimale de 10X a été obtenue par séquençage de l'exome ou une couverture minimale de 15X a été obtenue par séquençage du génome), tel que recommandé par l'ACMG.

QU'EST-CE QUI SERA DÉCLARÉ POUR LES PARENTS?

La présence ou l'absence de toute résultat secondaire déclaré pour le proposant sera fournie pour tous les parents analysés par un test de séquençage de l'exome ou du génome.

LIMITES

Des variants pathogènes et/ou probablement pathogènes peuvent être présents dans une partie du gène non couverte par ce test et ne sont donc pas signalés. L'absence de résultats secondaires à signaler pour un gène particulier ne signifie pas qu'il n'y a pas de variants pathogènes et/ou probablement pathogènes dans ce gène. Les variants pathogènes et/ou variants pathogènes susceptibles d'être présents chez un parent, mais qui ne sont pas présents dans le proposant, ne seront pas identifiés ou signalés. Seules les modifications au niveau de la séquence seront signalées dans le rapport des résultats secondaires. Les délétions/duplications plus importantes, la méthylation anormale, la répétition en triplet ou d'autres variantes d'expansion, ou d'autres variantes qui ne sont pas systématiquement identifiées par le séquençage clinique de l'exome et du génome ne seront pas déclarées.

ACCORD FINANCIER ET GARANTIE

Pour la facturation de l'assurance, je comprends et autorise GeneDx à facturer mon régime d'assurance maladie en mon nom, à divulguer toute information requise pour la facturation et à être mon représentant désigné aux fins de faire appel de tout refus de prestations. Je cède irrévocablement et j'ordonne que le paiement soit effectué directement à GeneDx.

Je comprends que mes frais remboursables peuvent être différents du montant estimé qui m'a été indiqué par GeneDx dans le cadre d'une enquête sur les prestations. J'accepte d'être financièrement responsable de tous les montants indiqués sur l'explication des prestations émises par mon régime d'assurance-maladie. Si mon assureur m'envoie directement un paiement pour des services rendus par GeneDx en mon nom, j'accepte d'endosser le chèque d'assurance et de le transmettre à GeneDx dans les 30 jours suivant sa réception en tant que paiement pour la réclamation de GeneDx pour les services rendus.

Si je n'ai pas d'assurance maladie, j'accepte de payer le coût total du test génétique qui a été commandé par mon prestataire de soins de santé et qui m'a été facturé par GeneDx. Je comprends et accepte en outre que, si je n'effectue pas le paiement pour les tests génétiques, conformément aux politiques de paiement de GeneDx, mon compte peut être transféré à une agence de recouvrement externe pour non-paiement. J'accepte de payer tous les frais de recouvrement associés, y compris les frais d'avocat. Par ma signature sur le formulaire de demande de test GeneDx ou au bas de ce formulaire, j'accepte la responsabilité financière pleine et entière de tous les tests génétiques commandés par mon prestataire de soins de santé.

MEDICARE

Un préavis de bénéficiaire (ABN) dûment rempli est requis pour les patients de Medicare. Veuillez visiter notre site Web, www.genedx.com/billing pour plus d'informations.

LETTRE DE CONSENTEMENT NUMÉRIQUE DU PATIENT

- Applicable uniquement pour l'assurance commerciale
- L'estimation est fournie par votre compagnie d'assurance maladie et, par conséquent, AUCUNE estimation ne sera envoyée pour toute commande passée auprès de régimes d'assurance fédéraux ou de régimes d'assurance financés par l'État (par exemple, Medicare, Medicaid, Tricare, etc.), facture institutionnelle ou facture patient (paiement automatique).

Pour vous fournir une estimation des dépenses personnelles liées à votre test, GeneDx vous enverra un e-courriel et/ou un SMS contenant le lien permettant d'accéder à votre lettre numérique personnalisée au patient. Afin d'envoyer ces informations, nous avons besoin de votre consentement et de votre accord sur les éléments suivants :

- 1) GeneDx peut utiliser votre adresse courriel ou votre numéro de téléphone portable uniquement dans le but d'envoyer par GeneDx votre obligation financière estimée. Des frais de transmission de données par SMS peuvent s'appliquer. GeneDx n'est pas responsable des messages non livrés en raison d'informations de contact incorrectes ou illisibles.
- 2) GeneDx vous enverra un courriel et/ou un SMS contenant un lien permettant de consulter votre lettre personnalisée au patient qui comprend l'estimation de votre participation financière au test. Le lien est sensible au temps et ne sera disponible que pendant 72 heures à compter de l'envoi du message. Afin de consulter l'estimation, vous devez cliquer sur le lien contenu dans le message.
- 3) Si vous ne prenez aucune mesure, GeneDx supposera que vous acceptez de procéder au test et facturera votre assurance maladie. Vous pouvez approuver le test avec une assurance, passer en mode de paiement automatique ou annuler le test via le lien dans un délai de 72 heures. Si GeneDx reçoit votre (vos) échantillon(s) et que la mode de facturation n'a pas été modifiée, ou que le test n'a pas été annulé, nous procéderons au test tel qu'il a été commandé, et vous serez responsable de tous les frais engagés pour la réalisation du/des test(s).

J'ai lu, ou me suis fait lire, toutes les déclarations ci-dessus et je comprends les informations concernant les tests de génétique moléculaire. J'ai eu l'occasion de poser des questions sur les tests, la procédure, les risques et les alternatives. En signant ce formulaire, j'autorise GeneDx à effectuer les tests génétiques commandés. Je comprends que, pour les tests qui évaluent les données de plusieurs membres de la famille simultanément, les résultats des tests de ces membres de la famille peuvent être inclus dans un seul rapport complet qui sera mis à la disposition de toutes les personnes testées et de leurs prestataires de soins de santé. Plus d'informations, y compris l'avis sur les politiques de confidentialité de GeneDx, sont disponibles sur le site Web de GeneDx à l'adresse : www.genedx.com.

- En cochant cette case, je confirme que je suis un résident de l'État de New York et j'autorise GeneDx à conserver tout échantillon restant plus de 60 jours après la fin du test, et à l'utiliser comme échantillon anonymisé pour le développement et l'amélioration du test, la validation interne, l'assurance qualité et la formation. Sinon, la loi de New York exige que GeneDx détruise mon échantillon après 60 jours, et il ne peut pas être utilisé pour des études de développement de tests.
- Cochez cette case si vous ne souhaitez pas être contacté pour des études de recherche.
- Cochez cette case si vous ne souhaitez pas recevoir les résultats secondaires de l'ACMG (tests de séquençage complet de l'exome et de séquençage du génome UNIQUEMENT ; pas pour les tests Xpanded® ou Slice).

Signature du patient/tuteur légal (obligatoire)		Date
Signature du parent A/tuteur légal	Lien de parenté du parent A avec le patient	Date
Signature du parent B/tuteur légal	Lien de parenté du parent A avec le patient	Date
FACULTATIF ET UNIQUEMENT POUR L'ASSURANCE MALADIE COMMERCIALE: En saisissant mes coordonnées préférées ci-dessous, j'autorise GeneDx à m'envoyer un courriel et/ou un SMS contenant un lien pour accéder à ma lettre numérique personnalisée au patient. Des tarifs de données peuvent s'appliquer.		
Numéro de portable*	Courriel	

*Les coordonnées fournies doivent être celles de la personne autorisant le test génétique.