

N° de compte Nom du compte

Prénom

Nom de famille

Date de naissance (mm/jj/aaaa)

Je comprends que mon fournisseur de soins de santé a commandé le test génétique suivant pour {moi/mon enfant} : _____.

Renseignements généraux concernant les tests génétiques

Qu'est-ce qu'un test génétique?

L'ADN est le matériel qui fournit les instructions relatives à la croissance et au développement de notre corps. Les gènes sont des séquences d'ADN spécifiques, qui se trouvent sur les chromosomes. L'ADN dans un gène contient des instructions pour fabriquer les protéines, qui déterminent des choses telles que la croissance et le métabolisme, ainsi que des traits tels que la couleur des yeux et le type sanguin. Les troubles génétiques sont causés par des modifications néfastes dans l'ADN ou des modifications dans la structure ou le nombre de chromosomes. Les tests génétiques sont des tests de laboratoire qui tentent d'identifier ces modifications néfastes dans les chromosomes ou dans l'ADN. Un test génétique peut être un test diagnostique, utilisé pour identifier ou exclure une affection génétique spécifique. Les tests de dépistage génétique sont utilisés pour évaluer la probabilité qu'une personne développe une maladie génétique, ou qu'elle engendre un enfant atteint d'une telle maladie. Les tests de dépistage génétique n'ont pas typiquement une valeur diagnostique, et les résultats peuvent nécessiter des tests diagnostiques additionnels.

L'objectif de ce test est d'établir si moi, ou mon enfant, présentons une mutation génétique ou un réarrangement chromosomique occasionnant un trouble génétique, ou encore de déterminer si moi ou mon enfant pourrions développer ou transmettre un trouble génétique plus tard. Aux fins de ce consentement, « mon enfant » peut aussi faire référence à mon enfant à naître.

Mon fournisseur de soins de santé peut me renseigner plus à fond sur le test particulier qui a été commandé ou encore, je peux visiter le site Web de GeneDx, www.genedx.com pour en savoir plus. Ces renseignements incluent les types particuliers de troubles génétiques pouvant être identifiés à l'aide du test génétique, la probabilité d'un résultat positif ainsi que les limitations du test génétique.

Si {moi/mon enfant} connaissons déjà le(s) mutation(s) génétique(s) ou le réarrangement chromosomique spécifique(s) occasionnant le trouble génétique dans ma famille, j'en informerai le laboratoire.

Que pourrait m'apprendre ce test génétique?

Les énoncés suivants décrivent les éventuels résultats du test :

1) Positif : Un résultat positif indique qu'une mutation génétique a été identifiée, expliquant la cause du trouble génétique dont {moi/mon enfant} sommes atteints, ou indiquant que {moi/mon enfant} présentons un risque accru de développer un tel trouble plus tard. Il est possible d'obtenir un résultat positif au test pour plus d'une mutation génétique.

2) Négatif : Un résultat négatif indique que le test n'a décelé aucune mutation génétique causant une maladie. Cela ne garantit aucunement que {moi/mon enfant} seront en santé ou à l'abri de tout trouble génétique ou de toute affection médicale. Si le résultat du test effectué auprès de {moi/mon enfant} est négatif pour une mutation dont on sait qu'elle cause le trouble génétique chez d'autres membres de {ma famille/celle de mon enfant}, ce résultat exclut un diagnostic du même trouble génétique provenant de cette modification spécifique chez {moi/mon enfant}.

3) Mutation d'importance incertaine (Variant of Uncertain Significance, VUS)/non concluante : La découverte d'une mutation d'importance incertaine indique qu'une modification génétique a été détectée, mais qu'on ne sait pas actuellement si cette modification est associée à un trouble génétique, maintenant ou à l'avenir. Une mutation d'importance incertaine ne signifie pas la même chose qu'un résultat positif et ne précise pas si {moi/mon enfant} présentons un risque accru de développer un trouble génétique. La modification pourrait s'avérer une mutation génétique normale ou pouvant causer une maladie. D'autres analyses pourraient s'avérer nécessaires, incluant des tests réalisés auprès des deux parents ou d'autres membres de la famille. Des dossiers médicaux détaillés ou des renseignements concernant les autres membres de la famille pourraient aussi être requis pour aider à préciser les résultats.

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 le test a été commandé. À titre d'exemple, ce test peut m'informer du risque d'une autre affection génétique dont {moi/mon enfant} ne sommes pas au courant, ou il peut indiquer des différences dans le nombre ou le réarrangement des chromosomes sexuels. Ce renseignement peut être divulgué au fournisseur de soins de santé qui a commandé le test, s'il est susceptible d'avoir des répercussions sur les soins médicaux.

L'interprétation du résultat s'appuie sur les renseignements actuellement disponibles dans la littérature médicale et les bases de données de recherche et scientifiques. Étant donné que la littérature et les connaissances médicales et scientifiques sont en constante évolution, de nouveaux renseignements disponibles à l'avenir peuvent venir remplacer ou s'ajouter aux renseignements utilisés par GeneDx pour l'interprétation de {mes résultats/ceux de mon enfant}. Les fournisseurs de soins de santé peuvent communiquer avec GeneDx en tout temps pour discuter la classification d'une mutation identifiée. De plus, moi ou {mes fournisseurs de soins de santé/ceux de mon enfant} pouvons consulter les ressources publiques disponibles, utilisées par la communauté médicale, comme ClinVar (www.clinvar.com) pour trouver de l'information à jour concernant l'interprétation clinique de ma ou mes mutations/de celle ou celles de mon enfant.

Pour les tests qui évaluent en même temps des données provenant de plusieurs membres de la famille, de mon (ma) conjoint(e) ou partenaire, les résultats peuvent être regroupés dans un rapport unique et complet.

Quels sont les risques et limitations associés à ce test génétique?

- Les tests génétiques constituent un volet important du processus de diagnostic. Toutefois, les tests génétiques ne peuvent pas toujours fournir une réponse irréfutable. Dans certains cas, il est possible qu'un test n'identifie pas une mutation génétique, bien qu'elle existe. Ceci peut être attribuable aux limitations des connaissances médicales actuelles ou de la technologie utilisée pour les tests.
- Une interprétation juste des résultats du test peut nécessiter la connaissance des véritables liens biologiques au sein d'une famille. Le fait de ne pas rapporter fidèlement les liens biologiques au sein de {ma famille/celle de mon enfant} peut donner lieu à une interprétation erronée des résultats, à des diagnostics inexacts et/ou à des résultats de test non concluants. Dans certains cas, les tests génétiques peuvent révéler que les véritables liens biologiques au sein d'une famille ne correspondent pas à ceux qui ont été indiqués. Notamment une non-paternité (le père déclaré d'un individu n'est pas le père biologique) et une consanguinité (les parents d'un individu sont apparentés par le sang). Il pourrait s'avérer nécessaire de divulguer ces découvertes au fournisseur de soins de santé qui a commandé le test.
- Les tests génétiques sont extrêmement précis. Il arrive, quoique rarement, que des résultats inexacts soient obtenus, et ce, pour différentes raisons. Ces raisons incluent, mais sans s'y limiter : des échantillons mal étiquetés, une divulgation inexacte des renseignements cliniques/médicaux, de rares erreurs techniques ou des circonstances inhabituelles comme une greffe de moelle osseuse, ou encore la présence d'une ou de plusieurs modifications dans un pourcentage tellement infime de cellules que ces modifications ne peuvent pas être détectées par le test (mosaïcisme).
- Ce test n'a pas la capacité de détecter tous les risques médicaux à long terme que {moi/mon enfant} pourrions présenter. Le résultat de ce test ne garantit aucunement ma santé ou celle de mon enfant/fœtus. Il peut être nécessaire de réaliser encore d'autres tests diagnostiques, particulièrement quand seulement un test de dépistage génétique a été effectué auparavant.
- Un échantillon supplémentaire peut parfois s'avérer nécessaire, si l'échantillon initial n'est pas approprié.

Confidentialité du patient et conseils génétiques

Il est recommandé que je reçoive des conseils génétiques avant et après la réalisation de ce test. Je peux trouver un conseiller génétique dans ma région en consultant le site Web suivant : www.nsgc.org. Il est possible que je doive me prêter à d'autres tests ou à des consultations supplémentaires avec un fournisseur de soins de santé.

Afin de préserver la confidentialité, les résultats du test seront seulement divulgués au fournisseur de soins de santé orienteur, au laboratoire qui l'a commandé, à moi, à d'autres fournisseurs de soins de santé participant à {mon diagnostic et traitement/ceux de mon enfant}, ou à d'autres individus, conformément à la loi. Le gouvernement fédéral des États-Unis a adopté plusieurs lois interdisant la discrimination basée sur les résultats des tests génétiques par les compagnies d'assurance médicale et les employeurs. De plus, ces lois interdisent la divulgation non autorisée de cette information. Pour de plus amples renseignements, je comprends que je peux visiter le site www.genome.gov/10002077.

N° de compte Nom du compte

Prénom

Nom de famille

Date de naissance (mm/jj/aaaa)

Échantillons internationaux

Si {moi/mon enfant} réside(s) à l'extérieur des États-Unis, je confirme qu'en fournissant un échantillon pour le test, je ne contreviens consciemment à aucune interdiction d'exportation ou à toute autre restriction légale en vigueur dans {mon pays de résidence/celui de mon enfant}.

Conservation de l'échantillon

Une fois le test terminé, l'échantillon fourni anonymisé peut être utilisé pour le développement et l'amélioration des tests, la validation interne, l'assurance de la qualité, et aux fins de formation. Les échantillons d'ADN ne sont pas retournés aux individus ou aux fournisseurs de soins de santé orienteurs, à moins que des arrangements préalables spécifiques n'aient été prévus.

Je comprends que les échantillons provenant des résidents de l'État de New York ne seront pas inclus dans les études de recherche anonymisées décrites dans la présente autorisation et ne seront pas conservés pendant plus de 60 jours suivant la fin du test, sauf explicitement autorisé par ma sélection ci-dessous. L'autorisation est facultative et le test ne sera pas affecté par mon refus de cocher la case du libellé d'autorisation spécifique à l'État de New York.

Participation à la base de données

Les antécédents médicaux et les données génétiques anonymisées peuvent aider les fournisseurs de soins de santé et les scientifiques à comprendre comment les gènes affectent la santé humaine. Bien que {moi/mon enfant} puissions ne pas en bénéficier personnellement, le fait de partager cette information aide les fournisseurs de soins de santé à offrir de meilleurs soins à leurs patients, et les chercheurs à faire des découvertes. GeneDx partage ce type d'information avec les fournisseurs de soins de santé, les scientifiques et les bases de données sur les soins de santé.

Aucun renseignement personnel permettant une identification ne sera partagé, de tels renseignements seront remplacés par un code unique.

Bien que seul un code soit utilisé pour la transmission aux bases de données, il existe un risque que {moi/mon enfant} puissions être identifiés sur la base des informations génétiques et de santé partagées. GeneDx estime que c'est improbable, bien que ce risque soit plus important si j'ai déjà partagé des informations génétiques ou de santé concernant {moi-même/mon enfant} avec des ressources publiques, tels que des sites Web de généalogies.

Possibilité d'être recontacté(e) pour la participation à une recherche

À part ce qui est mentionné ci-dessus, GeneDx peut collaborer avec des scientifiques, des chercheurs et des entreprises qui développent des médicaments, afin de faire avancer les connaissances sur les maladies génétiques et de développer de nouveaux traitements. S'il y a des occasions de participer à une recherche pertinente au trouble existant dans {ma famille/la famille de mon enfant} et si j'ai consenti à être recontacté(e), GeneDx peut permettre que mon fournisseur de soins de santé soit recontacté aux fins de recherche, comme pour le développement d'un nouveau test, le développement d'un médicament ou d'autres modalités de traitement. Dans certaines situations, par exemple si mon fournisseur de soins de santé n'est pas disponible, il se peut que je sois contacté(e) directement.

Toute recherche qui donne lieu à des percées médicales, notamment de nouveaux produits, tests ou découvertes, est susceptible de présenter une valeur commerciale et d'être conçue et détenue par GeneDx ou les chercheurs qui y collaborent. Si tout individu ou toute société tire un avantage financier découlant de ces études, {je/mon enfant} ou {mes héritiers/ceux de mon enfant} n'aurons droit à aucune compensation.

Découvertes secondaires lors du séquençage de l'exome entier et retrait

Étant donné qu'un grand nombre d'affections et de gènes différents sont analysés dans le cadre des tests XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal et XomeDxXpress, ces tests pourraient donner lieu à certaines découvertes qui ne sont pas directement liées à la raison pour laquelle le séquençage de l'exome entier (whole exome sequencing, WES) a été commandé. De telles découvertes sont dites « fortuites » ou « secondaires » et peuvent fournir des renseignements qui n'étaient pas prévus.

Les découvertes secondaires sont des mutations, identifiées par les tests XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal et XomeDxXpress, dans des gènes qui ne sont pas liés aux caractéristiques cliniques indiquées de la personne.

L'American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) a recommandé que les découvertes secondaires identifiées dans un sous-ensemble spécifique de gènes susceptibles de donner lieu à une intervention médicale, associés à divers troubles héréditaires, soient déclarées pour tous les proposant chez qui un séquençage de l'exome entier est effectué. Veuillez vous reporter à la dernière version des [recommandations de l'ACMG relatives à la déclaration des découvertes secondaires lors de la production d'un rapport pour le séquençage clinique de l'exome et du génome](#) afin d'obtenir des renseignements détaillés sur les gènes et les troubles génétiques qui y sont associés. Les découvertes secondaires à déclarer seront confirmées au moyen d'une méthode d'analyse différente.

Ce qui sera déclaré pour le proposant

- Toutes les mutations pathogènes connues et/ou anticipées qui sont identifiées dans les exons codants des gènes (pour lesquels une couverture d'au moins 10X a été atteinte par le test XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal ou XomeDxXpress), tel que recommandé par l'ACMG.

Ce qui sera déclaré pour les membres de la famille (chez qui un test XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal ou XomeDxXpress est effectué)

- La présence ou l'absence de découvertes secondaires déclarées pour le proposant sera communiquée à tous les membres de la famille chez qui un test XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal ou XomeDxXpress est effectué.

Limitations

- Des mutations pathogènes peuvent être présentes dans une portion du gène non couverte par ce test et ne seront donc pas déclarées.
L'absence de découvertes secondaires à déclarer dans un gène particulier ne signifie pas qu'il n'existe aucune mutation pathogène dans ce gène.
- Les mutations pathogènes qui peuvent être présentes chez un membre de la famille, mais pas chez le proposant, ne seront ni identifiées, ni déclarées.
- Seuls les changements au niveau de la séquence seront inclus dans le rapport des découvertes secondaires. Les délétions ou les duplications plus grandes, la méthylation anormale, les triplets répétés ou autres mutations par expansion, ou les triplets mutations qui ne sont pas systématiquement identifiées par le séquençage de l'exome entier ne seront pas déclarées.

Consentement du patient (signer ici ou à la page 1 du formulaire de demande de test)

J'ai lu le document de consentement éclairé et j'autorise GeneDx à effectuer le test génétique de la manière décrite. J'autorise aussi l'utilisation de mon échantillon et de mes renseignements cliniques dans le cadre d'études anonymisées chez GeneDx en vue d'améliorer les tests génétiques et aux fins de publication, le cas échéant. Mon nom ou d'autres renseignements personnels permettant de m'identifier ne seront pas utilisés dans le cadre de toute étude ou publication et ne seront pas reliés aux résultats de toute étude ou publication. J'autorise aussi GeneDx à m'informer ou à informer mon fournisseur de soins de santé à l'avenir des occasions de participer à des projets de recherche, incluant des traitements pour l'affection qui touche ma famille.

- Cochez cette case si vous ne souhaitez pas être contacté(e) pour des études de recherche.
- Cochez cette case si vous ne souhaitez pas qu'on vous communique les découvertes secondaires.
- Cochez cette case si vous êtes un(e) résident(e) de l'État de New York et que vous autorisez GeneDx à conserver tout échantillon restant pendant plus de 60 jours suivant la fin des tests.

Signature du patient/tuteur

Date (jj/mm/aaaa)

Si je souhaite changer mes décisions ou si j'ai des questions, je comprends que je peux communiquer avec le laboratoire en adressant un courriel à genedx@genedx.com ou en téléphonant au +1-301-519-2100 ou encore, si j'habite aux États-Unis, en composant le numéro sans frais +1-888-729-1206.