

Numéro de compte	Nom du compte	
Prénom	Nom de famille	Date de naissance

## Renseignements généraux concernant les tests génétiques

### Qu'est-ce qu'un test génétique?

L'ADN fournit les instructions relatives à la croissance et au développement de notre corps. Les gènes sont des séquences d'ADN différentes, 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 certaines modifications dans l'ADN qui touchent la structure des chromosomes ou leur nombre. Les tests génétiques sont des tests de laboratoire qui tentent d'identifier ces modifications 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 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.

Si moi ou mon enfant connaissons déjà la ou les mutations génétiques ou le réarrangement chromosomique spécifiques 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 ou mon enfant sommes atteints, ou indiquant que moi ou 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 ou mon enfant serons en santé ou à l'abri de tout trouble génétique ou de toute affection médicale. Si le résultat du test effectué auprès de moi ou mon enfant est négatif pour une mutation dont on sait qu'elle cause le trouble génétique chez d'autres membres de ma famille ou de celle de mon enfant, ce résultat exclut un diagnostic du même trouble génétique provenant de cette modification spécifique chez moi ou 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 ou 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 parents ou d'autres membres de la famille. Des dossiers médicaux détaillés ou des renseignements d'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 ou 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 ou de 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 et mes fournisseurs de soins de santé ou ceux de mon enfant pouvons consulter les ressources publiques disponibles, utilisées par la communauté médicale, comme ClinVar ([www.clinvar.com](http://www.clinvar.com)) pour trouver de l'information à jour concernant l'interprétation clinique de ma ou mes mutations et 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 définitive. 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 ou de 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. Ceci inclut 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 ou 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 génétique. Je peux trouver un conseiller génétique dans ma région en consultant le site Web suivant : [www.nsgc.org](http://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 ou à 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](http://www.genome.gov/10002077).

### Échantillons internationaux

Si moi ou mon enfant résidons 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 ou celui de mon enfant.

**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](http://www.genedx.com) pour en savoir plus. Ces renseignements incluent les listes complètes des gènes, les types particuliers de troubles génétiques pouvant être identifiés à l'aide du test génétique, la probabilité d'un résultat positif, les limitations du test génétique ainsi que des renseignements sur la manière dont les échantillons et les renseignements sont conservés et utilisés.**

### 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. 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. Aucun test autre que ceux autorisés ne sera effectué sur l'échantillon biologique.

### Participation à la base de données

Les antécédents médicaux et les données génétiques anonymisés 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/mon enfant} avec des ressources publiques, tels que des sites Web de généalogie.

### 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 la famille de {moi/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, {moi/mon enfant} ou les héritiers de {moi/mon enfant} n'aurons droit à aucune compensation.

# CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ

## CONSENTEMENT DU PATIENT

En signant ce formulaire, je reconnais à titre de patient que j'ai lu le formulaire de consentement éclairé ci-joint et que j'autorise GeneDx à effectuer des tests génétiques comme décrit. On m'a informé que GeneDx pourrait communiquer avec moi ou mon fournisseur de soins de santé au sujet des possibilités de recherche à l'avenir. En ce qui concerne la facture d'assurance, je comprends et autorise GeneDx à partager des renseignements avec l'assureur désigné aux fins de remboursement. Je comprends que GeneDx tentera de communiquer avec moi si mes frais remboursables estimés sont supérieurs à 100 \$ par test. **Si GeneDx n'a pas réussi à communiquer avec moi, je serai responsable de communiquer avec GeneDx pour déterminer et payer les frais remboursables.** De plus amples renseignements, y compris l'avis de politique de confidentialité GeneDx, sont disponibles sur le site Web de GeneDx : [www.genedx.com](http://www.genedx.com)

- En cochant cette case, je confirme que je suis un(e) résident(e) de l'État de New York et que j'autorise GeneDx à conserver tout échantillon restant pendant plus de 60 jours suivant la fin des tests.
- Cochez cette case si vous ne souhaitez pas être contacté(e) pour des études de recherche.

Signature du patient (obligatoire)

Date

## DÉCLARATION DE NÉCESSITÉ MÉDICALE

En soumettant cette demande d'analyse et un ou des échantillons connexes, je : (i) autorise et ordonne à GeneDx d'effectuer les tests indiqués; (ii) atteste que la personne indiquée comme fournisseur donneur de commande est autorisée par la loi à commander le ou les tests demandés; (iii) certifie que tout panel personnalisé et/ou test commandé demandé sur ce formulaire de demande de test est raisonnable et médicalement nécessaire pour le diagnostic et/ou le traitement d'une maladie, d'une affection, d'une déficience, d'un symptôme, d'un syndrome ou d'un trouble; (iv) les résultats des tests détermineront la prise en charge médicale et les décisions thérapeutiques pour mon patient relatives à son état à cette date du service; (v) ai obtenu le consentement éclairé écrit de ce patient et de sa famille, le cas échéant, pour passer tout test génétique demandé; et (vi) que le ou les codes diagnostiques complets et appropriés sont indiqués au niveau de spécificité le plus élevé.

Signature du fournisseur (obligatoire)

Date

## OPTIONS DE PAIEMENT

<input type="radio"/> <b>Facture d'assurance</b>	<input type="radio"/> Copie recto verso de la ou des cartes d'assurance primaires et secondaires (le cas échéant) incluses	<input type="radio"/> <b>Conservation de l'échantillon pour l'investigation sur les avantages estimés</b>	
Assureur	Numéro de référence/d'autorisation préalable (veuillez joindre)	Numéro de l'investigation sur les avantages GeneDx	
Numéro d'identification de l'assurance	Relation avec l'assuré : <input type="radio"/> Soi-même <input type="radio"/> Conjoint(e) <input type="radio"/> Enfant <input type="radio"/> Autre	Nom du titulaire de la police	Date de naissance du titulaire de la police

<input type="radio"/> <b>Facture du patient</b>	Montant (\$) :	<input type="radio"/> <b>Facture institutionnelle</b>	
Si la facturation au patient est sélectionnée, je choisis d'être traité comme un patient payeur autonome pour ce test. J'accepte que ni GeneDx ni moi ne soumettons une réclamation à mon assurance pour ce test si j'ai une assurance. GeneDx enverra une facture au patient indiqué ci-dessus.		Numéro de compte GeneDx	Nom de l'hôpital/du laboratoire
<input type="radio"/> <b>Code affilié GeneDx :</b>		<b>Placez l'autocollant/le tampon ici</b>	