

CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ POUR LE SE/SGE

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 ou 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) 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/foetus. 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. 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.

Pour certains tests génétiques, inclure des échantillons des parents biologiques et/ou d'autres parents avec l'échantillon du patient peut aider à l'interprétation des résultats. Ces tests sont souvent appelés « tests en trio » puisqu'ils comprennent généralement des échantillons du patient et des deux parents. Les échantillons des parents doivent être soumis avec l'échantillon du patient. Les renseignements cliniques doivent être fournis pour le patient et tout parent qui soumet un échantillon. Je comprends que GeneDx utilisera la ou les échantillons du ou des parents au besoin pour l'interprétation des résultats des tests du patient. Le rapport du patient peut comprendre des renseignements cliniques et génétiques sur un parent lorsqu'il est pertinent pour l'interprétation des résultats. Les membres de la famille ne reçoivent pas une analyse indépendante des données ni de rapport distinct, à moins que ces tests ne soient commandés par un fournisseur de soins de santé autorisé.

Échantillons internationaux

Si moi ou 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 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 et encore je peux visiter le site Web de GeneDx, 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-même/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 POUR LE SE/SGE

Applicable uniquement aux tests XomeDx, XomeDxPrenatal, XomeDxXpress and GenomeSeqDx

Découvertes secondaires aux tests de séquençage de l'exome/du génome et retrait

Étant donné qu'un grand nombre d'affections et de gènes différents sont analysés dans le cadre des tests GenomeSeqDx, 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/du génome 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 GenomeSeqDx, 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 médicalement actionnables associés à divers troubles héréditaires soient déclarées pour tous les proposant chez qui un séquençage du génome ou de l'exome 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 ou attendues qui sont identifiées dans les gènes (pour lesquels une couverture d'au moins 10X a été atteinte par le test GenomeSeqDx, XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal ou XomeDxXpress), comme recommandé par l'ACMG.

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

Limitations

- Les mutations pathogènes peuvent être présentes dans une partie du gène qui n'est pas couverte par ce test et ne seraient donc pas signalées.
L'absence de découvertes secondaires à déclarer pour un gène particulier ne signifie pas qu'il n'y a pas de mutations pathogènes 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 autres mutations qui ne sont pas systématiquement identifiées par le séquençage de l'exome et du génome ne seront pas déclarées.

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. Pour les tests qui évaluent les données de plusieurs membres de la famille simultanément, comme moi et mon conjoint ou partenaire, les résultats 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 leurs fournisseurs de soins de santé. On m'a informé que GeneDx pourrait communiquer avec moi ou avec 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 de GeneDx, sont disponibles sur le site Web de GeneDx : <http://www.genedx.com>

- En cochant cette case, je confirme être un résident de l'État de New York et j'autorise GeneDx à conserver tout échantillon restant plus de 60 jours après l'achèvement des tests et à l'utiliser comme échantillon anonymisé pour le développement et l'amélioration des tests, la validation interne, l'assurance de la qualité et aux fins de formation. Autrement, la loi de New York exige que GeneDx détruise mon échantillon après 60 jours et il ne pourra pas être utilisé pour les études indiquées ci-dessus.
- Cochez cette case si vous ne souhaitez pas être contacté(e) pour des études de recherche.
- Cochez cette case si vous ne souhaitez pas recevoir les résultats secondaires de l'ACMG

Signature du patient (obligatoire) Date Signature du parent A/tuteur (obligatoire) Date Signature du parent B/tuteur (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"/> Facture d'assurance	<input type="radio"/> Copie recto verso de la ou des cartes d'assurance incluses	<input type="radio"/> Conservation de l'échantillon pour l'investigation sur les avantages estimés
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"/> Facture du patient	Montant (\$) :	<input type="radio"/> Facture institutionnelle
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 soumettions 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"/> Code affilié GeneDx :		Placez l'autocollant/le tampon ici