

Prénom du/de la patient.e	Nom du/de la patient.e
Date de naissance du/de la patient.e (JJ/MM/AAAA)	Numéro de commande sur le portail GeneDx (le cas échéant)

Aux fins du présent consentement, les pronoms « je », « moi/mon/ma/mes » et « votre/vos » feront référence à moi-même ou à mon enfant, y compris mon enfant à naître, s'il s'agit de la personne pour laquelle le prestataire de soins de santé a demandé les tests.

OBJECTIF DE CE TEST

L'objectif de ce test est (a) de déterminer si je suis susceptible d'être porteur.se d'un variant génétique ou d'un réarrangement chromosomique causant un trouble génétique; ou (b) d'évaluer le risque de développer ou de transmettre un trouble génétique à l'avenir. Si je connais déjà le ou les variants génétiques ou le réarrangement chromosomique particuliers à l'origine du trouble génétique dans ma famille, je consens à en informer le laboratoire.

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

- Positif** : Une mutation de votre ADN, très probablement à l'origine de vos particularités/symptômes, a été détectée. C'est le résultat de test le plus explicite, pouvant servir de base pour tester les autres membres de votre famille afin de déterminer leur risque d'être atteints ou d'avoir un enfant atteint de la maladie.
- Négatif** : Aucun variant n'expliquant vos symptômes n'a été détecté. Cela n'exclut pas la possibilité d'une maladie génétique. La présence d'un variant génétique non détecté par le test demandé est toujours possible. Votre prestataire de soins de santé ou votre conseiller en génétique pourra envisager d'autres dépistages dans l'immédiat ou ultérieurement.
- Variant de signification incertaine (VIS)** : Une mutation génétique a été détectée. Cependant, nous ne sommes pas sûrs que ce variant soit la cause de vos symptômes/particularités. Des renseignements supplémentaires sont nécessaires. Nous pourrions suggérer de dépister d'autres membres de votre famille pour pouvoir mieux comprendre la signification des résultats.
- Résultats inattendus (constatations secondaires de l'ACMG)** : Dans de rares cas, ce test peut révéler une mutation génétique importante qui n'est pas directement liée à la raison pour laquelle il a été demandé. Par exemple, ce test peut révéler que vous êtes à risque de contracter 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 pourrions divulguer ces renseignements au prestataire de soins de santé qui a demandé le test s'ils sont susceptibles d'affecter les soins médicaux.

Les connaissances médicales et scientifiques étant en constante évolution, de nouveaux renseignements qui deviendraient disponibles pourraient compléter l'information que GeneDx a utilisée pour interpréter mes résultats. Les prestataires de soins peuvent communiquer avec GeneDx à tout moment pour discuter de la classification d'un variant identifié.

QU'EST-CE QU'UN DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE EN DUO/TRIO?

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

Les échantillons provenant de consanguins doivent être soumis avec l'échantillon du/de la patient.e. Des renseignements cliniques doivent être fournis pour le/la patient.e et tout consanguin qui soumet un échantillon.

Je comprends que GeneDx utilisera le ou les échantillons d'un consanguin le cas échéant pour interpréter les résultats de mon test et que le rapport de test peut inclure des renseignements cliniques et génétiques sur un consanguin lorsqu'ils sont pertinents pour l'interprétation des résultats. Je comprends également que mes consanguins ne recevront pas d'analyse indépendante des données ni de rapport séparé.

RISQUES ET LIMITES DU DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE

- Dans certains cas, les tests peuvent ne pas identifier un variant génétique, même s'il en existe un. Cela peut être dû aux limites des connaissances médicales ou des méthodes de dépistage actuelles.
- L'interprétation précise des résultats des tests peut nécessiter la connaissance des véritables relations biologiques au sein d'une famille. Je comprends que si je n'indique pas avec précision les liens de parenté biologique dans ma famille, cela pourrait entraîner une interprétation incorrecte des résultats du test, des diagnostics erronés et/ou des résultats de tests non concluants. Si le test génétique révèle que les véritables liens de parenté biologique dans une famille ne sont pas ceux que j'ai déclarés, 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.
- Bien que le dépistage génétique soit très précis, des résultats inexacts peuvent survenir. Les raisons incluent, notamment, un mauvais étiquetage des échantillons, une déclaration inexacte de renseignements cliniques/médicaux, de rares erreurs techniques, ou d'autres raisons.
- Je comprends que ce test peut ne pas détecter tous les risques médicaux auxquels je pourrais être exposé.e à long terme. Le résultat de ce test ne garantit pas mon état de santé et il se peut que d'autres tests diagnostiques soient nécessaires.
- J'accepte de fournir un échantillon supplémentaire si l'échantillon initial n'est pas suffisant.

CONFIDENTIALITÉ DU/DE LA PATIENT.E ET CONSEIL GÉNÉTIQUE

Il m'a été recommandé d'avoir recours au conseil génétique avant et après ce test génétique. Je peux trouver un conseiller en génétique dans ma région sur le site www.nsgc.org. Des tests plus poussés ou des consultations supplémentaires auprès d'un prestataire 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 traitant, au laboratoire prescripteur, à moi-même, à d'autres prestataires de soins de santé participant à mes soins, mon diagnostic et mon traitement, ou à d'autres personnes, avec mon consentement ou comme la loi le permet ou l'exige. Les lois fédérales interdisent la divulgation non autorisée de ces renseignements. Vous trouverez de plus amples détails à l'adresse suivante : www.genome.gov/10002077

CONSERVATION DES ÉCHANTILLONS

Une fois les tests terminés, mon échantillon pourrait être anonymisé et utilisé à des fins de développement et d'amélioration de tests, de validation interne, d'assurance qualité et de formation. GeneDx ne retournera pas les échantillons d'ADN à vous ou aux prestataires de soins de santé traitants, sauf si des dispositions particulières 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 réalisation du test, sauf autorisation expresse de ma part. L'autorisation est facultative et les dépistages ne sera pas affecté si je ne coche pas la case correspondant à l'autorisation dans l'État de New York. GeneDx n'effectuera aucun test sur l'échantillon biologique autre que ceux expressément autorisés.

PARTICIPATION AUX BASES DE DONNÉES

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

PARTICIPATION À PROGRAMME DE PARTENARIAT POUR L'ÉPILEPSIE (EPILEPSY PARTNERSHIP PROGRAM)

Je comprends que GeneDx transmettra des données anonymisées relatives aux résultats des tests à des tiers, à l'exclusion des constatations secondaires de l'ACMG à des fins de recherche ou commerciales, et que GeneDx est rémunérée pour la prestation de services de dépistage et pour le partage des données avec des tiers, conformément à la loi en vigueur. En aucun cas GeneDx ne partagera des renseignements permettant d'identifier un.e patient.e. GeneDx peut partager les coordonnées des prestataires figurant sur le formulaire de demande de test avec des tiers.

Prénom du/de la patient.e	Nom du/de la patient.e
Date de naissance du/de la patient.e (JJ/MM/AAAA)	Numéro de commande sur le portail GeneDx (le cas échéant)

REPRISE DE CONTACT AVEC LES PATIENTS POUR PARTICIPATION À DES ÉTUDES DE RECHERCHE

GeneDx peut collaborer avec d'autres scientifiques, chercheurs et développeurs de médicaments pour faire progresser les connaissances sur les maladies génétiques et développer de nouveaux traitements. Si des occasions se présentent de participer à des études de recherche relatives à la maladie dont souffre ma famille (la famille de mon enfant), GeneDx pourra communiquer avec mon prestataire de soins de santé à des fins de recherche, comme le développement de nouveaux dépistages, le développement de médicaments, ou d'autres modalités de traitement. Dans certains cas, par exemple si mon prestataire de soins de santé n'est pas disponible, je pourrais être contacté.e directement. Je peux refuser de recevoir des communications directes concernant les activités mentionnées ci-dessus en demandant à mon prestataire de soins de santé de cocher la case correspondante (Option de non-participation du/de la patient.e à la recherche). Toute étude de recherche aboutissant à des avancées médicales, notamment de nouveaux produits ou tests ou de nouvelles découvertes, peut présenter une valeur commerciale potentielle, et peut être exploitée et détenue par GeneDx ou les chercheurs collaborateurs. Si une personne physique ou morale bénéficie financièrement de ces études, aucune compensation ne sera accordée (à moi/mon enfant), ni à aucun de mes héritiers (des héritiers de mon enfant).

CONSTATATIONS SECONDAIRES SUR LE SÉQUENÇAGE DE L'EXOME/DU GÉNOME

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

Étant donné qu'un grand nombre de gènes et maladies différents sont analysés dans les tests de séquençage de l'exome ou du génome, ces derniers peuvent mettre en évidence certaines constatations qui ne sont pas directement liées à la raison pour laquelle ils ont été demandés. Ces constatations sont qualifiées de « fortuites » ou « secondaires » et peuvent fournir des renseignements inattendus.

Les constatations secondaires portent sur des variants, identifiés par un test de séquençage de l'exome ou du génome, dans des gènes qui ne sont pas liés aux particularités cliniques signalées par la personne.

L'American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) recommande que les constatations secondaires identifiées dans un sous-ensemble spécifique de gènes médicalement pertinents associés à divers troubles héréditaires soient signalées pour tous les proposant faisant l'objet d'un séquençage de l'exome ou du génome. Veuillez-vous reporter à la dernière version des recommandations de l'ACMG concernant le signalement des constatations 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 constatations secondaires à signaler seront confirmées par une autre méthode de test si nécessaire.

QUELS RÉSULTATS SERONT SIGNALÉS CONCERNANT LE/LA PATIENT.E?

Tous les variants pathogènes et probablement pathogènes associés 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), tels que recommandés par l'ACMG.

QUELS RÉSULTATS SERONT SIGNALÉS CONCERNANT LES CONSANGUINS?

La présence ou l'absence de toute constatation secondaire signalée pour le proposant sera communiquée à tous les consanguins ayant fait l'objet d'un test de séquençage de l'exome ou du génome.

LIMITATIONS

Des variants pathogènes et/ou probablement pathogènes peuvent être présents dans une partie du gène non couverte par ce test et ne seront donc pas signalés. L'absence de constatations 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 probablement pathogènes susceptibles d'être présents chez un consanguin, mais non présents chez le proposant, ne seront pas identifiés ni signalés. Seules les mutations au niveau de la séquence seront signalées dans le rapport des constatations secondaires. Les délétions/duplications plus importantes, la méthylation anormale, la répétition de triplets ou autres variants d'expansion, ou les autres variants qui ne sont pas systématiquement identifiés par le séquençage clinique de l'exome et du génome ne seront pas signalés.

ACCORD FINANCIER ET GARANTIE

Pour la facturation de l'assurance, je comprends que GeneDx doit facturer mon régime d'assurance-maladie en mon nom, divulguer toute information requise pour la facturation et l'autorise à être mon représentant désigné afin de pouvoir faire appel en cas de refus des prestations. Je fais irrévocablement cession de ce paiement qui ira 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 le relevé des prestations émis 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 les services dispensés par GeneDx.

En signant le présent formulaire, je reconnais en tant que patient.e ou consanguin faisant l'objet des tests avoir lu le formulaire de consentement éclairé de GeneDx, ou que ce document m'a été lu, et je comprends les renseignements concernant le dépistage génétique moléculaire. J'ai eu l'occasion de poser des questions sur le dépistage, son déroulement, les risques associés et les options disponibles. En signant le présent formulaire, j'autorise GeneDx à effectuer le dépistage génétique demandé. Je comprends que, pour les tests évaluant les données de plusieurs membres de la famille simultanément, les résultats de ces membres de la famille pourraient être inclus dans un rapport global unique qui sera mis à la disposition de toutes les personnes testées et de leurs prestataires de soins de santé.

- Option de refus des constatations secondaires.** Cochez cette case si vous ne souhaitez pas recevoir les constatations secondaires de l'ACMG (tests de séquençage complet de l'exome et du génome UNIQUEMENT; ne concerne pas les tests *Xpanded*[®] ou *Slice*).
- Option d'acceptation de la conservation dans l'État de New York.** En cochant cette case, je confirme que je suis un résident.e de l'État de New York et j'autorise GeneDx à conserver tout échantillon restant plus de 60 jours après la réalisation du test, et à l'utiliser comme échantillon anonymisé à des fins de développement et d'amélioration des tests, de validation interne, d'assurance qualité et de formation. Sinon, la loi de l'État 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.
- Option de non-participation du/de la patient.e à la recherche.** Cochez cette case si vous ne souhaitez pas être contacté.e pour des études de recherche.
- Option d'acceptation du partage des données de santé.** Cochez cette case si vous résidez dans les États de Californie, Floride, Massachusetts, Nevada, New York, Rhode Island et Vermont, et que vous souhaitez participer au partage des données de santé.
- Option de refus du partage des données de santé.** Cochez cette case si vous résidez dans tout autre État ou territoire des États-Unis et que vous souhaitez ne pas participer au partage des données de santé.

Signature du/de la patient.e/tuteur(trice) légal.e (obligatoire)		Date
Signature du consanguin A/tuteur(trice) légal.e	Lien de parenté entre le consanguin A et le/la patient.e	Date
Signature du consanguin B/tuteur(trice) légal.e	Lien de parenté entre le consanguin B et le/la patient.e	Date