

DEMANDE DE SÉQUENÇAGE D'EXOME ENTIER

Nom de famille du proband

Prénom du proband

Initiale du second prénom

Date de naissance (MM/JJ/AAAA)

INFORMATION ET CONSENTEMENT AU TEST

La commande de test 1530, en plus de l'analyse du test de séquençage d'exome entier tel que détaillée ci-dessous, comprendra une analyse séparée pour la détection des délétions et duplications ainsi qu'un examen pour la détection de la disomie uniparentale (DUP) et l'absence d'hétérozygotie (AOH). Pour en savoir plus sur ce test, veuillez visiter notre site Web, code de test 8665 Analyse de micro-échantillons chromosomiques - HR + examen SNP (complet).

La commande de test 1531, en plus de l'analyse du test de séquençage d'exome entier tel que détaillée ci-dessous, comprendra également une analyse séparée de l'ADN mitochondrial. Pour en savoir plus sur ce test, veuillez visiter notre site Web, code de test 2055 Analyse complète de l'ADNmt par séquençage massivement parallèle (MitoNGSSM). Ce test est une évaluation du génome mitochondrial entier à la recherche de mutations ponctuelles et de délétions. Le seuil de détection d'une analyse de séquençage massivement parallèle à la recherche de mutations ponctuelles hétéroplasmiques de l'ADN mitochondrial est d'environ 1,5 %. Le rapport sera séparé des résultats du WES, avec un délai de traitement de 50 jours.

Votre médecin vous a conseillé (ou à votre enfant) de passer un test génétique appelé le test de séquençage d'exome entier (abréviation: WES). Le présent document vise à fournir des renseignements concernant ce test. Si un changement de l'ADNmt est identifié, le rapport comportera des recommandations pour un suivi familial. Baylor Genetics ne lancera PAS automatiquement de test sur l'échantillon maternel, si vous le souhaitez veuillez contacter le service client pour une aide.

DESCRIPTION DU TEST DE SÉQUENÇAGE D'EXOME ENTIER

Le test de séquençage d'exome entier est un test hautement complexe qui vient d'être mis au point visant le repérage de changements dans l'ADN d'une personne qui pourraient causer ou être reliés à leurs problèmes médicaux. L'exome désigne la portion du génome humain qui contient des séquences d'ADN fonctionnellement importantes qui amènent le corps à fabriquer les protéines essentielles à son bon fonctionnement. Ces régions d'ADN sont connues sous l'appellation d'exons. Nous savons que la plupart des erreurs qui surviennent dans les séquences d'ADN et qui mènent ensuite à des troubles génétiques sont situées dans les exons. Contrairement aux tests de séquençage qui analysent un gène ou de petits groupes de gènes reliés à la fois, le test de séquençage d'exome entier analyse les régions importantes de dizaines de milliers de gènes à la fois. Par conséquent, le séquençage d'exome est reconnu comme une méthode efficace pour analyser l'ADN d'un patient pour découvrir la cause génétique de maladies ou de déficiences. Cependant, même si le WES repère la cause génétique sous-tendant votre trouble familial, il est possible que ces renseignements n'aident pas à effectuer un pronostic ni à changer la gestion médicale ou le traitement de la maladie.

INDICATIONS POUR LE TEST

La décision de prendre le test de séquençage d'exome entier est prise par vous et par votre médecin. En général, le test est utilisé lorsque vos antécédents médicaux et vos résultats d'examen physique suggèrent fortement une cause génétique à vos problèmes médicaux. Le test requiert de 5 à 10 cm3 (environ 1 à 2 cuillères à thé) de sang entier. Les résultats du test WES seront envoyés à votre médecin dans 12 semaines.

RAPPORT SUR LE TEST

Lorsque votre séquence d'exome est comparée à une séquence normale de référence, plusieurs variations ou différences doivent normalement être constatées. En nous basant sur les renseignements disponibles dans la littérature médicale et les bases de données scientifiques, nous déciderons si l'une de ces variations pourrait être estimée comme causant ou étant liée à votre maladie. Les résultats du test WES seront signalés à votre médecin en deux parties. Votre médecin recevra une copie de votre rapport ciblé pour votre échantillon.

Le rapport ciblé contiendra les résultats qui pourraient expliquer la cause de vos problèmes médicaux actuels. De plus, il pourrait également contenir des renseignements dans les catégories suivantes:

Mesures médicales à prendre

Le rapport ciblé pourrait également comprendre des renseignements sur les gènes et les maladies pour lesquels des mesures devraient être prises, car ils ont des répercussions médicales immédiates sur votre santé ou celle d'un membre de votre famille, qu'ils soient liés ou non à vos symptômes actuels. Le American College of Medical Genetics (ACMG) a publié des lignes directrices pour le signalement de ces types de résultats de mesures médicales à prendre (PMID: 23788249). Ces lignes directrices comprennent une liste de gènes qui pourraient être mises à jour périodiquement qui sont considérés comme entraînant des mesures médicales à prendre, et donc les laboratoires doivent rechercher et signaler les variantes pathogènes dans ces gènes. En vertu d'une mise à jour des régulations, (ACMG.net), il n'est pas obligatoire de recevoir les renseignements liés aux variantes pathogènes si celles-ci sont repérées dans les gènes apparaissent dans la déclaration de politique de l'ACMG. Cela ne sera signalé ni sur le rapport ciblé, ni sur le rapport approfondi. De plus, Baylor Genetics, sous la direction du directeur médical et d'autres membres de la faculté, peut déterminer si des gènes additionnels correspondent aux mêmes critères pour pouvoir entraîner des mesures médicales à prendre et donc justifier le même signalement que les gènes inclus dans la liste de l'ACMG. Cependant, si vous ne voulez pas recevoir ces résultats additionnels concernant les gènes entraînant des mesures médicales à prendre, vous pouvez également en décider ainsi pour le rapport CIBLÉ. Cependant, si le rapport APPROFONDI est demandé, ces renseignements seront inclus, mais ils ne seront pas étiquetés comme entraînant des mesures médicales à prendre. Reportez-vous à la FAQ de notre site Web pour une liste d'exemples.

Statut de porteur et renseignements

Le statut de porteur pour les maladies héréditaires récessives autosomiques comprennent les maladies recommandées pour l'analyse reproductive par des sociétés professionnelles telles que l'ACMG ou l'ACOG: fibrose kystique (CFTR), l'anémie drépanocytaire (allèle S, HBB), dysautonomie familiale (IKBKAP), maladie de Tay-Sachs (HEXA), maladie de Canavan (ASPA), anémie de Fanconi de groupe C (FANCC), maladie de Niemann-Pick de type A et B (SMPD1), syndrome de Bloom (BLM), mucopolidose IV (MCOLN1), maladie de Gaucher de type I (GBA), anémie hémolytique due à un déficit en G6PD (G6PD* transmission liée au chromosome X).

Voir ci-dessous pour vos options concernant la réception de certaines catégories de résultats dans le rapport ciblé. En plus du rapport ciblé, un rapport approfondi sera disponible si votre médecin et vous décidez de le commander.

Consentement à la page suivante

DEMANDE DE SÉQUENÇAGE D'EXOME ENTIER

Nom de famille du proband

Prénom du proband

Initiale du second prénom

Date de naissance (MM/JJ/AAAA)

INFORMATION ET CONSENTEMENT AU TEST

Les résultats de l'échantillon du patient seront confirmés par une deuxième méthodologie (séquençage Sanger) en fonction des lignes directrices ci-dessous.

- Las mutaciones o posibles mutaciones relacionadas con el fenotipo del paciente serán confirmadas por el método de Sanger.
- Les variantes de signification clinique floue (VUS) liées au phénotype ayant un motif d'héritage dominant autosomique établi seront confirmés par séquençage Sanger lorsqu'au moins un échantillon parental aura été reçu.
- Les VUS liées au phénotype ayant un héritage récessif autosomique établi seront confirmées par séquençage Sanger lorsqu'il y aura deux allèles variantes, une fois qu'au moins un échantillon parental aura été reçu.
- Les VUS liées au phénotype ayant un héritage lié au X établi passeront une confirmation Sanger une fois qu'au moins un échantillon parental approprié aura été reçu.
- Les variantes pathogènes entraînant des mesures médicales à prendre et les mutations de statut de porteur pour les maladies récessives autosomiques recommandées pour l'analyse reproductrice seront confirmées par séquençage Sanger.
- Comme il a été déterminé par le laboratoire, une confirmation additionnelle au-delà de ces catégories pourrait également être effectuée.

Une fois que le rapport ciblé aura été reçu, le rapport approfondi pourra être commandé (sans frais additionnels). Le rapport approfondi pourrait contenir des renseignements sur les maladies et les gènes qui ne sont pas liés à votre maladie actuelle ou qui pourraient se développer d'ici de nombreuses années, ou qui n'ont aucun lien connu avec la maladie selon les connaissances actuelles. Les renseignements compris dans le rapport approfondi chromosome X seront confirmés par séquençage Sanger (à moins que cela n'ait été jugé nécessaire par le laboratoire). En fonction de votre discussion avec votre médecin, le rapport approfondi peut être commandé jusqu'à 6 mois après que vous ayez reçu le rapport ciblé, sans frais additionnels. Le formulaire de demande pour commander le rapport approfondi est disponible sur notre site Web. Veuillez prévoir 4 semaines pour le rapport approfondi. Étant donné que les connaissances médicales continuent à évoluer, il est important de savoir que l'interprétation des variantes se base sur les renseignements disponibles au moment du test et pourraient changer à l'avenir.

EXCLUSIONS DU RAPPORT

Le rapport ne signalera pas de résultats dans les gènes causant l'apparition de syndromes de démence chez l'adulte pour ceux pour lesquels il n'existe actuellement aucune prévention ni aucun remède. Dans le cas où le patient aurait un phénotype indiquant clairement un tel trouble, nous vous recommanderions de poursuivre des tests ciblés basés sur le phénotype et non un test WES. Veuillez noter cependant que si le patient possède une présentation clinique pouvant indiquer un tel trouble ou un phénotype neurologique mixte, il se peut que les résultats soient renvoyés à la recherche de gènes ayant une association allélique avec la démence ; ou que la démence soit un composite du phénotype, ce qui sera alors signalé au patient et à ses parents.

Il est prévu que nous trouvions des centaines de variations lors de la comparaison de l'ADN avec la séquence référence, dont la plupart ne sont pas en lien avec la maladie, elles ne figureront donc pas dans le rapport. Les données brutes de séquençage générées par le WES sont disponibles sur demande une fois le rapport du WES remis. Veuillez consulter notre site Web pour plus d'informations à ce sujet.

DEMANDE POUR LES ÉCHANTILLONS DES PARENTS BIOLOGIQUES

Les échantillons des parents biologiques sont demandés pour faciliter l'interprétation des résultats du WES. Le WES ne sera pas effectué sur les échantillons parentaux. Les échantillons parentaux seront testés par d'autres méthodes ciblées dans les gènes qui ont de fortes probabilités de causer la maladie (reliées aux indications du patient pour le test) pour confirmer le mode d'héritage, le statut de novo, etc. Ces études seront effectuées sans frais additionnels. De plus, le statut de porteur pour l'analyse reproductrice sera également signalé. Un rapport parental séparé ne sera pas produit. Le laboratoire décidera quels changements nécessiteront des études parentales en fonction des critères suivants:

- L'utilisation d'échantillons parentaux de séquençage Sanger sera testée pour déterminer l'héritage dans le proposant pour les gènes liés au phénotype du patient.
- Les échantillons parentaux ne seront pas testés pour les gènes ayant un motif d'héritage récessif autosomique ayant un seul changement de séquence de VUS repérée liée au phénotype du patient.
- Nous ne signalerons pas les données parentales pour les variantes pathologiques pouvant entraîner des mesures médicales à prendre repérées dans le proposant (enfant). Si vous désirez obtenir ce test, vous pourrez probablement le passer ultérieurement, sans frais additionnels, une fois que le consentement a été accordé à votre fournisseur. Une fois qu'une commande de test a été reçue, prévoyez plusieurs semaines avant que ce test additionnel ne soit terminé.
- Nous signalerons les données parentales pour le statut de porteur recommandé pour l'analyse reproductrice.
- Les renseignements relatifs à l'héritage parental ne seront pas inclus pour tout autre gène signalé dans le rapport approfondi.
- Pour les autres membres de la famille biologique soumis, le séquençage Sanger ne sera effectué que pour les changements liés au phénotype du patient, comme nous l'avons décrit précédemment (Articles 1 et 2).

Risques et inconforts potentiels

- (1) Il est possible que vous ayez une mutation dans un gène inclus dans le test WES, mais que le test WES n'ait pas pu détecter cette mutation. Par conséquent, il est possible que vous soyez touché par l'une des maladies testées par le WES mais que le test ne l'ait pas détecté.
- (2) Le test WES n'analyse pas 100 % des gènes du génome humain. Il existe certains gènes qui ne peuvent être inclus dans le test pour des raisons techniques.
- (3) Les résultats peuvent être ambigus ou peuvent indiquer la nécessité de poursuivre des tests sur les autres membres de la famille, en général les parents. Il est possible que des informations complémentaires soient révélées au cours de ces études concernant les liens de parenté. Par exemple, les données peuvent suggérer que les liens de parenté ne sont pas en accord avec ce qui est déclaré, comme par exemple la non-paternité (le père de l'individu n'est pas le père biologique).
- (4) Si vous signez le formulaire de consentement, mais que vous ne souhaitez plus que votre échantillon soit testé par WES, vous pouvez contacter votre médecin pour annuler le test. Si vous complétez le test mais vous n'avez pas encore reçu vos résultats, vous pouvez informer votre médecin que vous ne souhaitez plus les recevoir. Toutefois, si vous retirez votre consentement pour faire le test après 17 heures le jour ouvrable suivant le jour de réception de l'échantillon par le laboratoire, vous serez facturé pour le coût total du test.
- (5) Les résultats cumulatifs des tests WES effectués sur de nombreux échantillons peuvent être publiés dans la littérature médicale. Ces publications seront exemptes de toute information pouvant vous identifier personnellement.
- (6) En raison du fait que de nombreux gènes différents et de nombreuses pathologies différentes sont analysées, il y a un risque que vous appreniez des informations génétiques vous concernant ou concernant votre famille n'ayant pas de lien direct avec la raison pour laquelle vous avez sollicité un test WES. Cette information peut se rapporter à des maladies avec des symptômes qui peuvent vous affecter à l'avenir ou affecter d'autres membres de votre famille ainsi que des pathologies qui n'ont pas de traitement à l'heure actuelle. Si vous avez des préoccupations au sujet de l'apprentissage d'autres maladies non liées à vos problèmes de santé actuels, veuillez en informer votre médecin afin que les résultats n'incluent pas cette information.

Consentement à la page suivante

DEMANDE DE SÉQUENÇAGE D'EXOME ENTIER

Nom de famille du proband

Prénom du proband

Initiale du second prénom

Date de naissance (MM/JJ/AAAA)

INFORMATION ET CONSENTEMENT AU TEST

Veillez lire attentivement les déclarations ci-dessous et cochez la case et apposer les initiales appropriées.

Pour les options 1 et 2 : si aucune case n'est cochée ou si le formulaire n'est pas signé, le laboratoire choisira par défaut l'option NON/pas de rapport.

INITIALES 1. STATUT DU PORTEUR DE PATHOLOGIE AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE RECOMMANDÉ POUR LE DÉPISTAGE DES MALADIES REPRODUCTIVES

- _____ **OUI** Veillez s'il vous plaît signaler le statut de porteur. En cochant cette case, je choisis de recevoir des informations concernant l'état de porteur.
- _____ **NON** Veillez s'il vous plaît ne pas signaler le statut de porteur. En cochant cette case, je choisis de ne pas recevoir des informations concernant l'état du porteur.

2. ??

- _____ **OUI** ???
- _____ **NON** ???

Pour l'option 3 : si aucune case n'est cochée, le laboratoire choisira par défaut l'option NON pas de rapport.

INITIALES 3. MÉDICALEMENT EXPLOITABLES (3 CHOIX)

- _____ **OUI (TOUT)** veillez s'il vous plaît signaler uniquement les variantes pathogènes dans les gènes inclus dans la déclaration de politique de l'ACMG et les variantes pathogènes dans les gènes que Baylor Genetics a qualifiés de médicalement exploitables (définies comme ayant une importance médicale claire et immédiate pour votre santé ou celle des membres de votre famille).
- _____ **OUI (ACMG UNIQUEMENT)** Veillez s'il vous plaît signaler uniquement les variantes pathogènes dans les gènes inclus dans la déclaration de politique de l'ACMG (définies comme ayant une importance médicale claire et immédiate pour votre santé ou celle des membres de votre famille).
- _____ **NON** Veillez s'il vous plaît ne pas signaler les variantes pathogènes dans les gènes inclus dans la déclaration de politique de l'ACMG ni les variantes pathogènes dans les gènes que Baylor Genetics a qualifiés de médicalement exploitables. Les variantes pathogènes dans les gènes inclus dans la déclaration de politique de l'ACMG ne seront publiées ni dans le rapport ciblé ni dans le rapport détaillé. J'ai également choisi de ne pas recevoir d'informations concernant les résultats médicalement exploitables de la MGL, mais si le rapport détaillé est demandé, ces informations seront INCLUSES dans ce rapport, mais sans mentionner qu'elles sont médicalement exploitables.

Pour l'option 4 : si aucune case n'est cochée, le laboratoire choisira par défaut l'option OUI/publication.

INITIALES 4. OPTION AUTORISANT LA DIVULGATION DE RÉSULTATS ACTUALISÉS

Nous pourrions occasionnellement examiner des cas anciens lorsque de nouveaux éléments d'information sont appris sur l'importance des changements dans un gène particulier. Si un diagnostic possible peut être fait avec cette information, nous aimerions soumettre un rapport actualisé à l'attention du médecin qui a prescrit votre test WES. Le calendrier actuel de cet examen est d'une fois tous les six mois, mais il peut être sujet à modification et ne comprend PAS l'examen complet de toutes vos données.

- _____ **OUI** Si de nouvelles informations sont connues au sujet de la signification clinique d'informations qui n'auraient pas été incluses auparavant dans le rapport de mon test WES, J'voudrais bien que vous soumettiez un rapport actualisé à l'attention du médecin qui a prescrit ce test WES.
- _____ **NON** Veillez s'il vous plaît ne pas publier de rapport actualisé au cas où de nouvelles informations, n'ayant pas été publiées auparavant, viennent à être connues sur la signification clinique de mes données de test WES.

APPLICABLE AUX ÉCHANTILLONS PROVENANT DE L'ÉTAT DE NEW YORK

INITIALES Conservation d'échantillons: mon échantillon doit être détruit à la fin de la procédure de test ou au cours des 60 jours qui suivent la fin du test. Toutefois, j'autorise le laboratoire à conserver mon ou mes échantillon(s) pour une durée plus longue, conformément à la politique du laboratoire en matière de conservation, pour servir aux études d'assurance de la qualité, internes au laboratoire, ou aux tests de recherche possibles.

VOIR PAGE SUIVANTE D'AUTORISATION DE CONSENTEMENT



DEMANDE DE SÉQUENÇAGE D'EXOME ENTIER

Nom de famille du proband

Prénom du proband

Initiale du second prénom

_____/_____/_____
Date de naissance (MM/JJ/AAAA)

INFORMATION ET CONSENTEMENT AU TEST

En raison de la nature complexe du test WES, il est recommandé aux familles de solliciter une consultation génétique en liaison avec le test.

J'autorise Baylor Genetics à effectuer des tests génétiques pour moi-même (ou mon enfant) pour le test de séquençage de l'exome entier (WES) tel que recommandé par mon médecin.

Signature

_____/_____/_____
Date (MM/JJ/AA)

Nom (en toutes lettres)

Lien de parenté avec le patient

Nom du patient

_____/_____/_____
Date de naissance
(MM/JJ/AA)

Signature du médecin/conseiller

_____/_____/_____
Date (MM/JJ/AA)

Autorisation des parents/autres membres de la famille à effectuer le test

J'autorise les laboratoires Baylor Genetics à effectuer des tests génétiques pour moi-même afin de clarifier les résultats du test de séquençage de l'exome entier (WES) qui est effectué sur l'échantillon de sang de mon enfant tel que recommandé par le médecin de mon enfant. Je comprends que mon échantillon ne sera pas soumis au test WES, mais sera soumis à des méthodes d'épreuves ciblées (de séquençage Sanger). Un rapport distinct de ces données ne sera pas publié.

Signature de la mère

_____/_____/_____
Date (MM/JJ/AA)

Nom (en toutes lettres)

_____/_____/_____
Date de naissance de la
mère (MM/JJ/AA)

Signature du père

_____/_____/_____
Date (MM/JJ/AA)

Nom (en toutes lettres)

_____/_____/_____
Date de naissance du père
(MM/JJ/AA)

Signature d'autre relatif (ou parent/gardien légal)
ayant soumis un échantillon

_____/_____/_____
Date (MM/JJ/AA)

Nom (en toutes lettres)

_____/_____/_____
Date de naissance du
membre de la famille
(MM/JJ/AA)

Lien de parenté avec l'autre parent ayant soumis
l'échantillon

DEMANDE DE SÉQUENÇAGE D'EXOME ENTIER

Nom de famille du proband _____ Prénom du proband _____ Initiale du second prénom _____ / _____ / _____
Date de naissance (MM/JJ/AAAA)

ÉTUDES COMPLÉMENTAIRES- RECHERCHE

Il peut y avoir des études de recherche pour lesquelles vous seriez admissible et qui vous intéressent. Veuillez s'il vous plaît lire attentivement les instructions suivantes et cocher la case appropriée. Si vous choisissez l'option "OUI"/contact, veuillez remplir les informations complémentaires demandées. Veuillez noter que si aucune case n'est cochée, le laboratoire choisira par défaut l'option "NON"/pas de contact.

_____ **OUI** Baylor Genetics peut partager mes coordonnées avec des chercheurs menant des études de recherche approuvées par l'Institutional Review Board (IRB) du Baylor College of Medicine et pour lesquelles je peux être éligible de participer. Il n'y a aucune obligation de participer si je suis contacté. Aucune autre information, à l'exception des coordonnées ci-dessous, ne seront fournies au chercheur.
INITIALES

Les parties "Autorisation" et "Coordonnées" doivent être remplies, à défaut de quoi nous ne serions pas en mesure de vous joindre au sujet de ces opportunités.

AUTORISATION

_____ / _____ / _____
Nom (en toutes lettres) Signature Date (MM/JJ/AA)

_____ / _____ / _____
Lien de parenté avec le patient Nom du patient Date de naissance du patient (MM/JJ/AA)

COORDONNÉES

_____ / _____ / _____
N° tél. Autre N° tél. Courriel

_____ / _____ / _____ / _____
Adresse Ville État Code Postal

Méthode de contact préférée: Courriel Poste Téléphone

_____ **NON** Je ne souhaite pas être contacté pour participer à des études de recherche.
INITIALES

COORDONNÉES DU MÉDECIN QUI A PRESCRIT LE TEST WES

INITIALES _____ / _____
Nom du médecin Prénom du médecin

_____ **OUI** Baylor Genetics peut contacter mon médecin ou le médecin de mon enfant ayant prescrit le test WES afin de discuter des études de recherche pour lesquelles je serais ou mon enfant serait éligible de participer. Il n'y a aucune obligation de participer si nous sommes contactés. Si votre choix porte sur le OUI, veuillez s'il vous plaît vous assurer que la section «Autorisation» ci-dessus est remplie.
_____ / _____
N° tél. Courriel

_____ **NON** Je ne souhaite pas que mon médecin ou le médecin de mon enfant soit contacté au sujet d'études de recherche.
_____ / _____ / _____
Ville Etat Code Postal