

PROJET SPÉCIAL - FORMULAIRE DE DEMANDE D'ANALYSE – CANADA

SP194 - ANALYSES SLA COMMANDITÉES PAR IONIS

PERSONNE QUI REMPLIT LE FORMULAIRE	COORDONNÉES DE CONTACT (TÉLÉPHONE OU COURRIEL)	DATE DE LA DEMANDE (MM/JJ/AAAA)
------------------------------------	--	---------------------------------

INFORMATION DU/DE LA PATIENT(E)

NOM DE FAMILLE	PRÉNOM	Initiale 2 ^e prénom	DATE DE NAISSANCE (MM/JJ/AAAA)
IDENTITÉ DU/DE LA PATIENT(E)	DATE DE PRÉLÈVEMENT DE L'ÉCHANTILLON (MM/JJ/AAAA) <i>Si aucune date de prélèvement n'est procurée, la date de réception sera utilisée.</i>	SOURCE DE L'ÉCHANTILLON <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> Buccal <input type="checkbox"/> Salive <input type="checkbox"/> ADN, source _____	
LE/LA PATIENT(E) A DÉJÀ ÉTÉ TESTÉ(E) CHEZ PreventionGenetics? <input type="checkbox"/> NON <input type="checkbox"/> OUI, No. ID PG _____	SEXE BIOLOGIQUE <input type="checkbox"/> Homme <input type="checkbox"/> Femme <input type="checkbox"/> Autre _____ PRÉCISER LE CARYOTYPE _____	TRANSFUSION SANGUINE <input type="checkbox"/> NON <input type="checkbox"/> Au cours des 30 derniers jours MM/JJ/AAAA _____ TYPE _____	GREFFE DE MOELLE OSSEUSE <input type="checkbox"/> NON <input type="checkbox"/> Oui, inclure la date MM/JJ/AAAA _____
ORIGINE ETHNIQUE <input type="checkbox"/> Blanc(he)/Caucasien(ne) <input type="checkbox"/> Moyen-Oriental(e) <input type="checkbox"/> Amérindien(ne) <input type="checkbox"/> Canadien(ne) français(e) <input type="checkbox"/> Juif(-ve) ashkénaze <input type="checkbox"/> Asiatique <input type="checkbox"/> Noir(e)/Afro-américain(e) <input type="checkbox"/> Insulaire du Pacifique <input type="checkbox"/> Asiatique du Sud-Est <input type="checkbox"/> Hispanique <input type="checkbox"/> Autre : _____	GÉNÉALOGIE Inclure la généalogie ci-dessous ou la joindre à ce Formulaire de demande d'analyse.		
INFORMATION CLINIQUE Âge d'apparition du premier symptôme de SLA _____ Site d'apparition : <input type="checkbox"/> Membre <input type="checkbox"/> Région bulbaire <input type="checkbox"/> Respiratoire <input type="checkbox"/> Cognitif			

ÉLIGIBILITÉ POUR LE PROGRAMME D'ANALYSE - AUTORISATION DU PRESTATAIRE DE SOINS

Pour être éligible à ce programme, le/la patient(e) doit répondre à l'un des critères ci-dessous. J'atteste que ce/cette patient(e) présente le diagnostic clinique ou les antécédents familiaux suivants, comme indiqué ici. Les patient(e)s asymptomatiques ayant des antécédents familiaux de SLA doivent avoir 18 ans ou plus pour pouvoir bénéficier de la prestation d'analyse. Pour les patient(e)s symptomatiques ayant de moins de 18 ans il faut procurer des informations cliniques pour déterminer leur éligibilité.

COCHER TOUTES LES CASSES QUI S'APPLIQUENT

- ☐ Diagnostic suspecté ou diagnostic de SLA
☐ Présymptomatique

☐ Antécédents familiaux de SLA chez un membre de la famille.

Si oui, sélectionner le(s) membre(s) de la famille.

- PREMIER DEGRÉ : ☐ Parent(s) ☐ Frère(s) et sœur(s) ☐ Enfant(s)
 DEUXIÈME DEGRÉ : ☐ Grand-parent(s) ☐ Petits enfants ☐ Tante(s) / Oncle(s) ☐ Tante(s) / Oncle(s)

La personne soussignée (ou son représentant) confirme qu'elle est « professionnel de la santé agréé et autorisé » à commander des analyses génétiques et confirme que le/la patient(e) a donné un consentement éclairé approprié pour que ces analyses génétiques soient effectuées. Je confirme que les analyses sont nécessaires dans le cadre médical et que les résultats de ces analyses peuvent avoir un impact sur la prise en charge médicale du/de la patient(e). Toutes les informations figurant sur ce bon de commande sont exactes au meilleur de mes connaissances. Dans le cadre du programme de l'analyse génétique de la SLA, j'ai informé le/la patient(e) que PreventionGenetics peut m'informer, en tant que professionnel de santé ayant passé cette commande

d'analyses, des nouveaux résultats cliniques liés aux résultats de l'analyse génétique. J'ai également informé le/la patient(e) que les données anonymisées des patients peuvent être utilisées et partagées avec des tiers, notamment Ionis Pharmaceuticals, Inc. et des tiers tels que l'Association SLA, afin de soutenir la recherche visant à améliorer le diagnostic et le traitement des maladies génétiques. Aucune information d'identification personnelle ne sera partagée. Je confirme que je ne chercherai pas à obtenir le remboursement de cette prestation d'analyse sponsorisée auprès d'un tiers, y compris, mais sans s'y limiter, les programmes de santé fédéraux des États-Unis. Je reconnais également que les coordonnées de l'organisation et du clinicien qui figurent

dans la commande peuvent être partagées avec des tiers, notamment Ionis Pharmaceuticals, Inc. et je consens par la présente à ce que ces parties puissent me contacter directement en rapport avec le programme de l'analyse génétique de la SLA, les produits de Ionis Pharmaceuticals, Inc. ou les essais cliniques en cours ou potentiels sponsorisés par Ionis Pharmaceuticals, Inc. Je comprends que l'utilisation de cette analyse sponsorisée n'est pas destinée à être, et ne doit pas être interprétée comme, de manière expresse ou implicite, une obligation ou une incitation à recommander, acheter, commander, prescrire, promouvoir, administrer ou soutenir de toute autre manière un produit de Ionis Pharmaceuticals Inc. ou tout autre produit ou service de PreventionGenetics.

SIGNATURE DU PRESTATAIRE DE SOINS

NOM EN TOUTES LETTRES

DATE

CHOIX DES ANALYSES

CODE DE L'ANALYSE	NOM DE L'ANALYSE	DESCRIPTION	INSTRUCTIONS SPÉCIALES
<input type="checkbox"/> 15479	Panel de la sclérose latérale amyotrophique (SLA)	Les extensions de répétitions au niveau des gènes <i>C9orf72</i> et <i>ATXN2</i> font l'objet d'un rapport séparé	SP194 CANADA
<input type="checkbox"/> 8949	Séquençage <i>SOD1</i> avec détection des CNV		
<input type="checkbox"/> 6927	Séquençage <i>FUS</i> avec détection des CNV		
<input type="checkbox"/> 151	Extensions de répétitions au niveau du gène <i>C9orf72</i>		
<input type="checkbox"/> 12976	Extensions de répétitions au niveau du gène <i>ATXN2</i>		
<input type="checkbox"/> 100	Analyses génétiques ciblées de suivi des familles	Gène(s) : Variant(s) ou commentaires : Info Proband :	

INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES

CONSEIL GÉNÉTIQUE

Le conseil génétique, par le biais de visites de téléconsultation, est disponible pour tous les patients qui participent à ce programme d'analyse commandité par Genome Medical, un service de conseil génétique tiers. Des conseils génétiques avant et/ou après l'analyse par rendez-vous téléphonique sont proposés aux patients pour fournir des informations, une éducation, un soutien et répondre aux questions liées aux analyses génétiques et aux résultats.

En cochant les cases suivantes, j'autorise PreventionGenetics à faciliter la prestation de services de conseil génétique pré-analyse et/ou post-analyse par Genome Medical, un prestataire de conseil génétique tiers.

Cocher toutes les cases qui s'appliquent :

- ☐ Référer à Genome Medical pour un conseil génétique pré-analyse.
- ☐ Référer à Genome Medical pour un conseil génétique post-analyse.
- ☐ Si les résultats sont négatifs, aucune référence à Genome Medical n'est nécessaire.

Genome Medical contactera le/la patient(e) pour programmer une consultation. Veuillez indiquer le numéro de téléphone et l'adresse électronique du/de la patient(e).

NUMÉRO DE TÉLÉPHONE DU/DE LA PATIENT(E)

PROVINCE/TERRITOIRE DU CANADA (OBLIGATOIRE)

☐ Le/la patient(e) est francophone

Les patient(e)s recevront un message texte pour fixer un rendez-vous s'ils disposent de la fonction SMS sur leur téléphone.

Le conseil génétique est généralement dispensé par téléphone.

☐ Le/la patient(e) a besoin d'aménagements pour communiquer.

Les patients qui ne sont pas en mesure de fournir une autorisation verbale pour parler avec des membres de la famille et/ou des soignants devront fournir une procuration à Genome Medical avant leur visite de conseil génétique.

La procuration peut être envoyée à l'adresse courriel suivante : clinical@genomemedical.com

☐ Consultation vidéo demandée (via Zoom)

CONTACT AVEC LE PRESTATAIRE ET RAPPORT

Notre méthode privilégiée de transmission des rapports est le téléchargement sur notre portail web sécurisé, myPrevent.

Merci de nous procurer une adresse électronique, si possible. Indiquer CI-DESSOUS toute demande spécifique supplémentaire concernant les rapports.

INFORMATION DU PRESTATAIRE

INSTITUTION

ADRESSE

VILLE

ÉTAT

ZIP

MÉDECIN REQUÉRANT (Prénom, Nom, Diplôme)

CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE OU PRESTATAIRE PARAMÉDICAL DEMANDEUR (Prénom, Nom, Diplôme)

ADRESSE ÉLECTRONIQUE

ADRESSE ÉLECTRONIQUE

NUMÉRO DE TÉLÉPHONE

N° NPI

NUMÉRO DE TÉLÉPHONE

N° NPI

SI VOUS SOUHAITEZ QUE LES RAPPORTS SOIENT TRANSMIS PAR UNE AUTRE MÉTHODE SÉCURISÉE, VEUILLEZ LE PRÉCISER ICI.

ACCÈS SUPPLÉMENTAIRE AUX RAPPORTS

LISTE DES PRESTATAIRES DE SOINS DE SANTÉ SUPPLÉMENTAIRES ET LEURS ADRESSES ÉLECTRONIQUES POUR PERMETTRE L'ACCÈS AUX RAPPORTS

ÉTABLISSEMENT DE FACTURATION

ÉTABLISSEMENT DE FACTURATION

Ionis Pharmaceuticals

NUMÉRO DE BDC

NUMÉRO DE PROJET
SPÉCIAL

SP194

EXIGENCES EN MATIÈRE D'ÉCHANTILLONS

SANG TOTAL

Prélever 3 ml - 5 ml de sang total dans un tube EDTA (tube à bouchon violet) ou ACD (tube à bouchon jaune), minimum 1 ml pour les bébés. L'héparine (tube supérieur vert) est fortement déconseillée.

SALIVE

Kit de prélèvement de salive Oragene™ ou GeneFiX™ utilisé conformément aux instructions du fabricant.

OCD-100 ÉCOUVILLON BUCCAL

OCD-100 Écouvillon buccal utilisé conformément aux instructions du fabricant. Les écouvillons buccaux sont les plus appropriés pour les analyses ciblées de variants connus.

INSTRUCTIONS D'EXPÉDITION ET DE MANUTENTION

Étiqueter tous les récipients d'échantillons avec le nom du/de la patient(e), sa date de naissance et/ou son numéro d'identification. Au moins deux identifiants doivent figurer sur les récipients des échantillons. Les livraisons d'échantillons sont acceptées du lundi au samedi pour tous les types d'échantillons. Les horaires des vacances seront publiés sur notre site web au moins une semaine avant les grandes vacances.

SANG

NE PAS CONGELER. Par temps chaud, ajouter un bloc de glace dans le conteneur d'expédition. Placer une serviette en papier ou un autre matériau fin entre la poche de glace et le tube de sang. Par temps froid, ajouter un bloc de glace no congelé dans le conteneur d'expédition. À température ambiante, l'échantillon de sang est stable jusqu'à 48 heures. S'il est réfrigéré, l'échantillon de sang est stable jusqu'à une semaine.

SALIVE ET ÉCHANTILLON BUCCAL

Les échantillons peuvent être expédiés à température ambiante.

PANEL DE GÉNOTYPAGE D'ADN

À des fins de contrôle de la qualité, le panel de génotypage de l'ADN de Prevention Genetics est réalisé sur tous les échantillons cliniques. Les résultats du génotypage ne sont pas inclus dans les rapports d'analyse.

NOUS CONTACTER

Pour toute autre question ou préoccupation, contacter un représentant du service à la clientèle au (715) 387-0484, poste 0, ou notre équipe de conseil génétique à l'option 2, ou par courriel : support@preventiongenetics.com.

ADRESSE

PreventionGenetics - Diagnostic Lab
3800 S. Business Park Avenue
Marshfield, Wisconsin 54449 États-Unis

RÉFÉRENCE SP194 - CANADA

CONSENTEMENT DU/DE LA PATIENT(E)

En signant ce document, j'autorise PreventionGenetics, un laboratoire d'analyse génétique clinique accrédité CLIA et CAP, à analyser un échantillon de mon ADN (de celui de mon enfant/pupille) dans le but de déterminer si j'ai (mon enfant/pupille a) une modification génétique dans l'ADN, appelée variant, susceptible de causer ou d'augmenter le risque de la maladie génétique, sclérose latérale amyotrophique (SLA). L'analyse génétique de SLA recherche des changements dans une liste de gènes prédéfinie qui provoquent ou augmentent le risque de SLA.

Cette analyse comprend le séquençage des régions de codage de presque tous les gènes, appelé séquençage de l'exome entier (WES). Bien que le séquençage WES soit effectué, une liste de gènes prédéfinie et spécifiée sera analysée et fera l'objet d'un rapport. Aucun autre changement génétique ne sera analysé ou signalé dans le cadre de ce programme de l'analyse génétique de la SLA.

Je comprends que je peux avoir un variant causant une maladie ou présentant un risque dans un gène qui ne sera pas analysé ou qui ne fera pas l'objet d'un rapport. Je comprends qu'aucune analyse génétique ne peut détecter tous les changements dans l'ADN et qu'une analyse négative n'élimine pas la possibilité d'avoir une forme génétique de SLA ou une autre maladie génétique. Je comprends également que je ne peux pas être identifié(e) à partir des seules données génétiques.

Des informations sur la santé génétique et la famille sans rapport avec la SLA peuvent être obtenues grâce à des analyses génétiques. Un conseil génétique est recommandé. Les conseillers en génétique expliquent la génétique de la maladie, les résultats des analyses génétiques et les implications aux patients et aux membres de leur famille. Mon prestataire de soins de santé ayant passé cette commande d'analyses recevra les résultats de l'analyse génétique de la SLA. Si je parle avec un conseiller en génétique, il recevra également les résultats de l'analyse génétique afin de fournir des conseils génétiques.

Si l'analyse génétique de la SLA est effectuée avant l'apparition des symptômes, je comprends qu'il puisse y avoir un risque de discrimination en matière d'assurance ou d'emploi. Par conséquent, il est conseillé de souscrire une couverture d'assurance avant de procéder à une analyse génétique ou à un conseil génétique pour une analyse génétique prédictive de la SLA, et de garder les résultats confidentiels, sauf avec les membres de la famille qui peuvent également être à risque de développer la SLA ou pour fournir un soutien, des personnes de confiance et votre prestataire de soins de santé. Les analyses génétiques prédictives ne sont pas proposées aux enfants de moins de 18 ans, à moins qu'il n'existe des antécédents familiaux connus de la SLA infantile dans un gène avec une intervention thérapeutique disponible dans le commerce ou dans le cadre d'une étude de recherche.

Il n'y a aucun coût ni paiement pour moi découlant de l'analyse génétique, par le biais du programme Ionis.

En participant au programme d'analyse génétique de la SLA commandité par Ionis, j'autorise le laboratoire PreventionGenetics à utiliser et à partager mes données de variants génétiques anonymisées et mes informations personnelles, y compris l'âge d'apparition de la SLA, le site d'apparition, l'âge au moment de l'analyse génétique, l'ascendance et la présence ou l'absence d'antécédents familiaux de la SLA à des fins de recherche, de publications éventuelles et de développement thérapeutique à Ionis. J'autorise également PreventionGenetics à divulguer des données de séquençage de l'exome entier, à Ionis Pharmaceuticals, sans aucune information d'identification personnelle (appelées données pseudonymisées) à des fins de recherche, afin d'aider les scientifiques à améliorer la compréhension, le diagnostic et le traitement des maladies génétiques rares, y compris pour d'éventuelles publications scientifiques. D'autres informations cliniques, y compris l'apparition des symptômes, peuvent également être partagées avec Ionis Pharmaceuticals.

Toutes les informations partagées avec Ionis Pharmaceuticals seront identifiées uniquement par un numéro d'identification; c'est ce qu'on appelle des données pseudonymisées. Les noms et autres informations personnelles d'identification ne seront pas utilisés ou liés aux résultats dans aucune analyse, aucun matériel pédagogique, aucune présentation ni publication. Les informations d'identification personnelle sont confidentielles, ne seront pas partagées et les renseignements personnels des participants seront protégés dans toute la mesure du possible conformément aux lois en vigueur.

Ionis et PreventionGenetics prennent des décisions importantes concernant l'utilisation de mes données. Je comprends que mes données peuvent être envoyées aux États-Unis. Je comprends également que les lois aux États-Unis peuvent être différentes des lois de mon pays. J'ai le droit d'accéder, par l'intermédiaire de mon médecin, à toutes les données recueillies me concernant et, le cas échéant, d'en demander la rectification. J'ai le droit supplémentaire de m'opposer à la manière dont mes informations sont traitées. Si je souhaite faire de telles demandes, je comprends que je dois contacter mon médecin, qui contactera ensuite le laboratoire PreventionGenetics à l'adresse courriel suivante : support@preventiongenetics.com. Je peux également contacter le Commissariat à la protection de la vie privée du Canada ou l'organisme équivalent de ma province. Une fois que les données de variants anonymisées sont publiées dans des analyses agrégées, elles ne pourront plus être rétractées ou omises.

INITIALES ICI

Je consens à ce que PreventionGenetics stocke et à ce que Ionis traite (analyse) mes informations génomiques indéfiniment à des fins d'analyses cliniques ou de recherche pour aider à améliorer la compréhension de la génétique de la SLA, et au cas où de nouvelles informations sur la génétique de la maladie analysée seraient disponibles.

INITIALES ICI

Je consens à ce que PreventionGenetics stocke et à ce que Ionis traite (analyse) mes informations génomiques indéfiniment à des fins d'analyses de recherche pour aider à améliorer la compréhension de la génétique de la SLA, et au cas où de nouvelles informations sur la génétique de la maladie analysée seraient disponibles.

SIGNATURE DU/DE LA PATIENT(E) (OU DU / DE LA TUTEUR (-TRICE))

NOM EN TOUTES LETTRES DU/DE LA PATIENT(E) OU DU / DE LA TUTEUR (-TRICE)

DATE

SIGNATURE DU/DE LA TÉMOIN

NOM EN TOUTES LETTRES DU/DE LA TÉMOIN

DATE