

CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ SÉQUENÇAGE DE L'EXOME COMPLET PATIENT / MEMBRE DE LA FAMILLE

À propos du séquençage de l'exome complet

L'obtention rapide d'un diagnostic génétique correct permet la prise en charge appropriée de la maladie et peut améliorer significativement la qualité de vie d'un patient. Le séquençage de l'exome complet (WES pour Whole-Exome Sequencing) est un test robuste. Il est l'un des tests génétiques les plus complets et permet d'identifier les modifications à l'origine de nombreux troubles génétiques.

Dans le WES, les régions de codage des protéines de tous les gènes du génome humain (~20 000), c'est-à-dire les exomes, sont séquençées à l'aide des dernières technologies de séquençage, les technologies 'Next Generation Sequencing'. Alors que les exomes ne représentent qu'environ 1 % du génome complet, ils hébergent 85 % de toutes les mutations responsables de maladies.

Le rendement diagnostique du WES surpasse celui des méthodes de diagnostic génétique traditionnelles. Le diagnostic définitif est généralement obtenu dans 20 à 60 % des cas, en fonction du domaine médical, les maladies graves d'apparition précoce ayant le taux de diagnostic le plus élevé.

Le WES convient plus particulièrement aux personnes présentant :

- un trouble génétique complexe, non spécifique ayant plusieurs diagnostics différentiels ;
- une maladie génétiquement très hétérogène ;
- une présomption de trouble génétique pour lequel aucun test génétique spécifique n'est disponible ;
- des tests génétiques antérieurs non fructueux.

L'inclusion des parents et autres membres de la famille favorise l'obtention d'un diagnostic génétique approprié. L'exécution d'un WES pour le patient et ses parents est nécessaire pour la détection directe de nouvelles mutations qui ne sont pas présentes chez les parents, mais qui surviennent soit lors de la formation des ovaires ou des spermatozoïdes soit lors du développement précoce de l'embryon. Ces modifications sont responsables de la majorité des troubles sévères du développement.

Pour plus d'informations sur les tests génétiques pour les patients et les membres de leur famille, veuillez consulter le site suivant : <http://blueprintgenetics.com/what-we-do/for-patients/>

Je confirme que les informations ci-dessous relatives au test m'ont été expliquées :

1. Les résultats de ce test pourraient révéler que je suis atteint et/ou que les membres de ma famille sont atteints d'une maladie héréditaire ou que nous présentons un risque de développer une maladie génétique. Je comprends que ce test peut détecter des liens biologiques précédemment non reconnus, tels que la non-paternité.
2. Je suis conscient(e) que les résultats de ce test pourraient être peu concluants quant à mon statut génétique. Alors que certaines variantes génétiques sont connues pour être responsables de maladies et que d'autres sont bénignes, une troisième catégorie de variantes génétiques a une signification incertaine. En fonction des résultats de ce test, mon médecin pourrait recommander une consultation génétique ou des tests supplémentaires pour moi et/ou les membres de ma famille.
3. Je comprends qu'un récapitulatif anonyme des résultats de ce test pourrait être utilisé, par exemple, lors de réunions, dans des publications scientifiques et/ou dans des bases de données de variantes d'ADN afin d'améliorer la compréhension, le diagnostic et le traitement de troubles cliniques similaires. Les informations présentées seront anonymes.
4. Si j'ai sélectionné l'option de facturation de l'assurance du patient, j'autorise mon assureur santé à payer mes prestations d'assurance directement à Blueprint Genetics. J'autorise Blueprint Genetics à remettre les informations relatives à ce test à mon assureur. Je comprends que je suis légalement tenu(e) de renvoyer à Blueprint Genetics la totalité du montant envoyé par mon assurance en vue de la réalisation de ce test génétique. Si mon assurance ne couvre pas ces services ou si elle n'en couvre qu'une partie, je suis tenu(e) de payer les frais restants pour la réalisation de ce test.
5. Je suis conscient(e) que le non-consentement à l'une des sections à venir n'affectera en aucun cas mes traitements ultérieurs. Si aucune case n'est cochée dans cette section, on supposera que le consentement n'est pas accordé.

6. **Consentement indépendant pour la conservation des échantillons par Blueprint Genetics pendant 3 ans dans le cadre d'éventuels tests ultérieurs sur les membres de la famille.** En cochant la case appropriée ci-dessous, je consens à la conservation de mes échantillons d'ADN pendant 3 ans dans le laboratoire de diagnostic de Blueprint Genetics dans le cadre d'éventuels tests ultérieurs sur les membres de ma famille. Sans cette autorisation, l'échantillon sera conservé environ 12 mois.

- Je donne mon consentement pour la conservation de l'échantillon pendant 3 ans dans le cadre d'éventuels tests ultérieurs sur les membres de ma famille.
- Je ne donne pas mon consentement pour la conservation de l'échantillon pendant 3 ans dans le cadre d'éventuels tests ultérieurs sur les membres de ma famille.

7. **Consentement indépendant pour l'utilisation à des fins de recherche et la conservation de longue durée.** En cochant la case correspondante ci-dessous, je consens à la conservation de longue durée de mes échantillons d'ADN dans le laboratoire de diagnostic de Blueprint Genetics (sans ce consentement, les échantillons d'ADN sont généralement conservés pendant environ 12 mois) afin qu'ils soient utilisés lors de la recherche sur les maladies héréditaires mendéliennes et qu'ils soutiennent les efforts visant à améliorer le diagnostic et le traitement des dites maladies. Les données de recherche me concernant seront considérées comme confidentielles et codées de façon à ce que mon identité ne puisse pas être découverte sans le code clé détenu par le médecin-chercheur de Blueprint Genetics. Si nécessaire, ces données de recherche codées pourront également être traitées dans l'Union Européenne ou en dehors de l'Union Européenne, et mises à disposition d'un autre groupe de recherche ou d'une entreprise participant à l'étude. Par la présente, je consens à l'utilisation des données de recherche susmentionnées aux fins définies dans ce formulaire de consentement. Les données seront conservées pendant 50 ans.

Je comprends que mon consentement à l'utilisation des échantillons prélevés pour la recherche à des fins de diagnostic est facultatif et que je peux révoquer ce consentement et me retirer de l'étude à tout moment avant la fin de l'étude. Je suis conscient(e) que les données recueillies jusqu'à la date de mon retrait seront utilisées en tant que matériel de recherche.

- Je donne mon consentement à l'utilisation de mes échantillons pour la recherche et à leur conservation de longue durée comme défini dans la Section 7 ci-dessus.
- Je ne donne pas mon consentement à l'utilisation de mes échantillons pour la recherche ni à leur conservation de longue durée comme défini dans la Section 7 ci-dessus.

8. **Consentement indépendant pour les rapports relatifs aux découvertes fortuites.** En cochant la case correspondante ci-dessous, j'autorise Blueprint Genetics à transmettre au professionnel de santé prescripteur toutes les découvertes fortuites qui ne sont pas directement liées au motif du test. Blueprint Genetics transmet les découvertes fortuites concernant les variantes pathogènes et probablement pathogènes dans les gènes sélectionnés associés à différents troubles génétiques. Les gènes sélectionnés où les découvertes fortuites sont rapportées sont ceux inclus dans "ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing" (recommandations de l'ACMG pour le signalement des découvertes fortuites lors du séquençage de l'exome et du génome) publiées par l'ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics).

Je comprends que les découvertes fortuites ont une valeur médicale et peuvent avoir des répercussions sur ma santé et mes projets de planification familiale. Je comprends que l'absence de découvertes fortuites pour un gène particulier ne signifie pas qu'il n'y a pas de variante pathogène dans ce gène.

Blueprint Genetics doit recevoir ce consentement dans les 28 jours qui précèdent la réception de l'échantillon afin de pouvoir signaler les découvertes fortuites. Je comprends que les membres de ma famille peuvent décider de ce qu'il adviendra des découvertes fortuites les concernant, indépendamment de ma décision.

- Je donne mon consentement au signalement des découvertes fortuites.
- Je ne donne pas mon consentement au signalement des découvertes fortuites.

-
- J'autorise Blueprint Genetics à me contacter pour des tests génétiques supplémentaires et/ou autres services génétiques susceptibles de m'intéresser dans le futur. Je peux révoquer cet accord de prise de contact à tout moment.

PATIENT MEMBRE DE LA FAMILLE (Patient, Membre de la famille ou Représentant légal. Si le document n'est pas signé par le patient, veuillez indiquer le lien du signataire avec le patient.)	
En signant ce formulaire, je reconnais avoir lu le consentement éclairé et avoir compris son contenu. J'ai eu la possibilité de poser toutes les éventuelles questions au sujet de ce formulaire et j'ai obtenu des réponses satisfaisantes.	
Nom :	Date de naissance :
Signature :	Date de la signature :