

Ceci n'est pas un dépistage prénatal

Ce formulaire de consentement examine les avantages, risques, et limitations de subir des tests d'ADN pour les conditions génétiques accessibles au moyen du dépistage « Family Prep Screen » de Counsyl.

But du(des) test(s)

Le test de dépistage « Family Prep Screen » de Counsyl examine des changements spécifiques de votre ADN appelés mutations. Certaines mutations peuvent augmenter la probabilité de transmettre une condition héréditaire lors d'une grossesse. Vous pouvez vous servir de ces renseignements pour prendre une décision informée lorsque vous prévoyez fonder une famille. Les renseignements à propos des maladies, tels que la description, l'évolution, et les traitements potentiels se trouvent dans la section « Family Prep Screen » sur le site Web de LifeLabs Genetics.* Pour la majorité des conditions sur le panel, les deux parents doivent être porteurs d'une mutation sur le même gène pour être à risque d'avoir un enfant atteint. Ceci est appelé une transmission autosomique récessive. Cependant, il existe quelques maladies sur le panel pouvant être transmises lorsqu'un seul parent est porteur. Par exemple, pour être transmis, le syndrome de l'X Fragile requiert qu'un seul parent soit porteur de la mutation. Pour certaines conditions sur le panel, telle que la maladie de Gaucher, il est possible d'avoir un diagnostic d'une forme de la condition qui n'apparaît qu'à l'âge adulte. Si vous avez des antécédents familiaux d'une des conditions décrites sur le panel de Counsyl, vous devriez informer l'équipe de LifeLabs Genetics de la (des) mutation(s) spécifique(s) du gène présente dans votre famille. Le dépistage des maladies sur le panel de Counsyl pourrait grandement diminuer la possibilité que vous soyez porteur, mais ne l'élimine pas entièrement.

Résultats des tests et interprétation

Un tube de sang est requis pour chaque personne consentant au dépistage. Les résultats de vos tests seront envoyés au professionnel des soins de santé qui a commandé les tests. Ce qui suit décrit les conséquences potentielles des résultats :

- **Porteur (positif)** : Un résultat positif indique qu'une mutation génétique a été identifiée et que vous êtes porteur de cette condition. Vous pouvez être identifié comme porteur de plus d'une condition. Les porteurs ne manifestent habituellement pas de symptôme de la maladie.
- **Aucune mutation décelée (négatif)** : Un résultat négatif indique qu'aucune mutation génétique n'a été identifiée. Ceci diminue mais n'élimine pas la possibilité que vous soyez porteur.
- **Indéterminé** : Un résultat « indéterminé » indique qu'il n'est pas possible de rapporter un résultat positif ou négatif en suivant de strictes directives du contrôle de la qualité.
- **Homozygote ou hétérozygote composé** : Ce résultat indique la présence de deux mutations pathogéniques dans le même gène. Ceci signale généralement que vous êtes atteint maintenant ou le deviendrez peut-être dans le futur. Cependant, certaines conditions dans ce panel peuvent être légères ou leur sévérité peut varier, de sorte que vous pouvez ne pas manifester de symptômes cliniquement significatifs. Dans de rares cas, une personne peut porter deux mutations pathogéniques sur le même chromosome, ce qui peut être révélé par des tests plus approfondis de cette personne ou de sa famille.

Il est possible que l'(les) échantillon(s) prélevé(s) ne produise(nt) aucun résultat. Dans ce cas, LifeLabs Genetics informe votre professionnel des soins de santé et on pourrait vous demander de fournir un second échantillon sanguin afin de répéter le test. Il n'y a pas de frais pour répéter le test. Les tests de Counsyl sont très fiables ayant un taux de précision >99 % pour les mutations et régions ciblées. Comme tous les tests de dépistages médicaux, il y a un risque d'obtenir un faux positif ou un faux négatif. Un « faux positif » se réfère à l'identification erronée d'une mutation sur un gène. Un « faux négatif » se réfère à l'échec de trouver une mutation présente dans l'échantillon. L'interprétation des résultats se fonde sur l'information actuellement disponible dans la littérature médicale et les bases de données scientifiques. Puisque la littérature et les connaissances scientifiques sont constamment mises à jour, de nouveaux renseignements pourraient remplacer ou s'ajouter à l'information utilisée par Counsyl pour interpréter vos résultats. Counsyl n'analyse pas de nouveau le résultat des tests de façon systématique, il n'émet pas de nouveaux rapports sur les tests, et n'a aucune obligation en ce sens.

Avantages

Vos résultats de dépistage de porteur peuvent vous aider, vous et votre partenaire, à prendre des décisions plus éclairées au sujet de votre famille, surtout si le dépistage est effectué avant la grossesse. Vos résultats ont des avantages pour les membres de votre famille. Si vous obtenez un résultat de test positif, les membres de votre famille biologique ont plus de chance d'obtenir un résultat positif pour la(les) même(s) mutation(s), découvrant ainsi les risques précédemment inconnus.

Risques

Les tests génétiques peuvent révéler des informations sensibles sur votre santé ou celle de vos proches. Si vous et votre partenaire recevez vos tests en même temps, vos résultats individuels pourraient être révélés à votre partenaire. Les résultats de vos tests pourraient dévoiler des informations imprévues et non recherchées comme par exemple, la découverte qu'un homme n'est pas le père de l'enfant (non paternité).

Limitations des tests

Ce test est conçu pour déceler des mutations de l'ADN connues et associées à une maladie génétique. Il ne peut pas déceler toutes les mutations associées à chaque maladie, et ne recherche pas toutes les maladies génétiques connues. Pour ces raisons, le test de Counsyl réduit mais n'élimine pas les risques. Les résultats négatifs ne garantissent pas que vous et votre descendance soyez en bonne santé. Si vous souhaitez réduire davantage vos risques liés à la reproduction, le risque de porteur de votre partenaire ou le risque pour vos grossesses éventuelles, des tests supplémentaires peuvent être disponibles. Il se peut que le balayage de mutation ou l'analyse par séquençage pour certaines maladies ne soit pas disponible. Certains facteurs biologiques, tels que des antécédents de greffes de moelle osseuse ou des transfusions sanguines récentes, peuvent limiter la précision des résultats. Des erreurs de diagnostic peuvent se produire en raison d'une confusion au niveau des échantillons ou d'une contamination.

Pratiques confidentielles d'établissement de rapports

LifeLabs et Counsyl ont conclu un accord de distribution liant les parties, par lequel les deux organisations se conforment à toutes les lois applicables. Counsyl se conforme aux lois américaines sur la confidentialité (HIPAA); LifeLabs Genetics se conforme aux règles de la vie privée du Canada. LifeLabs rapporte les résultats du test uniquement au(x) professionnel(s) des soins de santé qui a(ont) passé la commande ou au conseiller en génétique impliqué. Vous devez contacter votre professionnel des soins de santé pour vous procurer les résultats du test. Également, il est possible que les résultats de votre test soient révélés à ceux, qui par la loi, peuvent avoir accès à de telles données.

Responsabilité financière

Certains programmes d'assurance médicale privée peuvent couvrir le coût du test. Vérifiez auprès de votre fournisseur d'assurance. Autrement, vous êtes responsable du coût du test. Vous ferez votre paiement à LifeLabs Genetics, qui à son tour paiera Counsyl. Le paiement peut se faire par carte de crédit ou par débit.

Conseil génétique

Si vous avez d'autres questions relativement au dépistage du porteur après avoir parlé avec votre professionnel des soins de santé, nous recommandons que votre professionnel des soins de santé vous adresse à un conseiller en génétique qui peut vous procurer de plus amples renseignements à propos des options de test. Vous pouvez trouver un conseiller en génétique dans votre région en consultant le site Web de l'Association canadienne des conseillers en génétique au <https://cagc-accg.ca/>. Le coût du test comprend les services de conseil génétique fourni par Counsyl pour discuter du résultat du dépistage « Family Prep Screen ». On vous remettra des renseignements sur comment vous inscrire en ligne pour ces services.

Disposition ou conservation des échantillons

Counsyl peut aussi garder vos échantillons restants anonymisés pour fins de recherche et de développement continu. Vous et votre progéniture ne recevrez aucun paiement, avantage, ou droit portant sur des produits ou découvertes découlant de la recherche et du développement. Également, Counsyl pourrait communiquer avec vous pour vous offrir des opportunités de recherche. Veuillez contacter Counsyl à support@counsyl.com ou au (888)-COUNSYL si vous souhaitez ne pas participer à une telle recherche ou si vous souhaitez ne plus recevoir de communication.

DÉCLARATION DE CONSENTEMENT DU PATIENT

J'ai lu ou on m'a lu les renseignements ci-dessus au sujet du consentement éclairé à propos du dépistage « Family Prep Screen » de Counsyl. J'ai eu l'occasion de poser des questions à mon professionnel des soins santé concernant ce test, y compris à propos des avantages, risques, limitations, et alternatives avant de donner mon consentement éclairé. Je reconnais avoir au moins 18 ans et, que mon échantillon et mes renseignements médicaux personnels seront envoyés à Counsyl en vue du dépistage de porteur à ses laboratoires aux États-Unis (180 Kimball Way South, San Francisco CA, 94080). Également, je comprends que LifeLabs me contactera pour obtenir un nouvel échantillon (sang ou salive) si mon échantillon original n'a produit aucun résultat. Je reconnais que LifeLabs recevra les résultats de la part de Counsyl et qu'il enverra mes résultats à mon professionnel des soins de santé. LifeLabs ne me procurera pas directement les résultats du test. Je comprends que j'ai droit à la consultation génétique après avoir reçu les résultats de mon test « Family Prep Screen » pour discuter des résultats de ce test. La consultation est prévue, sans aucun frais pour moi, par l'équipe en ligne de conseillers en génétique. Je comprends qu'une lettre résumant les informations partagées lors des sessions de consultation sera envoyée à mon professionnel des soins de santé. Je reconnais que je suis responsable de la totalité des coûts des tests. Je reconnais devoir signer la déclaration de consentement du formulaire de réquisition du test qui sera envoyé à Counsyl avec mon échantillon. Je comprends devoir signer le présent formulaire de consentement qui demeurera dans mon dossier à la clinique.

Signature du patient

Date

Nom imprimé

** Ces documents sont actuellement disponibles en anglais seulement. Vous pouvez recevoir ces informations en français et obtenir des réponses à vos questions en communiquant directement avec l'équipe de LifeLabs Genetics.*