

Tous les gènes cibles pertinents sur le plan clinique avec le panel NGS le plus large

## Panel élargi (Ex) par séquençage nouvelle génération (NGS) utilisable comme exome abordable ou panel sur mesure

Notre panel élargi (Ex) par NGS vous permet de porter un regard différent sur la manière de commander les tests génétiques. En nous fournissant les données médicales les plus exhaustives sur votre patient, nous explorerons les 6 700 gènes dont la signification clinique est connue, soit l'exome clinique.

### Panel élargi (Ex) - Idéal pour les médecins qui :

- Souhaitent obtenir des informations plus approfondies sur les gènes pertinents sur le plan clinique
- Prennent en charge un patient présentant un phénotype non identifié et/ou hautement hétérogène
- N'ont pas accès au séquençage de l'exome entier
- Prennent en charge un patient présentant un phénotype identifié et souhaitent recourir à un séquençage de l'exome abordable avec un fondement clinique, au lieu d'un panel spécifique à une maladie

### Principales caractéristiques :

- Panel le plus élargi actuellement, couvrant > 6 700 gènes liés à 3 200 maladies
- Aucune sélection de panel n'est requise, car tous les 6 700 gènes et plus sont toujours séquencés
- Processus en une étape, aucune étape supplémentaire n'est nécessaire en cas de test réflexe à un ensemble de données plus vaste
- Données brutes disponibles, sur demande
- Détection des CNV par NGS incluse

### Méthodologie du test

Couverture*	>99 % des bases ciblées couvertes à un minimum 20x
Gènes couverts**	~6 700 gènes
Régions génomiques couvertes	Exons, mutations introniques profondes, frontières exon-intron 20 bp
Profondeur de lecture	Profondeur de lecture moyenne 80-100x
Délai de traitement	4-6 semaines
Détection des CNV pas NGS	Incluse
Génome mitochondrial (>1000x profondeur de lecture)	En supplément
Expansion de séquence répétée	En supplément
Tests prénataux	Sur demande
Échantillon unique (solo) ou trio	Solo seulement
Disponibilité du rapport de recherche	Oui
Disponibilité des données brutes***	Oui

\*Ce panel ne cible pas tous les exons du génome humain. Des exons ciblés peut ne pas être bien couverte pour diverses raisons techniques (Choi M. et coll. (2009), *Proceedings of the National Academy of Sciences*; Yang Y. et coll. (2013) *The New England Journal of Medicine*. Ces régions manquantes ne sont pas comblées par la technique Sanger, cependant, nous fournirons des statistiques de couverture pour les gènes ciblés. \*\*>4 000 gènes possèdent une couverture à 100 % des régions ciblées à >20x. \*\*\*Les fichiers .FASTQ et .BAM sont disponibles pendant 30 jours après la livraison du rapport, et les fichiers .VCF sont disponibles indéfiniment.

À jour en date de juillet 2019. Notre méthodologie évolue à mesure des améliorations technologiques et de leur validation clinique. Veuillez nous contacter pour de plus amples détails.

**Chaque rapport diagnostique est :**



Validé par une équipe d'éminents spécialistes cliniques dotés d'une solide expérience



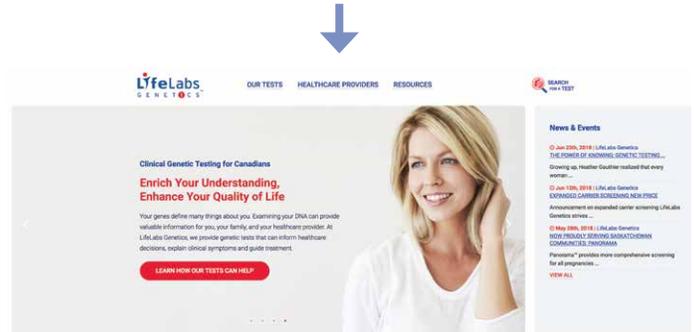
Contre-vérifié avec CentoMD®, base de données exhaustive et évolutive des mutations connues, et avec HGMD et ClinVar



Clair et précis avec une description de la méthode d'analyse et une explication détaillée des résultats et des recommandations

## Processus pour commander

**1** Téléchargez la réquisition pour le test héréditaire sous l'onglet Healthcare Providers à LifeLabsGenetics.com



**2** Utilisez liste de vérification de la commande qui figure sur la **page 1** pour vous assurer que les pages à remplir de la réquisition ont toutes été remplies.

Ordering Checklist		Sample Type		
Known variant	<ul style="list-style-type: none"> <li>Must complete pages 1, 2, &amp; 3</li> <li>Physician, patient, &amp; test information (p1-2)</li> <li>Informed consent (p3)</li> </ul>	<input type="checkbox"/> Blood-Adult (2 x 4m EDTA) <input type="checkbox"/> Blood-Pediatric (1 x 4m EDTA) <input type="checkbox"/> Purified DNA (single genes: 100µg; Pooled: 10,100µg) <input type="checkbox"/> Other card* <input type="checkbox"/> Other**	LLTC 4005 4008 4014 4014 4014	Mnemonic ACG CDN OCC OCC OCC
Single gene	<ul style="list-style-type: none"> <li>Must complete pages 1-5</li> <li>Physician, patient, &amp; test information (p1-2)</li> <li>Informed consent (p3-4)</li> <li>Clinical features checklist (p5)</li> </ul>			
Ex Panels	<ul style="list-style-type: none"> <li>Must complete pages 1-8 (if applicable)</li> <li>Physician, patient, &amp; test information (p1-2)</li> <li>Informed consent (p3-4)</li> <li>Clinical features checklist (p5)</li> <li>Parental 1 &amp; 2 requisitions (p4-7)</li> <li>If No selected</li> <li>Additional Family Member requisition (p8)</li> <li>If No/Life selected (if Parental samples unavailable)</li> </ul>			
ProGx Panels				
Whole Exome Sequencing (WES)				
Whole Genome Sequencing (WGS)				
Date Sample Collected: M M D D Y Y Y Y		Time Collected: H H M M	Collector Name: _____	

**3** À la **page 2 de la réquisition**, dans la section du panel élargi, utilisez le code du test CN50088, indiquez le nom du panel qui représente le mieux les indications cliniques du patient, puis sélectionnez les méthodologies (séquençage, délétion/duplication, etc.).

**Expanded Panels**

Ex Panels (by CentoDxPlus)  
80-100x average read depth  
~95% of targeted bases covered at >20x

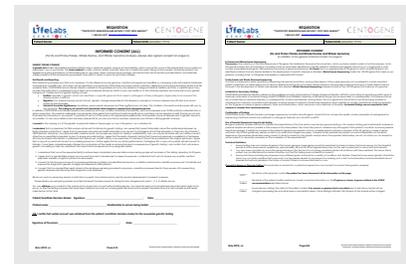
Test Code(s) / Reference Number(s): \_\_\_\_\_

Test Name(s): \_\_\_\_\_

Sequencing + Deletion/Duplication (by CentoDxPlus + CNV)  
 Sequencing only (by CentoDxPlus)

- Si les indications cliniques de votre patient peuvent être attribuées à de multiples panels de gènes, veuillez utiliser la section *Additional Information* ou *Instructions* pour sélectionner ces panels.

**4** Les deux pages du **Consentement éclairé** doivent être signées, car le panel élargi (Ex) pourrait révéler des données qui sortent des objectifs primaires relatifs à la réalisation d'un test génétique.



**!** Pour tous les tests, nous vous encourageons vivement à fournir les antécédents médicaux complets et détaillés du patient afin d'obtenir une analyse et une interprétation approfondies des résultats aux tests génétiques.

Ces renseignements peuvent être fournis de l'une des trois manières suivantes :

- Rédiger les antécédents médicaux et familiaux pertinents dans la section de la **page 1** réservée à cet effet
- Remplir les cases à cocher sur la **page 5**
- Fournir les dossiers de l'hôpital du patient