

Pour confirmer en toute confidentialité votre diagnostic avec nos panels ciblés

Panels fixes (Fx) par séquençage nouvelle génération (NGS)

Nos panels avec processus de curation couvrent toutes les spécialités médicales et fournissent un dépistage génétique ciblé afin de poser des diagnostics précis.

Panels fixes - Idéals pour les médecins qui souhaitent :

- Recourir à un test diagnostique confirmatoire pour les patients présentant des phénotypes suspects
- Réduire le risque de générer des variants de signification inconnue (VSI)
- Tester seulement les gènes qui sont couramment associés au phénotype suspect

Principales caractéristiques :

- Plus grande couverture de tous les gènes présents sur le panel sélectionné
- Contenu génique plus précis avec les panels de curation, et risque réduit de VSI
- Totalité des séquençages incluant l'expansion de séquence répétée, le cas échéant
- Détection des CNV incluse
- Possibilité de recourir à la technique Sanger pour atteindre une couverture à 100 %

Méthodologie du test

Couverture*	>98 % des bases ciblées couvertes à un minimum 20x
Gènes couverts	Nombre de gènes en fonction du panel
Régions génomiques couvertes	Exons, mutations introniques profondes, frontières exon-intron 20 bp
Profondeur de lecture	Profondeur de lecture moyenne 150x
Délai de traitement	4-6 semaines
Détection des CNV par NGS**	Incluse
Génome mitochondrial	En supplément
Expansion de séquence répétée	Inclus dans les panels applicables
Test prénatal	Disponible sur demande
Échantillon unique (solo) ou trio	Solo seulement
Test réflexe à des données plus larges	Disponible sur demande
Disponibilité du rapport de recherche	Non disponible
Disponibilité des données brutes	Disponible sur demande

* La technique Sanger utilisée pour combler les régions manquantes et atteindre une couverture à 100 % est disponible en supplément. **Analyses par MLPA et qPCR aussi disponibles. 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



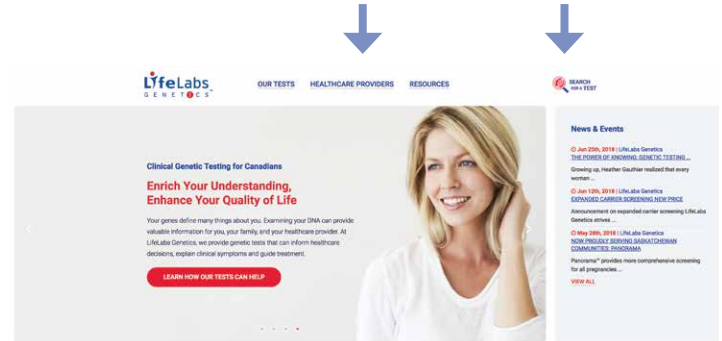
Contre-vérifié avec CentoMD®, base de données exhaustive et évolutive des mutations connues, et avec HGMD et ClinVar



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

Processus pour commander

1 Utilisez l'**outil de recherche de LifeLabsGenetics.com** pour déterminer le ou les panels qui représentent le mieux les indications cliniques du patient et téléchargez la réquisition pour le test héréditaire à partir de l'onglet Healthcare Providers.



2 Utilisez la 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	Must complete pages 1, 2, & 3 <input type="checkbox"/> Physician, patient, & test information (p1-2) <input type="checkbox"/> Informed consent (p3)	<input type="checkbox"/> Blood-Adult (2 x 4ml EDTA)	4005	LL TC
Single gene		<input type="checkbox"/> Blood-Pediatric (1 x 2ml EDTA)	4008	ACG
Fx Panels	Must complete pages 1-5 <input type="checkbox"/> Physician, patient, & test information (p1-2) <input type="checkbox"/> Informed consent (p3-4) <input type="checkbox"/> Clinical features checklist (p5)	<input type="checkbox"/> Purified DNA (single genes: 1-10ug; Panels: 10-100ug)	4014	CEN OCG
Ex Panels		<input type="checkbox"/> Filter card*	4014	OCG
ProGx Panels		<input type="checkbox"/> Other**	4014	OCG
Whole Exome Sequencing (WES)	Must complete pages 1-8 (if applicable) <input type="checkbox"/> Physician, patient, & test information (p1-2) <input type="checkbox"/> Informed consent (p3-4) <input type="checkbox"/> Clinical features checklist (p5) <input type="checkbox"/> Parental 1 & 2 requisitions (p6-7) (if file selected)	* Available by request. Please contact LifeLabs Genetics. ** Other sample types are permitted. Please contact LifeLabs Genetics for details.		
Whole Genome Sequencing (WGS)	<input type="checkbox"/> Additional Family Member requisition (p8) (if ProGx selected OR Parental samples unavailable)	Please contact LifeLabs Genetics before shipping prenatal samples. Samples should be shipped directly to Centogene.		
Date Sample Collected:	MM DD YYYY	Time Collected:	HH MM	Collector Name:

3 À la **page 2** de la réquisition, dans la section des gènes isolés ou des panels fixes, indiquez le nom du panel et le code du test précisés sur le site de LifeLabs Genetics, et sélectionnez les méthodologies (séquençage, délétion/duplication, etc.).

Testing for Single Gene(s) or Fixed Panel(s):

Please use the online catalogue to find test code & names www.lifelabsgenetics.com/hereditary-conditions

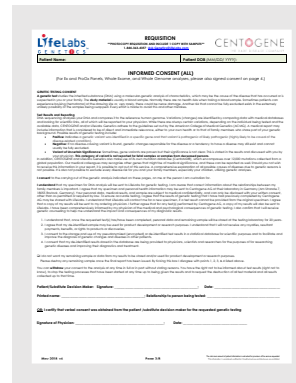
Test Code(s): _____

Test Name(s): _____

Please contact LifeLabs Genetics to receive a Reference Number for your request

Single Genes <input type="checkbox"/> Sequencing + Deletion/Duplication (by NGS Panel Plus+CNV) <input type="checkbox"/> Sequencing (by NGS Panel Plus) <input type="checkbox"/> Deletion/Duplication Testing <input type="checkbox"/> Repeat Expansion	Fixed Panels <input type="checkbox"/> Sequencing + Deletion/Duplication (by NGS Panel+CNV) <input type="checkbox"/> Sequencing (by NGS Panel) <input type="checkbox"/> Deletion/Duplication Testing <input type="checkbox"/> Repeat Expansion (included in Sequencing, if applicable)
--	--

4 Veuillez remplir uniquement la première page du consentement éclairé.



! Pour tous les tests, nous vous encourageons vivement de 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