

## La flexibilité d'un panel avec la puissance du génome entier

### Optimisez la puissance de nos panels progressifs (ProGx) par séquençage nouvelle génération (NGS)

Nos panels diagnostiques sur mesure vous permettent d'utiliser le test de panel multi-gènes tout en bénéficiant des méthodologies évolutives.

#### Panels progressifs (ProGx) - Idéals pour les médecins qui :

- Suivent un patient présentant un phénotype non identifié ou hétérogène dans une situation où le séquençage de l'exome entier a été réalisé sans succès ou n'était pas disponible
- Suivent un patient présentant un phénotype identifié, mais souhaitent de préférence tester un plus grand nombre de gènes liés à des indications cliniques précises
- Souhaiteraient approfondir le contenu des panels fixes actuellement offerts par LifeLabs ou tout autre fournisseur de tests génétiques
- Souhaiteraient l'exécution d'un test réflexe couvrant des données plus larges si leur choix de panel est négatif

#### Principales caractéristiques :

- Basés sur le séquençage du génome entier, les panels progressifs assurent une plus grande couverture des régions géniques, dont les régions des exons et des introns, et les régions intergéniques
- Réduction des biais liés à la technique de réaction en chaîne par polymérase (PCR) afin de réduire au minimum les artefacts
- Plus grande exactitude de détection de la variabilité du nombre de copies (CNV) et des réarrangements complexes des gènes
- Réduction de l'odyssée diagnostique en éliminant les coûts supplémentaires et les retards dus aux analyses graduelles
- Analyses mitochondriales, le cas échéant
- Test réflexe disponible au séquençage du génome entier

#### Méthodologie du test

<b>Couverture*</b>	>99 % des bases ciblées couvertes à un minimum 10x
<b>Gènes couverts</b>	Panels à contenu fixe ou panels de gènes sur mesure disponibles
<b>Régions génomiques couvertes</b>	Totalité des régions génomiques, dont promoteurs, introns et régions non traduites
<b>Profondeur de lecture</b>	Profondeur de lecture moyenne 30x
<b>Délai de traitement</b>	4-6 semaines
<b>Délétion/duplication</b>	Analyse incluse fondée sur le séquençage du génome entier
<b>Génome mitochondrial</b>	Disponible sur demande par une analyse sur le séquençage du génome entier
<b>Expansion de séquence répétée</b>	Disponible en supplément
<b>Test prénatal</b>	Disponible sur demande
<b>Échantillon unique (solo) ou trio</b>	Solo seulement
<b>Test réflexe à des données plus larges</b>	Test réflexe au séquençage du génome entier disponible en supplément
<b>Disponibilité du rapport de recherche</b>	Disponible seulement après un test réflexe couvrant un ensemble de données plus large
<b>Disponibilité des données brutes</b>	Disponible seulement après un test réflexe couvrant un ensemble de données plus large

\*Le séquençage du génome peut ne pas assurer une couverture à 100 % de toutes les bases du génome humain pour diverses raisons techniques. Ces régions manquantes ne sont pas comblées par la technique Sanger, cependant, nous fournirons des statistiques de couverture pour les gènes ciblés. À jour en date de mai 2018. 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



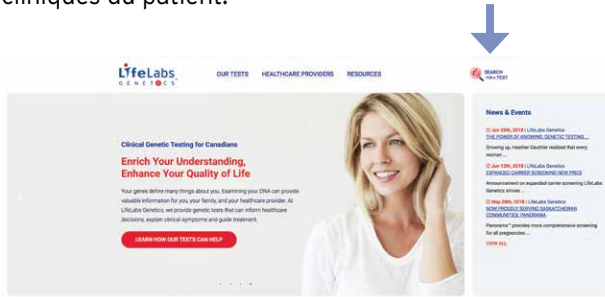
Contre-vérifié avec CentoMD®, base de données exhaustive et évolutive des mutations connues, et avec HGMD et ClinVar



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

Processus de commande

**1** Utilisez l'**outil de recherche de LifeLabsGenetics.com** pour déterminer le ou les panels qui représentent le mieux les indications cliniques du patient.



**2** Indiquez le nom de ces panels à votre responsable territorial afin de recevoir votre numéro de référence.

Ce numéro de référence peut être réutilisé pour d'autres patients présentant des indications cliniques similaires.

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

Ordering Checklist		Sample Type	
<b>Known variant</b>	<input type="checkbox"/> <b>Must complete pages 1, 2, &amp; 3</b> <input type="checkbox"/> Physician, patient, & test information (p1-2) <input type="checkbox"/> Informed consent (p3)	<input type="checkbox"/> <b>Blood-Adult</b> (1 x 4ml EDTA) 4005 <input type="checkbox"/> <b>Blood-Pediatric</b> (1 x 2ml EDTA) 4008 <input type="checkbox"/> <b>Parted DNA</b> (Scale genes: 1-Dig, Panel: 10-100ug) 4014 <input type="checkbox"/> <b>Other**</b> 4014	<b>LLFC</b> ACC CEN OCG
<b>Single gene</b>	<input type="checkbox"/> <b>Must complete pages 1-3</b> <input type="checkbox"/> Physician, patient, & test information (p1-2) <input type="checkbox"/> Informed consent (p3-4) <input type="checkbox"/> Clinical features checklist (p6)		
<b>Ex Panels</b>			
<b>ProGx Panels</b>	<input type="checkbox"/> <b>Must complete pages 1-6 (if applicable)</b> <input type="checkbox"/> Physician, patient, & test information (p1-2) <input type="checkbox"/> Informed consent (p3-4) <input type="checkbox"/> Clinical features checklist (p6) <input type="checkbox"/> Parental 1 & 2 requisitions (p6-7) (if no selected) <input type="checkbox"/> Additional Family Member requisition (p8) (if family member of interest sample unavailable)		
<b>Whole Exome Sequencing (WES)</b>			
<b>Whole Genome Sequencing (WGS)</b>			
<b>Date Sample Collected</b>	DD / MM / AA	<b>Time Collected</b>	HH : MM : SS
		<b>Collector Name</b>	

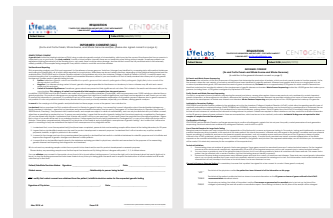
**4** À la **page 2** de la réquisition, dans la section sur les panels progressifs :

- Indiquez si vous souhaitez un test réflexe automatique lié au séquençage du génome entier, au cas où les résultats du panel sont négatifs. Des frais supplémentaires peuvent s'appliquer.
- Ajoutez le numéro de référence qui vous a été fourni par le responsable territorial.
- Si vous avez sélectionné l'option du test réflexe automatique :
  - Vous pouvez aussi recevoir, sur indication, un rapport de recherche qui indique les éventuels variants pathogènes dans les gènes candidats pour lesquels les données probantes publiées sont insuffisantes.
  - Vous pouvez aussi recevoir, sur indication, les données brutes dans l'un des trois formats.

<b>ProGx Panels</b>	<input type="checkbox"/> <b>ProGx Panels (by NGS Panel Genomic)</b> (Reflex available – Please contact us) 30x average read depth ~99% of targeted bases covered at >10x Deletion/Duplication is included Repeat expansion is available as an add-on and should be requested when obtaining a Reference Number Repeat expansion is available as an add-on and should be requested when obtaining a Reference Number
	<b>Reference Number:</b> [REDACTED]

**5** Assurez-vous que seule la **page 1** du consentement éclairé est signée.

Toutefois, nous recommandons que la seconde page du consentement soit remplie, au cas où il faudrait procéder à la révision des données du génome entier.



**!** 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