



Ce formulaire décrit les avantages, les risques et les limites des tests ADN pour les troubles génétiques disponibles via le dépistage élargi Porteur.

### OBJET DU OU DES TESTS

Le dépistage élargi du porteur (ECS), tel qu'effectué par Invitae en Californie, analyse les changements spécifiques de votre ADN appelés mutations. Certaines mutations peuvent augmenter la probabilité de transmission d'une maladie héréditaire au cours d'une grossesse. Vous pouvez utiliser ces informations pour éclairer vos décisions si vous souhaitez fonder une famille. Des informations sur les maladies, telles que la description, l'évolution et les traitements possibles, sont disponibles à la section Carrier Screen du site Web de LifeLabs Genetics. Pour la plupart des conditions du panel génétique, les deux parents doivent être porteurs d'une mutation dans le même gène responsable de la maladie pour que l'enfant soit à risque d'être affecté. C'est ce qu'on appelle l'hérédité récessive autosomique. Il existe, cependant quelques maladies sur le panel qui peuvent être transmises lorsqu'un seul parent est porteur. Le syndrome de l'X fragile est un exemple de maladie qui se transmet avec un seul parent porteur de la mutation. Pour certaines conditions du panel, telles que la maladie de Gaucher, il est possible de poser un diagnostic avec une forme de la maladie qui n'apparaît qu'à l'âge adulte. Si vous avez des antécédents familiaux de l'une des conditions de ce panel, vous devez indiquer à l'équipe de LifeLabs Genetics toutes les mutations génétiques spécifiques présentes dans votre famille. À noter que le dépistage des maladies sur ce panel peut réduire considérablement la probabilité que vous soyez porteur, toutefois, il ne garantit pas que vous n'êtes pas porteur.

### RÉSULTATS ET INTERPRÉTATION DU OU DES TESTS

Un tube de sang ou de salive est requis pour chaque personne consentant au test. Les résultats de votre test seront envoyés au médecin qui a commandé le test.

La section ci-après décrit les résultats possibles des résultats :

- **Porteur (positif) :** Un résultat positif indique qu'une mutation génétique a été identifiée et que vous êtes porteur de ce trouble. Vous pouvez être identifié comme porteur de plusieurs troubles. Les porteurs ne présentent généralement pas de symptômes de la maladie.
- **Aucune mutation détectée (négatif) :** Un résultat négatif indique qu'aucune mutation génétique n'a été identifiée. Cela réduit, mais n'élimine pas la possibilité d'être porteur.
- **Indéterminé :** Un résultat « indéterminé » indique que nous ne pouvons pas conclure en toute confiance s'il s'agit d'un résultat positif ou négatif en utilisant des directives strictes de contrôle de la qualité.
- **Homozygote ou hétérozygote composé :** Ce résultat indique la présence de deux mutations qui provoquent la maladie dans le même gène, ce qui indique généralement que vous êtes affecté maintenant ou que vous pourriez l'être à l'avenir. Cependant, certains des troubles de ce panel peuvent être de forme légère ou varier en sévérité, de sorte que vous ne pouvez pas observer de symptômes significatifs sur le plan clinique. Dans de rares cas, une personne peut avoir deux mutations pathogènes sur le même chromosome, qui peuvent être détectés par des tests supplémentaires menés sur cette personne ou sa famille.

Il est possible que les échantillons soumis ne génèrent pas de résultats. Dans ce cas, votre professionnel de la santé sera informé par LifeLabs Genetics et peut vous demander de fournir un deuxième échantillon pour répéter le test. La répétition d'un test n'entraîne pas de frais supplémentaires. Les tests de dépistage ECS sont très fiables avec une précision supérieure à 99 % pour les mutations et les régions ciblées. Comme pour tous les tests de dépistage médical, il existe un risque de faux positif ou de faux négatif. Un « faux positif » signifie que le test a identifié une mutation génétique qui n'est en réalité pas présente. Un « faux négatif » signifie que le test n'a pas identifié une mutation qui est réellement présente dans l'échantillon. L'interprétation des résultats s'appuie sur les informations actuellement disponibles dans la littérature médicale et les bases de données scientifiques. Comme la littérature et les connaissances scientifiques sont constamment mises à jour, de nouvelles informations peuvent remplacer ou compléter les informations utilisées par Invitae pour interpréter vos résultats. Invitae ne ré-analyse pas systématiquement les résultats des tests et ne publie pas de nouveaux rapports de test, et n'a aucune obligation de le faire.

### AVANTAGES

À la suite du dépistage du porteur, les résultats peuvent vous aider, vous et votre partenaire, à prendre des décisions plus éclairées concernant votre famille, en particulier si le dépistage est effectué avant l'étape de la conception. Vos résultats peuvent également bénéficier aux membres de la famille. En cas de résultat positif, les membres de votre famille biologique sont plus susceptibles d'obtenir un résultat positif pour la ou les mêmes mutations, découvrant ainsi des risques inconnus auparavant.

### RISQUES

Les tests génétiques peuvent révéler des informations sensibles sur votre santé ou celle de vos proches. Si vous et votre partenaire réalisez des tests simultanés, chacun de vos résultats de test peut être révélé à l'un à l'autre. Les résultats des tests peuvent révéler des informations fortuites et non recherchées, telles que la découverte d'une non-paternité (un homme n'est pas le père d'un enfant).

### LIMITE DU OU DES TESTS

Ce test est conçu pour détecter des mutations d'ADN connues associées à une maladie génétique. Il ne peut pas détecter toutes les mutations associées à chaque maladie, ni rechercher toutes les maladies génétiques connues. De ce fait, le test ECS réduit les risques, mais ne les élimine pas. Par ailleurs, des résultats négatifs ne garantissent pas que vous ou le futur bébé à naître serez en bonne santé. Si vous souhaitez réduire davantage votre risque lié à la conception, le risque de portage de votre partenaire ou le risque de grossesses potentielles, d'autres tests peuvent être envisagés. Le balayage de mutation ou l'analyse de séquence pour certains troubles peuvent ne pas être disponibles. Certains facteurs biologiques, tels que des antécédents de greffe de moelle osseuse ou de transfusions sanguines récentes, peuvent limiter l'exactitude des résultats. Des erreurs de diagnostic peuvent se produire en raison d'une confusion au niveau des échantillons ou d'une contamination de ces échantillons.

### PRATIQUES DE CONFIDENTIALITÉ EN MATIÈRE DE RAPPORT

LifeLabs et Invitae ont conclu un accord de distribution liant les parties, par lequel les deux organisations se conformeront à toutes les lois applicables. Invitae se conforme aux lois américaines sur la confidentialité (HIPAA); LifeLabs Genetics se conforme aux règles de la vie privée du Canada. LifeLabs ne communiquera les résultats des tests qu'au médecin ayant commandé le test ou au conseiller en génétique concerné. Vous devez contacter votre médecin pour obtenir les résultats du test. De plus, les résultats des tests pourraient être communiqués à des tiers qui, en vertu de la loi, peuvent avoir accès à ces données.

### RESPONSABILITÉ FINANCIÈRE

Certains programmes d'assurance médicale privée provinciaux et/ou personnels peuvent couvrir le coût du test. Vérifiez auprès de votre assureur. Autrement, vous êtes responsable du coût du test. Tout paiement devra être effectué à l'ordre de LifeLabs Genetics, qui à son tour effectuera le paiement à Invitae. Le paiement peut être effectué par carte de crédit ou débit.

### CONSULTATION GÉNÉTIQUE

Si vous avez d'autres questions sur le dépistage du porteur après avoir discuté avec votre professionnel de la santé, nous vous recommandons de parler à un conseiller en génétique qui pourra vous fournir plus d'informations à propos des options de test. Pour obtenir une liste de conseillers en génétique dans votre région, vous pouvez visiter le site Web de l'Association canadienne des conseillers en génétique à <https://cagc-acgc.ca/>. Le coût du test comprend les services d'une consultation génétique fournis par Invitae pour discuter de votre résultat de dépistage du porteur. Les coordonnées sont : 1-800-436-3037 (téléphone) ou [gcservices@invitae.com](mailto:gcservices@invitae.com) (courriel).

### DISPOSITION OU CONSERVATION DES ÉCHANTILLONS

Invitae pourrait également conserver vos échantillons restants anonymisés à des fins de recherche et de développement. Vous et vos héritiers successeurs ne recevrez aucun paiement, avantage ou droit portant sur les produits ou découvertes qui découleront de la recherche et du développement. Invitae peut également vous contacter à l'avenir pour des opportunités de recherche. Veuillez contacter Invitae à [clientservices@invitae.com](mailto:clientservices@invitae.com) ou au 1-800-436-3037 si vous souhaitez ne pas participer à une telle recherche ou si vous souhaitez ne plus recevoir de communications.