

# CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ

## SÉQUENÇAGE DE L'EXOME ENTIER PATIENT / MEMBRE DE LA FAMILLE

Pour plus d'informations sur les tests génétiques pour les patients et les membres de leur famille, rendez-vous sur : <https://blueprintgenetics.com/resources/whole-exome-sequencing-guide-for-patients-and-families/>

Je confirme que les informations ci-dessous concernant le test m'ont été expliquées :

1. Les résultats de ce test peuvent indiquer que j'ai et/ou que les membres de ma famille ont une maladie héréditaire ou un risque accru de développer une maladie génétique. Je comprends que ce test peut détecter des liens biologiques méconnus jusqu'à présent, tels que la non-paternité.
2. J'ai conscience que les résultats de ce test peuvent ne pas être concluants en ce qui concerne mon statut génétique. Bien que le rôle de certains variants génétiques dans la genèse de certaines maladies soit connu et que la nature bénigne d'autres variants soit également établie, l'importance d'une partie des variants génétiques identifiés reste incertaine. En fonction des résultats de ce test, mon médecin peut me recommander, ainsi qu'aux membres de ma famille, une consultation génétique ou la réalisation d'autres tests.
3. Je comprends qu'un résumé anonymisé des résultats de ce test peut être présenté à titre d'exemple lors de colloques, dans des publications scientifiques et/ou être utilisé dans des bases de données de variants d'ADN afin d'améliorer la compréhension, le diagnostic et le traitement d'affections cliniques similaires. Aucune information permettant de m'identifier ne sera jamais présentée.
4. Si j'ai sélectionné l'option relative à la facturation du patient, j'autorise mon régime d'assurance maladie ou ma compagnie d'assurance à payer mes indemnités d'assurance directement à Blueprint Genetics. J'autorise Blueprint Genetics à communiquer des informations concernant mes tests à mon assureur. Je comprends que je suis légalement responsable de l'envoi à Blueprint Genetics de tout dédommagement financier reçu de ma compagnie d'assurance pour la réalisation de ce test génétique. Si mon assurance ne prend pas en charge ces services ou ne les prend que partiellement en charge, je suis responsable des frais restants liés à ce test.
5. J'ai conscience que le fait de ne pas consentir à l'une des sections ci-dessous n'aura aucune incidence sur mon traitement ultérieur. Si, dans une section, une case n'est pas cochée, on suppose qu'aucun consentement n'est donné.
6. **Consentement distinct pour le stockage des échantillons chez Blueprint Genetics pendant une durée de 3 ans, à des fins de test pour les membres de la famille.** En cochant la case correspondante ci-dessous, je consens à ce que l'échantillon d'ADN soit conservé pendant 3 ans dans le laboratoire de diagnostic de Blueprint Genetics, à des fins de test pour les membres de ma famille. Sans cette autorisation, l'échantillon sera conservé pendant environ 12 mois. Après cette période, il sera éliminé, sauf si une élimination anticipée est requise par la législation en vigueur.

☐ Je consens à ce que l'échantillon soit conservé pendant 3 ans, à des fins de test pour les membres de ma famille.

7. **Consentement distinct pour le stockage à long terme et l'utilisation à des fins de recherche.** En cochant la case correspondante ci-dessous, je consens à ce que l'échantillon d'ADN soit conservé à long terme dans le laboratoire de diagnostic de Blueprint Genetics (sans consentement distinct pour le stockage à long terme, les échantillons d'ADN sont généralement conservés pendant environ 12 mois) pour une utilisation à des fins de recherche sur les maladies mendéliennes héréditaires et dans les travaux visant à améliorer le diagnostic et le traitement de ces maladies. Les données de recherche me concernant seront traitées comme des informations confidentielles. Elles seront codées de manière à ce que mon identité ne puisse pas être découverte sans le code clé détenu par le médecin chercheur de Blueprint Genetics. Si nécessaire, ces données de recherche codées peuvent également être traitées au sein ou en dehors de l'Union européenne et elles sont susceptibles d'être divulguées pour être utilisées par un autre groupe de recherche ou une compagnie participant à l'étude. Par la présente, je consens à ce que les données de recherche susmentionnées soient utilisées aux fins énoncées dans le présent formulaire de consentement. Les données seront conservées pendant 50 ans.

Je comprends que mon consentement à l'utilisation de l'échantillon prélevé à des fins de recherche diagnostique est volontaire et que je peux retirer ce consentement et annuler ma participation à tout moment avant la fin de l'étude. J'ai conscience que les données recueillies jusqu'à la date de mon retrait seront incluses dans les données de recherche.

Je consens à ce que l'échantillon soit utilisé à des fins de recherche et stocké à long terme, comme indiqué à la section 7 ci-dessus.

8. **Consentement distinct pour le signalement des découvertes secondaires.** En cochant la case correspondante ci-dessous, je consens à ce que Blueprint Genetics transmette au professionnel de santé qui m'a prescrit ce test toute découverte secondaire potentielle qui ne serait pas directement liée à la raison pour laquelle j'ai effectué ce test. Blueprint Genetics signale comme découverte secondaire tout variant pathogène avéré ou probable dans certains gènes associé à diverses maladies génétiques. Les gènes pour lesquels des découvertes secondaires font l'objet d'un signalement sont ceux inclus dans le document « ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing » (Recommandations de l'ACMG pour le signalement des découvertes secondaires lors du séquençage clinique de l'exome et du génome) publié par l'American College of Medical Genetics and Genomics.

Je comprends que les découvertes secondaires ont une valeur médicale et peuvent avoir des conséquences sur ma santé future et pour la planification familiale. Je comprends que l'absence de découverte secondaire pour un gène particulier ne signifie pas qu'il n'existe aucun variant pathogène dans ce gène.

Blueprint Genetics doit recevoir le présent consentement avant de procéder à l'analyse de l'échantillon et de signaler toute découverte secondaire. Je comprends que les membres de ma famille peuvent prendre la décision qu'ils souhaitent concernant les découvertes secondaires qui les concernent, quelle que soit ma décision.

☐ Je consens à ce que les découvertes secondaires soient signalées.

Pour plus d'informations sur le traitement des données personnelles par Blueprint Genetics, rendez-vous sur <https://blueprintgenetics.com/privacy/>

☐ J'autorise Blueprint Genetics à me contacter à propos d'autres recherches génétiques et/ou d'autres services génétiques pertinents pour moi à l'avenir. Je peux retirer cette autorisation à tout moment.

#### SIGNATURE DU PATIENT

|   |   |
|---|---|
| En signant ce formulaire, je reconnais avoir lu le formulaire de consentement éclairé relatif au séquençage de l'exome entier et en comprendre le contenu. J'ai eu la possibilité de poser des questions sur ce formulaire et j'ai obtenu des réponses à mes questions. |   |
| Nom (en lettres majuscules) :   | Date de naissance (JJ-MM-AAAA) :                            |
| Signature :   | Date (JJ-MM-AAAA) :   |
| Nom du représentant légal et lien avec le patient, si celui-ci est mineur (en lettres majuscules) :   | Signature du représentant légal, si le patient est mineur : |