



Nom du patient / Prénom :

Date de naissance :

Sexe :

Téléphone :

Rue :

Code postal / Ville :

Assurance :

Assurance No.:

INFORMATIONS GÉNÉRALES SUR LES TESTS GÉNÉTIQUES À L'INTENTION DES UTILISATEURS

SwissDNAlysis est synonyme de diagnostics génétiques moléculaires du plus haut niveau. Il est important pour nous que vous compreniez le principe de nos tests génétiques, ainsi que les résultats et leur interprétation. Vous trouverez dans les pages suivantes les informations pertinentes concernant ce test. Nous vous invitons à prendre le temps de les lire attentivement. Nous restons à votre disposition pour répondre à toute question complémentaire.

Conseil génétique

Une consultation génétique est recommandée avant et après la réalisation d'un test génétique. Dans le cadre de ce conseil génétique, la personne demandeuse d'information devrait avoir obtenu des réponses à toutes les questions posées par le médecin prescrivant le test. Vous devriez recevoir les informations suivantes : la description précise de la maladie recherchée, les raisons pour lesquelles il est important de réaliser le test génétique, les implications du test pour vous, la manière dont le test influencera les décisions médicales, le pronostic ou le traitement, les implications du test pour votre famille, la manière dont la maladie concernée est transmise ainsi que les risques éventuels pour les proches. Des informations détaillées vous seront fournies concernant le test génétique moléculaire de la maladie en question, ses bénéfices et sa signification, ainsi que l'interprétation des résultats.

Questions fréquemment posées :

Que sont les diagnostics génétiques et pourquoi sont-ils réalisés pour les maladies héréditaires ?

Un test génétique est un examen médical au cours duquel le matériel génétique d'une personne est analysé afin de détecter des modifications de l'ADN, généralement dans le but de diagnostiquer une maladie héréditaire ou d'évaluer le risque d'une affection spécifique. Cela aide le médecin traitant dans le diagnostic et la prise de décision thérapeutique. Dans certains cas, les diagnostics génétiques moléculaires permettent également d'améliorer le conseil concernant l'évolution de la maladie et le pronostic. Des tests ciblés pour des risques spécifiques peuvent également être proposés aux membres de la famille, qui peuvent en bénéficier en étant identifiés avant l'apparition des symptômes.

Que faut-il pour réaliser le test génétique ?

1. Nous pouvons extraire le matériel génétique (ADN) de nombreux types de tissus. Idéalement, nous utilisons 3 à 5 ml de sang. Dans certains cas, d'autres types de tissus peuvent être utilisés, notamment le rein, le foie, le cœur, un frottis buccal, entre autres.
2. Le test génétique est volontaire. Un consentement entièrement complété et signé par le patient ou son représentant légal est une exigence légale (voir page 3). Lors d'une consultation détaillée, vous serez informé(e) de l'objectif des diagnostics génétiques, du déroulement de l'analyse ainsi que des implications possibles pour vous et vos proches.
3. L'approbation de l'assurance maladie ou la confirmation de la prise en charge des coûts (accord de prise en charge) est requise.

Que deviennent mon échantillon et mes données génétiques après le test ?

Les données obtenues sont traitées conformément à la Loi fédérale sur la protection des données (DSG) et à la Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (GUMG, GUMV). La sécurité des données et la confidentialité constituent nos priorités absolues. Sauf demande contraire, les échantillons de sang ou de tissus sont conservés pendant 1 an, l'ADN extrait est conservé pendant 5 ans, et les rapports ainsi que les données associées sont archivés pendant au moins 10 ans et jusqu'à 20 ans. Afin de soutenir le progrès scientifique, des résultats anonymisés peuvent être intégrés dans des bases de données publiques ou publiés dans des revues scientifiques à comité de lecture. Les résultats du test sont communiqués au médecin prescripteur ainsi qu'à tout médecin désigné par le patient. Sans le consentement de la personne testée, AUCUN résultat ne sera communiqué à qui que ce soit.

Combien de temps prend le test génétique ?

Le délai de traitement dépend du type de test : les tests NGS ou les panels génétiques prennent environ 15 jours à 8 semaines (en moyenne 45 jours). Les tests pour une variante unique ou les tests familiaux (dépistage en cascade) prennent 3 à 15 jours (en moyenne 5 jours).



Nom du patient / Prénom :

Date de naissance :

Sexe :

Téléphone :

Rue :

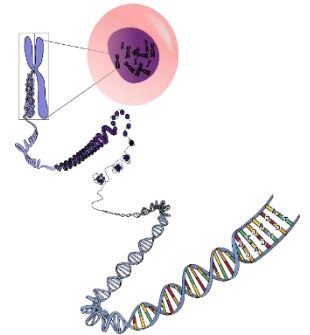
Code postal / Ville :

Assurance :

Assurance No.:

Qu'est-ce qu'une mutation / variante ?

Le matériel génétique contient le plan ou les instructions permettant de construire notre corps, codées ou stockées dans les gènes. Un gène est un segment d'ADN qui fournit les instructions pour la synthèse des protéines. Les êtres humains possèdent environ 20 000 à 25 000 gènes. En génétique, la fonction de moins de 10000 gènes est actuellement connue. Les gènes font partie d'une structure plus grande appelée chromosomes, qui sont stockés dans le noyau des cellules. Un changement dans la séquence de l'ADN (le code génétique composé de « lettres » représentant les quatre bases chimiques de l'ADN : A = adénine, G = guanine, C = cytosine et T = thymine) est appelé une variante génétique ou mutation. Certaines variantes génétiques peuvent modifier la façon dont une protéine est produite ou son efficacité. Comme les protéines sont essentielles à de nombreuses fonctions de l'organisme, ces changements peuvent parfois provoquer une maladie ou augmenter le risque de développer certaines affections. Cependant, la plupart des variantes génétiques n'ont aucun effet sur la santé. Beaucoup font simplement partie de la variabilité normale entre les êtres humains, et certaines variantes peuvent même protéger contre certaines maladies. Chaque personne possède deux copies de la plupart des gènes — l'une héritée de la mère et l'autre du père. Les maladies génétiques peuvent apparaître si une seule ou les deux copies du gène sont affectées.



Maladies autosomiques récessives : une personne développe généralement la maladie uniquement si les deux copies du gène présentent une variante pathogène. Les individus ne possédant qu'une seule copie affectée sont généralement appelés « porteurs » et ne présentent habituellement pas de symptômes. **Maladies autosomiques dominantes** : une seule copie du gène contenant une variante pathogène suffit à provoquer la maladie. Les tests génétiques peuvent parfois identifier des résultats inattendus qui ne sont pas liés à la raison initiale du test. Ces « découvertes incidentes » peuvent fournir des informations sur d'autres affections ou sur des risques futurs pour la santé. Vous pouvez choisir de recevoir ou non ce type d'information. Les découvertes incidentes sont relativement rares, en particulier dans les tests ciblés par panels de gènes que nous réalisons chez SwissDNAlysis.

Quel est le principe du test diagnostique par NGS ?

Nos tests génétiques par panel utilisent le séquençage de nouvelle génération (NGS), une technologie avancée qui permet d'analyser simultanément de nombreux gènes. Les variantes considérées comme cliniquement importantes sont confirmées par une méthode supplémentaire appelée séquençage de Sanger afin de garantir leur exactitude. Les variantes génétiques sont interprétées et classées conformément aux directives professionnelles et scientifiques actuelles. Comme les connaissances scientifiques évoluent en permanence, l'interprétation de certaines variantes peut changer au fil du temps. De plus, les tests génétiques ne permettent pas de détecter toutes les modifications responsables de maladies, et de nouveaux gènes ou régions génétiques associés à des maladies peuvent être découverts à l'avenir. Certains résultats peuvent être incertains ou nécessiter des examens complémentaires ou une évaluation clinique pour clarification. L'interprétation des résultats génétiques repose sur les meilleures connaissances scientifiques disponibles au moment du test. Étant donné que l'information génétique est partagée au sein des familles, certaines découvertes peuvent également avoir des implications pour les proches, qui peuvent présenter un risque accru de développer la même affection ou d'être porteurs de la même variante génétique. Nous rapportons trois principaux types de variantes génétiques : **Variantes pathogènes** : il existe des preuves scientifiques solides indiquant que la variante provoque une maladie. **Variantes probablement pathogènes** : les données actuelles suggèrent fortement que la variante est responsable d'une maladie, bien qu'une certaine incertitude puisse subsister. **Variantes de signification incertaine (VUS)** : il n'existe pas actuellement suffisamment d'informations scientifiques pour déterminer si la variante est bénigne ou pathogène. Ces variantes peuvent ne pas avoir été décrites auparavant ou ne pas avoir été étudiées de manière suffisamment détaillée. Dans ce cas, une réévaluation après 2 à 5 ans peut être recommandée, car de nouvelles connaissances scientifiques peuvent apparaître avec le temps. Dans certaines situations, le test d'autres membres de la famille — en particulier les proches atteints par la même affection — peut aider à déterminer si une VUS est liée à la maladie. On parle alors de corrélation génotype–phénotype ou d'analyse de ségrégation familiale.



Nom du patient / Prénom :

Date de naissance :

Sexe :

Téléphone :

Rue :

Code postal / Ville :

Assurance :

Assurance No.:

CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ ET DEMANDE DE RÉALISATION D'UN TEST GÉNÉTIQUE

Ce formulaire doit être rempli par le médecin prescripteur et la personne à tester.

Après avoir répondu à TOUTES les questions, veuillez envoyer cette page à SwissDNAlysis.

Toute information ou signature manquante entraînera un retard dans les résultats du test.

Je confirme avoir reçu un conseil génétique et comprendre la nécessité de réaliser un test génétique. J'ai eu suffisamment de temps pour réfléchir à ma décision. Toutes mes questions ont reçu une réponse.

1. Je donne mon consentement pour réaliser l'analyse suivante (Choisir un panel OU un test de mutation unique) :

Panel génétique (NGS) (Pour tester un ou plusieurs gènes ; les descriptions des panels sont disponibles en ligne : www.swissdanalysis.ch)

Pour la maladie suivante : _____

Rapporter le statut CYP2C19-2, 3 ? Non Oui

(Optionnel pour les cas de traitement par clopidogrel ou mavacamten).

Test de mutation unique :

Gène 1: _____ Position de l'ADN : c. _____ Position protéique : p. _____

Gène 2: _____ Position de l'ADN : c. _____ Position protéique : p. _____

Quel est le lien de parenté avec la personne dont le variant original a été identifié ? _____

2. Le médecin suivant doit recevoir une copie du rapport de test génétique :

3. En cas de non-prise en charge par l'assurance :

Ne pas réaliser le test.

Réaliser le test (les frais sont à la charge du patient).

Ce test est-il financé par des fonds de recherche / institutionnels ?

Non Oui : Lequel ? _____

4. Le patient présente-t-il des symptômes ?

Non Oui: Veuillez joindre un rapport médical ou décrire les symptômes:

5. Type d'échantillon soumis pour analyse :

Sang EDTA Frottis buccal ADN extrait Autre tissu : _____

6. Date du prélèvement : _____ / _____ / _____

7. Je donne mon consentement pour :

Utiliser mon échantillon à des fins de contrôle qualité (anonymisé) :

Non Oui

Utiliser mon échantillon à des fins de recherche (anonymisé) :

Non Oui

Utiliser mes données cliniques à des fins de recherche (anonymisées) :

Non Oui

Être informé(e) des découvertes incidentes :

Non Oui

Signature du patient ou du représentant légal responsable

Date :

Signature et cachet du médecin

Date :

L'annulation gratuite est possible dans un délai d'une semaine après réception de ce consentement. Veuillez contacter directement SwissDNAlysis

Réservé à l'usage du laboratoire

Reçu le : _____ / _____ / _____ Saisi par : _____ Vérifié par : _____ Lab No. : _____