



**ADULTES
ANALYSE CHROMOSOMIQUE
SUR PUCE À ADN AVEC SNP**

Page 1 de 2

FORMULAIRE D'INFORMATION ET DE CONSENTEMENT

QUEL EST LE BUT DE L'ANALYSE CHROMOSOMIQUE SUR PUCE À ADN (« ACPA ») AVEC SNP (« *single nucleotid polymorphism* ») ?

Chaque segment d'ADN, dans toutes les cellules du corps humain, se trouve normalement en deux copies, une héritée de chaque parent. De nombreuses maladies et syndromes génétiques sont causés par des variations du nombre de copies de ces segments d'ADN. Parfois, le nombre de copies d'un segment d'ADN est normal (deux), mais les deux segments sont de nature identique (région d'homozygotie). Dans de rares cas, cela peut causer une maladie. L'ACPA avec SNP permet de déterminer si le nombre de copies est inférieur (perte d'ADN) ou supérieur (gain d'ADN) à la normale et si une région est homozygote ou non. Pour effectuer l'ACPA, un échantillon biologique (sang) doit être prélevé, duquel l'ADN sera extrait et analysé.

QUELS TYPES DE RÉSULTATS PEUVENT ÊTRE OBTENUS PAR L'ACPA avec SNP ?

A. Le résultat de ce test peut être normal. Cela signifie qu'aucune perte/gain d'ADN ni aucun segment d'homozygotie cliniquement importants n'ont été identifiés, selon les critères du laboratoire et les standards d'analyse actuels. Un résultat normal n'exclut pas la possibilité que vos symptômes cliniques soient dus à une cause génétique, non détectable par ce test (voir limites du test).

B. Le résultat de ce test peut être anormal. Cela signifie qu'une perte/gain d'ADN qui expliquent très probablement votre état clinique ont été identifiés.

C. Le résultat de ce test peut avoir une signification clinique incertaine, c'est-à-dire qu'une perte/gain d'ADN et/ou un long segment d'homozygotie ont été identifiés, mais que des tests supplémentaires seraient nécessaires afin de déterminer le lien de cause à effet avec votre condition clinique. Cela peut également signifier que l'état actuel des connaissances ne permet pas d'établir ce lien (variation de signification inconnue, 'VUS').

DÉCOUVERTES FORTUITES/ SECONDAIRES (choisissez l'une des trois options)

A. L'ACPA avec SNP pourrait identifier des gains/pertes d'ADN qui ne sont pas liés à l'état clinique pour lequel le test a été demandé, mais qui peuvent prédisposer ou être associés à un risque de développer une maladie.

Je ne veux pas que des découvertes fortuites me soient divulguées.

Je veux être informé(e) des découvertes fortuites qui ont un impact potentiel sur ma santé et pour lesquelles un traitement préventif ou une surveillance sont actuellement disponibles. Je ne veux pas être informé(e) de découvertes pour lesquelles aucun traitement ou suivi ne sont actuellement disponibles.

Je veux être informé(e) de toutes les découvertes fortuites qui ont un impact potentiel sur ma santé, y compris les découvertes pour lesquelles aucun traitement ou suivi ne sont actuellement disponibles.

B. L'ACPA avec SNP pourrait révéler de l'homozygotie génomique suggérant une relation génétique étroite (identité par filiation/consanguinité) entre les parents biologiques du patient.

ANALYSES SUPPLÉMENTAIRES

Une analyse supplémentaire de votre ADN et/ou celui de vos parents biologiques, par une technique complémentaire, pourrait s'avérer nécessaire. Des renseignements inexacts concernant les liens biologiques des parents, tels que la non-paternité, peut mener à d'importantes erreurs d'interprétation ou à des résultats non-interprétables.

LIMITES DE L'ACPA avec SNP

- A. L'ACPA avec SNP ne peut pas détecter tous les changements génétiques.
- B. L'ACPA avec SNP ne peut pas détecter des réarrangements équilibrés soit des anomalies de structure sans perte ou gain de matériel génétique).
- C. L'ACPA avec SNP ne peut pas détecter des gains/pertes d'ADN inférieurs à la résolution technique de la micropuce utilisée.
- D. L'ACPA avec SNP pourrait ne pas détecter des gains/pertes d'ADN présents dans une faible proportion des cellules (niveau faible de mosaïcisme).

RETENTION DE L'ÉCHANTILLON D'ADN APRÈS LE TEST (choisir l'une des deux options)

Votre échantillon d'ADN sera conservé pendant une période minimale de six mois au cas où une analyse supplémentaire serait nécessaire. Après cette période, est-ce que vous acceptez que votre échantillon d'ADN soit anonymisé et inclus dans une banque locale d'échantillons d'ADN utilisés pour le développement ou la validation de nouveaux tests cliniques ? OUI NON

Je comprends que je suis libre de donner mon consentement et qu'un refus de ma part ne me privera pas des services de santé ou des services sociaux requis par mon état de santé.

CONSENTEMENT

Je, soussigné(e), _____, consens à l'analyse chromosomique de mon matériel génétique sur puce à ADN avec SNP.

Je reconnais avoir lu et compris l'information présentée dans ce formulaire de consentement et avoir obtenu, le cas échéant, toutes les explications nécessaires à sa compréhension. Le présent consentement a été donné de façon libre et éclairée, sans contrainte ni pression induite, et je reconnais avoir reçu préalablement toute l'information nécessaire pour pouvoir consentir aux actes qui seront posés.

Signature du patient

Date (AAAA-MM-JJ)

J'ai expliqué l'ACPA avec SNP à la personne qui a consenti à l'analyse et j'ai répondu à ses questions.

Nom (en lettres moulées)
du médecin/résident/
conseiller en génétique

Signature
du médecin/résident/
conseiller en génétique

Date (AAAA-MM-JJ)

N# permis du médecin/
résident