

Le présent formulaire peut être utilisé pour passer une commande dans le cadre du **Programme de dépistage des troubles d'oxydation des acides gras à chaîne longue**, un programme de dépistage des troubles génétiques parrainé par **Ultragenyx**. *This requisition form can be used to submit an order for the Long-Chain Fatty Acid Oxidation Disorders Program, a sponsored testing program for genetic disorders brought to you by Ultragenyx.*

INSTRUCTIONS : Lisez les options de commande, puis remplissez toutes les sections du présent formulaire. Votre option de commande sera indiquée dans la section de sélection du test. INSTRUCTIONS: Review the ordering options and then complete all sections of this form. Your ordering option will be indicated in the test selection section.

OPTIONS DE COMMANDE ORDERING OPTIONS

1. PROGRAMME PARRAINÉ DE DÉPISTAGE DU LC-FAOD LC-FAOD SPONSORED TESTING PROGRAM

Concernes les personnes répondant aux critères d'admissibilité ci-dessous et souhaitant recevoir les panels de tests génétiques propres au programme. *For individuals that meet the eligibility criteria below and wish to receive the program specific genetic testing panels.*

OBLIGATOIRE : Vous devez sélectionner ci-dessous les critères d'admissibilité appropriés pour ce patient. REQUIRED: You must select below the appropriate eligibility criteria for this patient.

Ce programme s'adresse aux patients résidant dans les pays admissibles, qui ont rempli le formulaire de démarrage pour le LC-FAOD UltraCare, ou ont reçu un diagnostic suspecté, ou confirmé, de trouble d'oxydation des acides gras à chaîne longue et pour lesquels une analyse de l'acylcarnitine plasmatique a été prescrite (quel que soit le résultat – anormal ou normal). *This program is available to patients in eligible countries who have completed the UltraCare Start Form for LC-FAOD or are suspected of having or have been diagnosed with a long-chain fatty acid oxidation disorder and a plasma acylcarnitine test has been ordered (regardless of result - abnormal or normal).*

Veuillez sélectionner au moins l'une des options suivantes et fournir un exemplaire des résultats des analyses biochimiques anormales confirmant le diagnostic, si possible : Please select at least one of the following and provide a copy of abnormal biochemical confirmatory labs, if available:

- ☐ Le patient a dûment rempli le formulaire de démarrage pour le LC-FAOD UltraCare *The patient has completed the UltraCare Start Form for LC-FAOD*
- ☐ Déficit en carnitine palmitoyltransférase de type 1A (CPT-1A) suspecté ou confirmé *Carnitine palmitoyltransferase (CPT) 1A deficiency is suspected or diagnosed*
- ☐ Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase (CACT)/déficit en carnitine palmitoyltransférase de type 2 (CPT-2) suspecté ou confirmé *Carnitine-acylcarnitine translocase (CACT) deficiency/Carnitine palmitoyltransferase (CPT) 2 deficiency is suspected or diagnosed*
- ☐ Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHAD)/déficit en protéine trifonctionnelle (TFP) mitochondriale suspecté ou confirmé *Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) deficiency/Mitochondrial trifunctional protein (TFP) deficiency is suspected or diagnosed*
- ☐ Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCAD) suspecté ou confirmé *Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency is suspected or diagnosed*

2. TEST DE SUIVI FAMILIAL VISANT UN GÈNE PARTICULIER GENE-SPECIFIC FAMILY FOLLOW-UP TESTING

Concernes les membres de la famille des participants au programme pour lesquels un variant pathogène/probablement pathogène ou un variant de signification inconnue (VSI) approuvé a été identifié et qui souhaitent recevoir gratuitement un test de suivi familial visant un gène particulier. Les membres de la famille n'ont pas à répondre aux critères d'admissibilité indiqués ci-dessus. Pour en savoir plus, visitez [invitae.com/family](https://www.invitae.com/family). *For relatives of program participants who received a Pathogenic/Likely Pathogenic result or approved VUS who want to receive gene specific family follow-up testing at no additional charge. Relatives do not need to meet the eligibility criteria listed above. Learn more at invitae.com/family.*

RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT PATIENT INFORMATION

Prénom First name	2e prénom MI	Nom Last name
Date de naissance (MM/JJ/AAAA) Date of birth (MM/DD/YYYY)	Sexe biologique Biological sex ☐ M ☐ F	NDM (numéro du dossier médical) MRN (medical record number)
Origine Ancestry ☐ Asiatique Asian ☐ Juive ashkénaze Ashkenazi Jewish ☐ Franco-canadienne French Canadian ☐ Autre : Other:	☐ Noire/Afro-américaine Black/African American ☐ Hispanique Hispanic ☐ Juive séfarde Sephardic Jewish	☐ Blanche/Caucasienne White/Caucasian ☐ Amérindienne Native American ☐ Méditerranéenne Mediterranean ☐ Autochtone Indigenous
Téléphone Phone	Adresse courriel (consultation des rapports rendus publics par le clinicien) Email address (report access after clinician releases)	
Adresse Address	Ville City	
État/Province State/Prov	Code postal ZIP/Postal code	Pays Country

Expédiez une trousse à ce patient (facultatif) en envoyant ce formulaire dûment rempli par télécopieur ou courriel à Labcorp Genetics *Ship a kit to this patient (optional) by faxing or emailing this completed form to Labcorp Genetics*

Type de trousse : Kit type: ☐ Trousse de frottis buccal Buccal swab kit ☐ Trousse de test de salive Saliva kit
Envoyez à : Ship to: ☐ Adresse ci-dessus Address above
☐ Autre adresse : Alternate address:

RENSEIGNEMENTS SUR L'ÉCHANTILLON SPECIMEN INFORMATION

Type d'échantillon : Sang (tube EDTA mauve de 3 ml) -OU- Frottis buccaux (OCD-100, 2 dispositifs)
-OU- Salive (Oragene™) -OU- Source d'ADN :
Specimen type: Blood (3-mL purple EDTA) -OR- Buccal Swabs (OCD-100, 2 devices)
-OR- Saliva (Oragene™) -OR- DNA source:

Nous ne pouvons pas accepter les échantillons sanguins ou buccaux de patients atteints d'hémopathie maligne active, ayant subi une transfusion de leucocytes récente, ou présentant des antécédents de greffe de la moelle osseuse, de cellules souches ou de transplantation hépatique. L'ADN doit être extrait dans un laboratoire d'immunodossage en chimiluminescence (CLIA) ou dans un établissement certifié approprié, et ne doit pas provenir de sources prénatales ou tumorales. Pour de plus amples détails, visitez : [invitae.com/specimen-requirements](https://www.invitae.com/specimen-requirements).
We cannot accept blood or oral specimens from patients with active hematologic malignancy, recent leukocyte transfusion, or history of bone marrow/stem cell/liver transplants. DNA must be extracted in a CLIA or other suitably certified lab and cannot be from prenatal or tumor sources. Details at: [invitae.com/specimen-requirements](https://www.invitae.com/specimen-requirements)

Date de prélèvement de l'échantillon (MM/JJ/AAAA) :
Specimen collection date (MM/DD/YYYY):

Cas spéciaux : ☐ Hémopathie maligne actuelle ou passée
Special cases: History of current hematologic malignancy in patient

RENSEIGNEMENTS SUR LE CLINICIEN CLINICIAN INFORMATION

Nom de l'organisation Organization name		
Téléphone Phone	Télécopie Fax	
Adresse Address		Ville City
État/Province State/Prov	Code postal ZIP/Postal code	Pays Country
Nom de la personne-ressource clinique principale (si différente du médecin prescripteur) Primary clinical contact name (if different from ordering provider)		NPI (n° ident. national du médecin) (États-Unis seulement) NPI (US only)
Adresse courriel de la personne-ressource clinique principale (pour consultation des rapports) Primary clinical contact email address (for report access)		
Médecin prescripteur (choisissez un médecin prescripteur en cochant la case précédant le nom) Ordering provider (select one ordering provider by marking the checkbox before the name)		
Nom Name	NPI (États-Unis seulement) NPI (US only)	Adresse courriel (pour consultation des rapports) Email address (for report access)
☐		
☐		
☐		
☐		
☐		
☐		

Autres personnes-ressources cliniques ou en laboratoire (facultatif, pour partager l'accès à la commande en ligne) Additional clinical or laboratory contacts (optional, to share access to order online)

☐ Partagez cette commande avec l'équipe clinique par défaut de la personne-ressource clinique principale sur le site [invitae.com](https://www.invitae.com)
Share this order with the primary clinical contact's default clinical team, manage at [invitae.com](https://www.invitae.com)

Nom Name	Adresse courriel (pour consultation des rapports) Email address (for report access)
Nom Name	Adresse courriel (pour consultation des rapports) Email address (for report access)

CODE PARTENAIRE
PARTNER CODE

FAOD

ANTÉCÉDENTS CLINIQUES CLINICAL HISTORY

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX FAMILY HISTORY

Existe-t-il des antécédents familiaux d'une maladie pour laquelle des tests ont été prescrits au patient? Is there a family history of disease for which the patient is being tested?

☐ Oui Yes ☐ Non No Si oui, décrivez ci-dessous et joignez la généalogie et/ou des notes cliniques. If yes, describe below and attach pedigree and/or clinical notes.

Lien de parenté avec ce patient Relative's relationship to this patient	Maternel ou paternel Maternal or paternal	Maladie diagnostiquée Diagnosed condition	Âge au moment du diagnostic Age at diagnosis	Lien de parenté avec ce patient Relative's relationship to this patient	Maternel ou paternel Maternal or paternal	Maladie diagnostiquée Diagnosed condition	Âge au moment du diagnostic Age at diagnosis

ANTÉCÉDENTS PERSONNELS PERSONAL HISTORY

Ce patient est/était-il affecté ou symptomatique?† Is/was this patient affected or symptomatic?† ☐ Oui Yes ☐ Non No

Fournissez des réponses détaillées aux questions obligatoires relatives aux antécédents cliniques (le cas échéant). Provide details in the required clinical history questions (if applicable).

† Symptomatique signifie que ce patient présente des traits ou des signes connus ou soupçonnés justifiant le test génétique commandé, lequel peut inclure des résultats sur l'examen physique, les analyses de laboratoire ou l'imagerie.

† Symptomatic means this patient has features or signs known or suspected to be related to the genetic testing being ordered and could include findings on physical examination, laboratory tests, or imaging.

ANTÉCÉDENTS CLINIQUES REQUIS REQUIRED CLINICAL HISTORY

Résultat du dépistage néonatal (DNN)

Outcome of Newborn Screen (NBS)

☐ Positif – Trouble suspecté :

Positive – Suspected disorder: _____

☐ Négatif Negative

☐ Inconnu Unknown

Résultat des tests de confirmation (p. ex. dépistage

de l'acylcarnitine) Outcome of confirmatory testing
(e.g. acylcarnitine test)

☐ Positif – Trouble : Positive – Disorder: _____

☐ Non concluant – Trouble(s) :

Inconclusive – Disorder(s): _____

☐ Négatif Negative

Si le test de confirmation était positif, quelle est la raison de ce test génétique? (Choisir toutes les réponses qui s'appliquent.) If confirmatory test was positive, what is the reason for conducting this genetic test? (check all that apply)

☐ Exigence du payeur Payer requirement

☐ Diagnostic différentiel (entre types de LC-FAOD)
Differential diagnosis (between LC-FAOD types)

☐ Distinction entre le statut de personne atteinte et de porteur Distinguish affected versus carrier status

☐ Compréhension de l'évolution/du pronostic de la maladie Understand disease course/prognosis

☐ Décision éclairée sur le traitement Inform treatment decision

☐ Consultation génétique Genetic counseling

☐ Identification des apparentés à risque Identify at-risk family members

☐ Recherche Research

☐ Autre : Other: _____

Fournir un exemplaire des résultats de dépistage de l'acylcarnitine plasmatique. Il est vivement conseillé de fournir un exemplaire des résultats de dépistage de l'acylcarnitine plasmatique, ou de tout autre test de confirmation, lorsque disponibles. Ces résultats sont utiles pour l'interprétation des variants et, dans certains cas, ils peuvent modifier l'interprétation finale du variant. Please provide a copy of the plasma acylcarnitine results. Providing a copy of plasma acylcarnitine results, or any other confirmatory tests, when available, is strongly encouraged. These results are helpful for variant interpretation and in some cases can make a difference for the final interpretation of the variant.

☐ Résultats de dépistage de l'acylcarnitine plasmatique ou de confirmation ci-joints Plasma acylcarnitine or confirmatory results attached

☐ Résultats des tests non disponibles Test results unavailable

Qu'est-ce qui vous a amené(e) à établir un diagnostic suspecté de trouble d'oxydation des acides gras à chaîne longue chez ce patient? (à l'exclusion des renseignements personnels sur la santé)

What prompted you to suspect this patient may have a long-chain fatty acid oxidation disorder? (Exclude PHI)

Caractéristiques cliniques chroniques : (Choisir toutes les réponses qui s'appliquent.) Ongoing clinical features: (check all that apply)

☐ Cardiomyopathie Cardiomyopathy

☐ Myoglobulinurie Myoglobinuria

☐ Taux élevés de créatine kinase
Elevated creatine kinase

☐ Neuropathie périphérique Peripheral neuropathy

☐ Hépatomégalie Hepatomegaly

☐ Syndrome de type Reye Reye like syndrome

☐ Hypoglycémie hypocétotique Hypoketotic hypoglycemia

☐ Rhabdomyolyse Rhabdomyolysis

☐ Insuffisance hépatique Liver failure

☐ Rétinite pigmentaire Retinitis pigmentosa

☐ Myopathie musculaire Muscle myopathy

☐ Autre : Other: _____

FACULTATIF – VARIANTS DEMANDÉS POUR LE RAPPORT DE CE PATIENT, SI CONNUS

OPTIONAL - REQUESTED VARIANTS FOR THIS PATIENT'S REPORT, IF KNOWN

Pour que des commentaires soient faits sur la présence ou l'absence de variants spécifiques dans le rapport de ce patient, fournissez les détails ci-dessous. Pour le suivi familial visant un gène en particulier, reportez-vous à la Remarque dans la section « Sélection du test ». To have the presence or absence of specific variants commented on in this patient's report, provide the details below. For gene-specific family follow-up see Note under Test Selection.

Les renseignements sur le gène/variant du proposant (personne présentant le variant) sont nécessaires pour cette demande. Fournir le n° de commande Invitae :

_____ OU joindre un exemplaire des résultats du laboratoire extérieur (obligatoire) The proband's (individual with the variant) gene/variant information

is needed for this request. Provide the Invitae Order ID RQ#: _____ OR attach a copy of the outside lab results (required)

Variant(s) (p. ex. GENE c.2200A>T (p.Thr734Ser) NM_00012345) Si cette section n'est pas remplie, tous les variants identifiés chez le proposant seront commentés. Variant(s) (e.g. GENE c.2200A>T (p.Thr734Ser) NM_00012345) If left blank, all variants identified in the proband will be commented on.

Lien de ce patient au proposant : This patient's relationship to proband:

☐ Parent Parent ☐ Frère/sœur Sibling

☐ Petit-enfant Grandchild

☐ Enfant Child

☐ Lui-même Self

☐ Autre : Other: _____

SÉLECTION DU TEST – Choisissez l'option 1 ou 2 ci-dessous :

TEST SELECTION – Select test(s) from either option 1 or 2 below:

1. PROGRAMME PARRAINÉ DE DÉPISTAGE DU LC-FAOD – Indiquer le(s) test(s) à effectuer ci-dessous :

LC-FAOD SPONSORED TESTING PROGRAM – Indicate test(s) to be performed below:

Code du test Test code	Nom du test Test name	Nb de gènes # of genes	Liste des gènes Gene list
☐ 06165	Panel de dépistage des troubles d'oxydation des acides gras Invitae <i>Invitae Fatty Acid Oxidation Defects Panel</i>	25	ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, HADH, HADHA, HADHB, HMGCL, HMGCS2, MLYCD, NADK2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A32, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, TANGO2

2. TEST DE SUIVI FAMILIAL VISANT UN GÈNE EN PARTICULIER *Concerne les membres de la famille d'un participant au programme (le « proposant »)**pour lesquels un variant pathogène/probablement pathogène ou un VSI approuvé a été identifié.*GENE-SPECIFIC FAMILY FOLLOW-UP TESTING *For relatives of a program participant ('proband') who received a Pathogenic/Likely Pathogenic result or approved VUS.*

☐ Test de suivi familial pour N° commande Invitae du proposant : N° comm. _____ <i>Family follow-up testing for Proband's Invitae Order ID: RQ# _____</i>	Lien de ce patient au proposant : This patient's relationship to proband: ☐ Parent <i>Parent</i> ☐ Frère-sœur <i>Sibling</i> ☐ Petit-enfant <i>Grandchild</i> ☐ Enfant <i>Child</i> ☐ Autre : <i>Other</i> _____	Gène(s) à tester pour ce patient : Gene(s) to be tested in this patient:
--	--	---

REMARQUE : La présence ou l'absence de tous les variants identifiés chez le proposant pour le(s) gène(s) commandé(s) pour le suivi familial visant un gène en particulier sera commentée dans le rapport du patient à moins qu'une sélection limitée soit précisée à la section **Variants demandés** ci-dessus. Le laboratoire signalera tous les variants pathogènes/probablement pathogènes détectés chez ce patient pour le(s) gène(s) commandé(s). **NOTE:** The presence or absence of all variants identified in the proband for the gene(s) ordered for gene-specific family follow-up will be commented on in this patient's report unless a limited selection is specified in the **Requested Variants** section above. The laboratory will report any Pathogenic/Likely Pathogenic variants found in this patient for the gene(s) ordered.

Si le formulaire de commande de test utilisé est périmé, nous nous réservons le droit de remplacer les tests commandés par leurs versions actuelles. Visualisez les formulaires de commande actuels en ligne à invitae.com/forms ou envisagez de passer commande en ligne sur le portail d'Invitae. Remarque : Les numéros de test contenant des codes ajoutés comprendront le panel d'origine ainsi que celui ajouté. *If an order is placed using an outdated test requisition form, we reserve the right to upgrade ordered tests to their current versions. View current requisition forms online at invitae.com/forms or consider placing your order online in the Invitae portal. Note: Test IDs containing add-on codes will include the original panel as well as the add-on.*

Invitae fait désormais partie de Labcorp. En signant le présent formulaire, le professionnel de la santé reconnaît que la personne faisant l'objet des présentes ou le membre de la famille autorisé à prendre des décisions en son nom (collectivement, le « patient ») a reçu des renseignements sur le ou les tests génétiques et a consenti à s'y soumettre, sensiblement comme indiqué dans le formulaire de consentement éclairé aux tests génétiques Labcorp Genetics (invitae.com/forms). Selon les termes du présent consentement, je reconnais permettre à Labcorp Genetics de dépersonnaliser les renseignements personnels du patient. Le professionnel de la santé conservera la preuve du consentement du patient au(x) test(s) génétique(s). Le patient a été informé que Labcorp Genetics pourrait lui communiquer des renseignements cliniques actualisés relatifs aux résultats des tests génétiques (en consultation avec le professionnel de santé prescripteur, comme indiqué) et a été informé que des données de patients dépersonnalisées (également appelées dénominalisées) peuvent être utilisées et transmises à des tiers dans le cadre du programme, à des fins de recherche et commerciales. Si la commande a été passée en dehors des États-Unis, le patient a été informé que ses renseignements personnels et ses échantillons seront transférés et traités aux États-Unis. Le professionnel de la santé atteste : (1) qu'il ne demandera pas le remboursement de ce test gratuit à un tiers, y compris, mais sans s'y limiter, aux programmes de santé publics; (2) que la participation au programme n'influencera pas ses décisions médicales; (3) qu'il n'est pas obligé d'acheter ou de prescrire un produit ou un service offert par un promoteur du programme; (4) qu'il n'est pas obligé de participer ou d'inviter les patients à participer à un essai clinique ou à un autre programme de recherche mené par un promoteur; et (5) qu'il participera au programme conformément aux lois en vigueur. Le professionnel de la santé consent à ce que les coordonnées de l'organisation et du prestataire soient transmises à des tiers, y compris des organisations commerciales, qui pourront ensuite contacter le professionnel de la santé directement, dans le cadre du programme. Les prestataires ont des droits de confidentialité des données, comme le stipule la [politique de confidentialité](#) de Labcorp Genetics. Si je suis un(e) délégué(e), je confirme que j'ai l'autorisation (1) d'accepter tout ce qui précède et (2) de signer ce formulaire et tout document justificatif pour Labcorp Genetics au nom du médecin ayant passé la commande. Une liste des partenaires externes sera fournie sur demande. J'atteste être autorisé(e) en vertu du droit applicable à commander ce test.

Signature du professionnel de la santé (obligatoire) *Medical professional signature (required)*Date (MM/JJ/AAAA) *Date (MM/DD/YYYY)*