

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 Canada Inc.**

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.

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

Concerné 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 canadiens répondant à au moins l'un des critères suivants :

This program is available to patients in Canada who meet at least one of the following criteria:

- Le patient a rempli le formulaire d'inscription pour le LC-FAOD UltraCare® (si possible, fournir un exemplaire des résultats des tests biochimiques anormaux confirmant le diagnostic) *The patient has completed the UltraCare® Enrolment Form for LC-FAOD (If available, please provide a copy of abnormal biochemical confirmatory labs)*
OU OR
- Le patient a reçu un diagnostic probable, ou confirmé, de trouble d'oxydation des acides gras à chaîne longue (**choisir au moins une réponse**) ET une analyse de l'acylcarnitine plasmatique a été effectuée (quel que soit le résultat – anormal ou normal) ou prescrite. *Patient is suspected of having, or has been diagnosed with a long-chain fatty acid oxidation disorder (check at least one) AND a plasma acylcarnitine test has either been performed (regardless of result - abnormal or normal) or has been ordered.*
- Déficit en carnitine palmitoyltransférase de type 1A (CPT-1A) *Carnitine palmitoyltransferase (CPT) IA deficiency*
 - Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase (CACT)/déficit en carnitine palmitoyltransférase de type 2 (CPT-2) *Carnitine-acylcarnitine translocase (CACT) deficiency/Carnitine palmitoyltransferase (CPT) II deficiency*
 - Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHAD)/déficit en protéine trifonctionnelle (TFP) mitochondriale *Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) deficiency/Mitochondrial trifunctional protein (TFP) deficiency*
 - Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCAD) *Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency*

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

Concerné 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, rendez-vous sur le site www.invitae.com/family.

RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT PATIENT INFORMATION

Prénom First name	2 ^e prénom MI	Nom Last name
Date de naissance (MM/JJ/AAAA) Date of birth (MM/DD/YYYY)	Sexe biologique Biological sex <input type="radio"/> M <input type="radio"/> F	NDM (numéro du dossier médical) MRN (medical record number)
Origine Ancestry <input type="radio"/> Asiatique Asian <input type="radio"/> Noire/Afro-américaine Black/African American <input type="radio"/> Blanche/Caucasienne White/Caucasian <input type="radio"/> Juive ashkénaze Ashkenazi Jewish <input type="radio"/> Hispanique Hispanic <input type="radio"/> Amérindienne Native American <input type="radio"/> Îles du Pacifique Pacific Islander <input type="radio"/> Franco-canadienne French Canadian <input type="radio"/> Juive séfarade Sephardic Jewish <input type="radio"/> Méditerranéenne Mediterranean <input type="radio"/> Autre : _____ Other: <input type="radio"/> Autochtone Indigenous		
Téléphone Phone	Adresse courriel (consultation des rapports après publication 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

Expédier une trousse à ce patient (facultatif) en envoyant ce formulaire rempli par télécopie ou courriel à Invitae *Ship a kit to this patient (optional) by faxing or emailing this completed form to Invitae*

Type de trousse : Trousse de frottis buccal Trousse de test de salive

Kit type: Buccal swab kit Saliva kit

Envoyez à : Adresse ci-dessus Autre adresse : _____

Ship to: Address above Alternate address:

RENSEIGNEMENTS SUR L'ÉCHANTILLON SPECIMEN INFORMATION

Type d'échantillon : Sang (tube EDTA mauve de 3 ml) -OU- Frottis buccaux (OCD-100, Specimen type: 2 appareils) -OU- Salive (Oragene™) -OU- Source d'ADN: DNA source:

Nous ne pouvons pas accepter les échantillons sanguins/buccaux/salivaires de patients ayant subi :

- Greffes de moelle osseuse allogène
- Transfusion sanguine < 2 semaines avant le prélèvement de l'échantillon

Date de prélèvement de l'échantillon (MM/JJ/AAAA) :

Specimen collection date (MM/DD/YYYY):

Si cette date n'est pas fournie, le jour précédant la réception de l'échantillon sera utilisé

If not provided, the day before specimen receipt will be used

Cas spéciaux : Special cases: Hémopathie maligne actuelle ou passée

History of/current hematologic malignancy in patient

CODE DU PARTENAIRE D'INVITAE
INVITAE PARTNER CODE

FAOD

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)
<input type="radio"/>		
<input type="radio"/>		
<input type="radio"/>		
<input type="radio"/>		
<input type="radio"/>		
<input type="radio"/>		

Autres personnes-ressources cliniques ou en laboratoire (facultatif, pour partager l'accès aux commandes 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 Share this order with the primary clinical contact's default clinical team, manage at 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)

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

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 probable: _____
- 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
- Payor 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 probable 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)

- | | |
|--|---|
| <input type="radio"/> Cardiomyopathie <i>Cardiomyopathy</i> | <input type="radio"/> Myoglobulinurie <i>Myoglobinuria</i> |
| <input type="radio"/> Taux élevés de créatine kinase <i>Elevated creatine kinase</i> | <input type="radio"/> Neuropathie périphérique <i>Peripheral neuropathy</i> |
| <input type="radio"/> Hépatomégalie <i>Hepatomegaly</i> | <input type="radio"/> Syndrome de type Reye <i>Reye like syndrome</i> |
| <input type="radio"/> Hypoglycémie hypocétotique <i>Hypoketotic hypoglycemia</i> | <input type="radio"/> Rhabdomyolyse <i>Rhabdomyolysis</i> |
| <input type="radio"/> Insuffisance hépatique <i>Liver failure</i> | <input type="radio"/> Rétinite pigmentaire <i>Retinitis pigmentosa</i> |
| <input type="radio"/> Myopathie musculaire <i>Muscle myopathy</i> | <input type="radio"/> Autre: _____ <i>Other</i> |

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 à la section sur le 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.

Le proposant (personne présentant un variant) a-t-il été testé par Invitae? Was the proband (individual with variant) tested at Invitae?

-
- Oui, n° commande Invitae : N° comm. _____
- Yes, Invitae Order ID: RQ#*
-
- Non : Joignez une copie des résultats de laboratoire (obligatoire)
- No: Attach copy of 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 – Choisir le(s) test(s) de 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
<input checked="" type="radio"/> 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, HMGL, 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.*

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

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 requis** ci-dessus. Invitae 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. Invitae will report any Pathogenic/Likely Pathogenic variants found in this patient for the gene(s) ordered.*

Invitae met continuellement à jour le panel en fonction des données probantes les plus récentes. Si le formulaire de commande de test utilisé est périmé, Invitae se réserve le droit de remplacer les tests commandés par leurs versions actuelles. Les numéros de test contenant des codes ajoutés comprendront le panel d'origine ainsi que celui ajouté. *Invitae continually updates its panels based on the most recent evidence. If an order is placed using an outdated test requisition form, Invitae reserves the right to upgrade ordered tests to their current versions. Test IDs containing add-on codes will include the original panel as well as the add-on.*

En signant le présent formulaire, le professionnel de la santé reconnaît que la personne/le membre de la famille autorisé(e) à prendre des décisions au nom de la personne (collectivement, le « patient ») a reçu des renseignements sur les tests génétiques et a consenti à s'y soumettre, et qu'elle/il a lu et signé le formulaire de consentement aux tests génétiques parrainés d'Invitae (International) (www.invitae.com/forms). Le professionnel de la santé conservera le présent formulaire de consentement signé et le fournira à Invitae sur demande. Dans le cadre du programme, le patient a été informé qu'Invitae pourra le notifier de mises à jour cliniques liées aux résultats des tests génétiques (en consultation avec le professionnel de la santé prescripteur, tel qu'indiqué). Le professionnel de la santé garantit qu'il ne cherchera pas à obtenir un remboursement de ce test gratuit auprès de tiers, y compris, sans toutefois s'y limiter, auprès de programmes fédéraux de soins de santé. Le professionnel de la santé reconnaît par les présentes que les coordonnées de l'organisation et du clinicien fournies dans la commande peuvent être partagées avec des promoteurs tiers du programme, et que ces tiers peuvent communiquer directement avec le professionnel de la santé en ce qui concerne le programme. Le professionnel de la santé n'a aucune obligation de commander ou de recommander les produits proposés par des promoteurs tiers. Le professionnel de la santé reconnaît par ailleurs qu'il a informé le patient que des promoteurs tiers du programme peuvent communiquer avec le professionnel de la santé du patient concernant les données anonymisées recueillies dans le cadre du programme. Le patient a été informé que ses renseignements personnels et ses échantillons seront transférés et traités aux États-Unis où la législation locale peut exiger la divulgation des renseignements personnels aux autorités gouvernementales dans des circonstances différentes de celles en vigueur au Canada, et que les données anonymisées du patient peuvent être utilisées et partagées à des fins de recherche aux États-Unis. En outre, 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)*