

This test requisition form can be used to submit a specimen as part of the the Roadmap2Rare Diagnostic Testing Program.

This program is brought to you at no additional charge by Sanofi. Please complete every field and tick box clearly.

**Roadmap2Rare is for diagnostic testing only. The testing options below are not appropriate for carrier testing.**

### STEP 1: PATIENT INFORMATION

Patient's First Name Middle Initial Patient's Last Name

MM/DD/YYYY  
 Patient's Date of Birth

Assigned sex at birth:  Male  Female  Unknown Gender Identity (if different from left):

Patient's Street Address City / Town

Province/State Postal Code Country Patient's Preferred Phone Patient's Email

Ethnicity (check all that apply):  African-American  Asian (China, Japan, Korea)  Caucasian/N. European/S. European  Finnish  French Canadian  Hispanic  
 Jewish - Ashkenazi  Jewish - Sephardic  Mediterranean  Middle Eastern (Saudi Arabia, Qatar, Iraq, Turkey)  Native American  E. Indian  
 Southeast Asian (Vietnam, Cambodia, Thailand)  South Asian (India, Pakistan)  Other (specify)

### PATIENT SAMPLE INFORMATION

**SAMPLE TYPE:**  Saliva Swab  Dried Blood Spots Collection Date:  MM/DD/YY  
 Revvity Omics to manage specimen collection?  Yes  No If yes, see Mobile Phlebotomy Sample Collection Request section.

### INDICATION FOR TESTING (MORE THAN ONE SELECTION MAY APPLY)

Clinical Suspicion  Family History  Newborn Screening Confirmation (please include previous testing results)

**INCLUSION OF MEDICAL RECORDS, CLINICAL SUMMARY, PICTURES AND FAMILY HISTORY IS RECOMMENDED. CLINICAL INFORMATION IS CRUCIAL FOR ACCURATE INTERPRETATION OF RESULTS.**

### MOBILE PHLEBOTOMY SAMPLE COLLECTION REQUEST\*:

\*Mobile Phlebotomy is only available for **some** DBS collections (see TEST MENU, Page 2). For tests performable from Saliva Swabs (where Mobile Phlebotomy is not available), a kit can be mailed to your patient for self-collection. To order a kit, visit: <https://www.revvity.com/category/roadmap-2-rare>

**KIT TYPE REQUESTED (for mobile phlebotomy):**  DBS Pack

Patient Name Requested Date Patient Primary Phone Number Patient Secondary Phone Number

Special Instructions

**!** To request mobile phlebotomy services, fill the above and fax completed forms to 470-201-1321, or submit online by visiting <https://www.revvity.com/category/roadmap-2-rare> and clicking "Request a Kit." (A DBS kit will be mailed to your patient ahead of their mobile phlebotomy appointment.)

### STEP 2: ORDERING PROVIDER

Provider's First and Last Name

Clinic/Hospital/Institution Name Provider's Email

Provider's Street Address City / Town Province/State Postal Code Country

Provider's Phone Provider's Fax How would you like to receive the report?:  
 Fax  Email  Portal

### PROVIDER SPECIALTY

Cardiology  Dialysis Specialist  Dermatology  Genetics  Internal Medicine  Ophthalmology/Optometry  Nephrology  Neurology  Neuromuscular  
 Primary Care  Physiatry or Rehab Med  Respiriology  Rheumatology  Other (Please list):   
 Please also check if Pediatrics in above Specialties

### ADDITIONAL PROVIDER/GENETIC COUNSELOR (IF APPLICABLE)

Name Email Address

Phone Number Fax Number How would you like to receive the report?:  
 Fax  Email  Portal

### STEP 3: BILLING INFORMATION

#### INSTITUTIONAL BILLING

Institution/Organization Name Provider /Genetic Counselor's Account #

For general questions on the collection and return of samples, please call: Revvity Omics at +1(866)354-2910 or by emailing [genomics@revvity.com](mailto:genomics@revvity.com)

FOR INTERNAL USE ONLY				
Date Rec'd		Rec'd		
TEMP	SPEC	COL	#TUBES	VOL
R/C/F				
R/C/F				
R/C/F				

### STEP 4: TEST MENU

(Review Specimen Requirements prior to Submitting Sample. If appropriate testing option is not listed, please call 1-866-354-2910 to discuss)

TEST REQUESTED	PROGRAM ELIGIBILITY	SAMPLE TYPE	SAMPLE COLLECTION OPTIONS**
<b>Pompe Disease</b>			
<input type="radio"/> Acid alpha-glucosidase enzyme assay with reflex to GAA sequencing SAN027 > SAN028	Clinical suspicion of Pompe disease	Dried blood spot	Clinician collection or Mobile Phlebotomy
<input type="radio"/> <b>STAT:</b> Acid alpha-glucosidase enzyme assay with reflex to expedited GAA sequencing SAN027>SAN016	Suspected infantile-onset Pompe disease (IOPD) and newborn screening confirmation only.	Dried blood spot	Clinician collection or Mobile Phlebotomy
<input type="radio"/> GAA known familial variant testing (fill out section below)	Family history of Pompe disease	Saliva swab or Dried blood spot	Clinician collection or Patient self-collection
<b>Fabry Disease (male patient)</b>			
<input type="radio"/> Alpha-galactosidase A enzyme assay with reflex to GLA sequencing and Lyso-GL3 SAN019 > SAN020 + SAN018	Clinical suspicion of Fabry disease	Dried blood spot	Clinician collection or Mobile Phlebotomy
<input type="radio"/> GLA known familial variant testing (fill out section below) SAN700	Family history of Fabry disease, familial variant known	Saliva swab or Dried blood spot	Clinician collection or Patient self-collection
<b>Fabry Disease (female patient)</b>			
<input type="radio"/> GLA sequencing with reflex to Lyso-GL3 SAN020 > SAN018	Clinical suspicion of Fabry disease	Dried blood spot	Clinician collection or Mobile Phlebotomy
<input type="radio"/> GLA known familial variant testing (fill out section below) SAN700	Family history of Fabry disease, familial variant known	Saliva swab or Dried blood spot	Clinician collection or Patient self-collection
<b>Acid Sphingomyelinase Deficiency (ASMD, Niemann-Pick A/B)</b>			
<input type="radio"/> Acid sphingomyelinase enzyme assay with reflex to SMPD1 sequencing SAN025> SAN026	Clinical suspicion of Acid Sphingomyelinase Deficiency	Dried blood spot	Clinician collection or Mobile Phlebotomy
<input type="radio"/> SMPD1 known familial variant testing (fill out section below) SAN700	Family history of Acid Sphingomyelinase Deficiency, familial variant known	Saliva swab or Dried blood spot	Clinician collection or Patient self-collection
<b>Gaucher Disease</b>			
<input type="radio"/> Glucocerebrosidase enzyme assay (includes ASM enzyme assay in parallel) with reflex to GBA and Lyso-GL1 or SMPD1 sequencing as appropriate SAN021, SAN025> SAN022+ SAN017or SAN026	Clinical suspicion of Gaucher disease	Dried blood spot	Clinician collection or Mobile Phlebotomy
<input type="radio"/> GBA known familial variant testing (fill out section below) SAN700	Family history of Gaucher Disease, familial variant known	Saliva swab or Dried blood spot	Clinician collection or Patient self-collection
<b>Mucopolysaccharidosis Type I (Hurler/Scheie, Scheie Syndrome)</b>			
<input type="radio"/> Alpha-L-iduronidase enzyme assay with reflex to IDUA sequencing SAN023> SAN024	Clinical suspicion of Mucopolysaccharidosis Type I	Dried blood spot	Clinician collection or Mobile Phlebotomy
<input type="radio"/> IDUA known familial variant testing (fill out section below) SAN700	Family history of Mucopolysaccharidosis Type I, familial variant known	Saliva swab or Dried blood spot	Clinician collection or Patient self-collection

\*\*To order a kit for clinician collection or patient self-collection, visit <https://www.revvity.com/category/roadmap-2-rare> (note that only saliva swab kits are available for patient self-collection). To arrange for mobile phlebotomy, complete all sections on Page 1 and submit online or via fax to 470-201-1321.

#### KNOWN FAMILIAL VARIANT TESTING\* (GAA, GLA SMPD1, GBA OR IDUA ONLY)

Gene/Disease	Name of Family Member
Variant Name (c.)	Relationship of Family Member to Patient
Variant Name (c.)	Original Accession#

\*Please provide copy of the family member's report, if available.

### STEP 4: TEST MENU

(Review Specimen Requirements prior to Submitting Sample. If appropriate testing option is not listed, please call 1-866-354-2910 to discuss)

SAMPLE TYPES	CODE	REQUIREMENTS
DRIED BLOOD SPOTS	DBS	<b>Collection Container(s):</b> Dried blood spot card <b>Collection and Processing Instructions:</b> Follow kit instructions to fill all spots. Briefly, allow blood to saturate card until indicated areas are filled and blood has soaked through card. Air dry card at ambient temperature for at least 3 hours. <b>Preferred Sample Condition:</b> Follow kit instructions. Store at ambient temperature. <b>Shipping Instructions:</b> Follow kit instructions. Double bag and ship overnight at ambient temperature.
SALIVA <i>CANNOT BE USED FOR ENZYME ASSAY OR BIOMARKER TESTING</i>	SV	<b>Collection Container(s):</b> Oragene™ Saliva Collection Kit <b>Collection and Processing Instructions:</b> Collect saliva on an Oragene™ Saliva Collection Kit according to the manufacturer's instructions. <b>Preferred Sample Condition:</b> Store at ambient temperature. Do not refrigerate or freeze. <b>Shipping Instructions:</b> Ship overnight at ambient temperature.

For samples that are collected not utilizing the Revvity Omics test packs, ship sample, test requisition form, and informed consent form by preferred shipping method to Revvity Omics at: Revvity Omics, 250 Industry Dr. Suite 400, Pittsburgh, PA 15275

For general questions on the collection and return of sample results, please call: Revvity Omics at  
+1 (866) 354-2910 (Monday-Friday, 8:00AM - 8:00PM EST)  
or by emailing [genomics@revvity.com](mailto:genomics@revvity.com)

### STEP 5: PHYSICIAN CONFIRMATION OF INFORMED CONSENT AND MEDICAL NECESSITY

The undersigned person (or representative thereof) ensures he/she is a licensed medical professional authorized to order genetic testing and confirms that the patient has given appropriate informed consent for the testing ordered, including a discussion of the benefits and limitations, and that the patient has been provided with a copy of the Informed Consent Form. I confirm that testing is medically necessary and that test results may impact medical management for the patient. Furthermore, all information on this TRF is true to the best of my knowledge. My signature applies to the informed consent and/or attached letter of medical necessity, if applicable (unless this box is checked).

Signature \_\_\_\_\_ Date \_\_\_\_\_

The Roadmap2Rare Diagnostic Program is not intended to and should not interfere in any way with a healthcare professional's or patient's independent judgment and freedom of choice in the testing and treatment options for these diseases. Healthcare professionals and patients should always consider the full range of testing and treatment options and select those most appropriate for the individual patient.

**ADDITIONAL OPTIONAL PHENOTYPE / PATIENT HISTORY SECTION (Check all that apply)**

Clinical diagnosis: \_\_\_\_\_

Age of manifestation: \_\_\_\_\_ ICD-10 Codes: \_\_\_\_\_

**INCLUSION OF MEDICAL RECORDS, CLINICAL SUMMARY, PICTURES AND FAMILY HISTORY IS RECOMMENDED. CLINICAL INFORMATION IS CRUCIAL FOR ACCURATE INTERPRETATION OF RESULTS.**

<p><b>A. NEUROLOGY</b></p> <p><b>1. Brain Imaging</b></p> <p><input type="radio"/> 1.1 Abnormal myelination</p> <p><input type="radio"/> 1.2 Brain atrophy</p> <p><input type="radio"/> 1.3 Cerebellar hypoplasia</p> <p><input type="radio"/> 1.4 Hydrocephalus</p> <p><input type="radio"/> 1.5 White matter lesions/hyperintensities</p> <p><input type="radio"/> 1.6 Leukodystrophy</p> <p><input type="radio"/> 1.7 Cerebrovascular abnormalities</p> <p><b>2. Cognitive Dysfunction</b></p> <p><input type="radio"/> 2.1 Delayed motor development</p> <p><input type="radio"/> 2.2 Delayed language development</p> <p><input type="radio"/> 2.3 Developmental regression</p> <p><input type="radio"/> 2.4 Intellectual disability</p> <p><input type="radio"/> 2.5 Autism</p> <p><input type="radio"/> 2.6 ADHD</p> <p><input type="radio"/> 2.7 Psychiatric Disorder</p> <p><input type="radio"/> 2.8 Executive function issues</p> <p><input type="radio"/> 2.9 Lewy Body dementia</p> <p><input type="radio"/> 2.10 Learning disabilities</p> <p><b>3. Movement Abnormality</b></p> <p><input type="radio"/> 3.1 Ataxia</p> <p><input type="radio"/> 3.2 Chorea</p> <p><input type="radio"/> 3.3 Dystonia</p> <p><input type="radio"/> 3.4 Parkinsonism</p> <p><b>4. Neuromuscular</b></p> <p><input type="radio"/> 4.1 Hypotonia</p> <p><input type="radio"/> 4.2 Hypertonia</p> <p><input type="radio"/> 4.3 Hyperreflexia</p> <p><input type="radio"/> 4.4 Spasticity</p> <p><input type="radio"/> 4.5 Exercise intolerance</p> <p><input type="radio"/> 4.6 Muscle pain</p> <p><input type="radio"/> 4.7 Muscle weakness - proximal</p> <p><input type="radio"/> 4.8 Muscle weakness - distal</p> <p><b>5. Others</b></p> <p><input type="radio"/> 5.1 Encephalopathy</p> <p><input type="radio"/> 5.2 Headache/migraine</p> <p><input type="radio"/> 5.3 Macrocephaly</p> <p><input type="radio"/> 5.4 Microcephaly</p> <p><input type="radio"/> 5.5 Neuropathy</p> <p><input type="radio"/> 5.6 Tia/stroke</p> <p><input type="radio"/> 5.7 Abnormal EMG</p> <p><input type="radio"/> 5.8 Abnormal NCV</p> <p><input type="radio"/> 5.9 Abnormal muscle biopsy</p>	<p><b>B. METABOLISM/LABORATORY</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Elevated creatine kinase</p> <p><input type="radio"/> 2 Elevated AST, ALT, GGT</p> <p><input type="radio"/> 3 Elevated ferritin</p> <p><input type="radio"/> 4 Elevated LDL</p> <p><input type="radio"/> 5 Decreased HDL</p> <p><input type="radio"/> 6 Elevated triglycerides</p> <p><input type="radio"/> 7 Anemia</p> <p><input type="radio"/> 8 Thrombocytopenia</p> <p><input type="radio"/> 9 Elevated BUN</p> <p><input type="radio"/> 10 Elevated creatinine</p> <p><input type="radio"/> 11 Elevated urinary GAGs</p> <p>Other _____</p> <p><b>C. EYE</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Cataract</p> <p><input type="radio"/> 2 Ophthalmoplegia</p> <p><input type="radio"/> 3 Ptosis</p> <p><input type="radio"/> 4 Strabismus</p> <p><input type="radio"/> 5 Visual impairment</p> <p><input type="radio"/> 6 Conjunctival vascular abn</p> <p><input type="radio"/> 7 Corneal verticillata</p> <p><input type="radio"/> 8 Retinal changes</p> <p><input type="radio"/> 9 Retinal vessel abn</p> <p><input type="radio"/> 10 Corneal clouding</p> <p><input type="radio"/> 11 Retinal degeneration</p> <p><input type="radio"/> 12 Amaurosis fugax</p> <p><input type="radio"/> 13 Cherry red spot</p> <p>Other _____</p> <p><b>D. PULMONARY</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Reduced vital capacity</p> <p><input type="radio"/> 2 Diaphragmatic weakness</p> <p><input type="radio"/> 3 Sleep apnea</p> <p><input type="radio"/> 4 Interstitial lung disease</p> <p><input type="radio"/> 5 Reduced pulmonary function</p> <p>Other _____</p> <p><b>E. MOUTH, THROAT, EAR</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Conductive hearing loss</p> <p><input type="radio"/> 2 Sensorineural hearing loss</p> <p><input type="radio"/> 3 Enlarged tongue</p> <p><input type="radio"/> 4 Tinnitus</p> <p><input type="radio"/> 5 Recurrent otitis media</p> <p><input type="radio"/> 6 Obstructive airway disease</p> <p><input type="radio"/> 7 Chronic rhinitis</p> <p><input type="radio"/> 8 Enlarged tonsils, adenoids</p> <p><input type="radio"/> 9 Vertigo</p> <p>Other _____</p>	<p><b>F. SKIN</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Angiokeratoma</p> <p>Other _____</p> <p><b>G. SKELETAL</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Short stature</p> <p><input type="radio"/> 2 Joint contractures</p> <p><input type="radio"/> 3 Scoliosis</p> <p><input type="radio"/> 4 Kyphosis</p> <p><input type="radio"/> 5 Dysostosis multiplex</p> <p><input type="radio"/> 6 Osteopenia</p> <p><input type="radio"/> 7 Osteonecrosis</p> <p><input type="radio"/> 8 Bone marrow infiltration</p> <p><input type="radio"/> 9 Erlenmeyer flask deformity</p> <p><input type="radio"/> 10 Bone pain</p> <p><input type="radio"/> 11 Joint stiffness</p> <p><input type="radio"/> 12 Carpal tunnel syndrome</p> <p><input type="radio"/> 13 Genu valgum</p> <p><input type="radio"/> 14 Hip dysplasia</p> <p><input type="radio"/> 15 Vertebral beaking</p> <p><input type="radio"/> 16 Cervical stenosis</p> <p><input type="radio"/> 17 Odontoid hypoplasia</p> <p><input type="radio"/> 18 Phalangeal tapering</p> <p><input type="radio"/> 19 Platyspondyly</p> <p><input type="radio"/> 20 Epiphyseal flaring</p> <p>Other _____</p> <p><b>H. CARDIOVASCULAR</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Angioedema</p> <p><input type="radio"/> 2 Aortic dilatation</p> <p><input type="radio"/> 3 Arrhythmia</p> <p><input type="radio"/> 4 Coarctation of aorta</p> <p><input type="radio"/> 5 Defect of atrial septum</p> <p><input type="radio"/> 6 Defect of ventricular septum</p> <p><input type="radio"/> 7 Dilated cardiomyopathy</p> <p><input type="radio"/> 8 Hypertrophic cardiomyopathy</p> <p><input type="radio"/> 9 Hypertension</p> <p><input type="radio"/> 10 Hypotension</p> <p><input type="radio"/> 11 Lymphedema</p> <p><input type="radio"/> 12 Myocardial infarction</p> <p><input type="radio"/> 13 Pulmonary hypertension</p> <p><input type="radio"/> 14 Mitral valve regurg</p> <p><input type="radio"/> 15 Atrial valve regurg</p> <p><input type="radio"/> 16 Left ventricular hypertrophy</p> <p><input type="radio"/> 17 Atrial fibrillation</p> <p><input type="radio"/> 18 Exercise intolerance</p> <p>Other _____</p>	<p><b>I. GASTROINTESTINAL</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Abdominal pain</p> <p><input type="radio"/> 2 Diarrhea</p> <p><input type="radio"/> 3 Constipation</p> <p><input type="radio"/> 4 Nausea</p> <p><input type="radio"/> 5 Vomiting</p> <p><input type="radio"/> 6 Liver failure</p> <p><input type="radio"/> 7 Hepatomegaly</p> <p><input type="radio"/> 8 Splenomegaly</p> <p><input type="radio"/> 9 Umbilical/inguinal hernia</p> <p>Other _____</p> <p><b>J. RENAL</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Renal cyst</p> <p><input type="radio"/> 2 Renal tubular dysfunction</p> <p><input type="radio"/> 3 Glomerulosclerosis</p> <p><input type="radio"/> 4 Proteinuria</p> <p><input type="radio"/> 5 Albuminuria</p> <p>Other _____</p> <p><b>K. HEMATOLOGY AND IMMUNOLOGY</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Anemia</p> <p><input type="radio"/> 2 Pancytopenia</p> <p><input type="radio"/> 3 Thrombocytopenia</p> <p><input type="radio"/> 4 Hypercoagulation</p> <p><input type="radio"/> 5 Hypocoagulation</p> <p><input type="radio"/> 6 Splenomegaly</p> <p><input type="radio"/> 7 Multiple myeloma</p> <p><input type="radio"/> 8 MGUS</p> <p><input type="radio"/> 9 Other malignancy</p> <p><input type="radio"/> 10 Polyclonal gammopathy</p> <p>Other _____</p> <p><b>L. PRENATAL, DEVELOPMENT, MORPHOLOGY</b></p> <p><input type="radio"/> 1 Dysmorphic features</p> <p><input type="radio"/> 2 Hydrops fetalis</p> <p><input type="radio"/> 3 IUGR</p> <p><input type="radio"/> 4 Oligohydramnios</p> <p><input type="radio"/> 5 Polyhydramnios</p> <p><input type="radio"/> 6 Macrocephaly</p> <p><input type="radio"/> 7 Coarse features</p> <p><input type="radio"/> 8 Short stature</p> <p><input type="radio"/> 9 Fine motor issues</p> <p><input type="radio"/> 10 Gross motor issues</p> <p>Other _____</p>
---	---	---	---

Revvity Omics, Inc., (“Revvity Omics”) requires a completed Patient’s Informed Consent Form (ICF) for testing to be performed. The ICF must be completed by the patient, or a legally authorized representative of the patient (or by the healthcare provider where permitted under applicable law or regulation). For any patient below the age of majority, the ICF must be completed by the patient’s legally authorized representative.

The purpose of this ICF is to provide you with a description of the Test (defined below) ordered, known risks and benefits of the Test, and information about handling of your personal data (“PD”), anonymization and de-identification of personal health information, sample and data retention, research opportunities, and the reporting of secondary findings, if applicable. Given the complexity of the type of the Test, it is recommended that you and/ or your child receive genetic counseling by a trained genetics professional before and after the testing is performed. There is no cost to you for the Test(s) in the Roadmap2Rare Diagnostic Program; the Test(s) are paid for by the sponsor of this program, Sanofi-Aventis Canada, Inc. (Sanofi). Your PD and Test result data may be de-identified and shared with Sanofi for program evaluation, educational planning purposes, and/or scientific study. De-identified data are data from which personal identifiers have been removed. Your PD, with identifying information, will not be shared with Sanofi. If you receive a diagnosis after using this testing program, you are in no way obligated to be treated with a medication Sanofi manufactures.

## TEST INFORMATION

Your healthcare provider (“HCP”) has recommended that you, or your child, receive enzymatic, biochemical or molecular genetics clinical testing (“Test”) indicated on the submitted Test Requisition Form (“Requisition”). For more information on the reasons your HCP has ordered the Test, and the disorders your HCP is having you tested for, please consult with your HCP. You are free to decide if you want this Test performed or not. Providing a Sample (defined below) and undergoing the Test is voluntary and you may withdraw your consent without penalty at any time.

*Enzyme/Biomarker Test:* This type of Test measures the presence or absence of enzymes/biomarkers and/or their level of activity in an individual. Only the enzymes/ biomarkers identified on the Requisition will be tested. Results from this type of Test may indicate the presence of a specific condition or conditions, and follow-up confirmatory testing may be recommended.

*Genetic/Genomic Test:* This type of Test looks at the genes in your DNA. This Test is used to identify what, if any, DNA variant(s) you or your child is carrying which is causing the specific disease or condition you are being tested for. Identifying the mutation may be useful for diagnostic and treatment purposes, and allows at-risk family members to be tested. Only the genes identified on the Requisition will be analyzed. In some cases, we may not be able to determine with certainty which gene is actually causing the disease.

## TEST METHOD

If you consent to the Test, a Sample of your and/or your child’s blood, saliva, body fluid, tissue or other Sample type (Samples) will be taken to facilitate the Test. Your Sample and associated PD will be sent to Revvity Omics’ laboratories in the United States for the Test; the majority of testing will be performed at our laboratory headquarters in Pittsburgh, PA. Laws in the United States may not provide the same level of protection for PD as the laws in your home country.

Under some circumstances, including inadequate or poor quality Sample, an additional Sample may be required for Tests to be performed.

## TEST RESULTS

Your treating HCP has sole responsibility for all decisions concerning the possible management of your diagnosis and disease; Revvity Omics will not provide a diagnosis. Revvity Omics will report Test results only to your HCP via secure email, a secure internet portal, or fax. Your HCP is responsible for communicating with you regarding the results of the Test and may refer you or your child to a specialist for further clinical evaluation and confirmation of diagnosis, if applicable. Possible results include:

1. *Positive:* A positive genetic Test result may indicate that you are a carrier of, predisposed to, or have the specific disease or condition being tested for. It is your responsibility to consider the possible impacts, if any, whether direct or indirect, of your test results on health insurance and/or life insurance/assurance coverage. Please check local laws for more information.
2. *Negative:* A negative result indicates that the enzyme/biomarker results were within normal ranges, or that no disease-causing variant was identified in the Test performed. No Test can rule out all genetic diseases or conditions. A negative result does not guarantee that you are free from genetic disorders or other medical conditions.
3. *Inconclusive/Variant of Uncertain Significance:* A variant of uncertain significance (VOUS) result indicates that a variant outside of the normal range was detected, but it is currently unknown if the variant is associated with a genetic disorder. A VOUS is not the same as a positive result and does not clarify whether there is an increased risk to develop a genetic disorder. The variant could be a benign change or it could be indicative of disease/disease-causing.
4. *Unexpected Results:* In rare instances, this Test may reveal an important genetic change that is not directly related to the reason for ordering this Test. This information would be disclosed to your HCP if it potentially impacts medical care, and you have consented to receive this type of result.

## TEST REPORT

Reported disease-causing variants are described as pathogenic variant(s), likely pathogenic variant(s), or variant(s) of uncertain significance in genes interpreted to be responsible for, or potentially contributing to, a disease or condition. In addition, variants in genes not known to be associated with disease but for which there is evidence to suggest an association with disease may also be reported.

## TEST LIMITATIONS

Due to current limitations in technology and incomplete knowledge of diseases and genes, some variants may not be detected by the Test ordered. There is a possibility that the Test result that is uninterpretable or of unknown significance may require further testing when more information is gained. In rare circumstances, Test results may be suggestive of a condition different from that which was originally considered for the purpose of consenting to this Test. The Test may also find variants or genes that lead to conditions for which you currently do not have symptoms or may not be related to your current condition.

## TEST RISKS

Patients and family members may experience anxiety before, during, and/or after testing. Testing multiple family members may reveal that familial relationships are not biologically what they were assumed to be. For example, the Test may indicate non-paternity (the stated father of an individual is not the biological father) or consanguinity (the parents of an individual are closely related by blood). These biological relationships may need to be reported to the HCP who ordered the test.

Taking a blood or tissue Sample from you and/or your child may lead to mild pain, bruising, swelling, redness, and a slight risk of infection. Light-headedness, fainting or nausea may occur if your HCP collects blood or tissue samples. These side-effects are typically brief and transient, but you should contact your HCP if you and/or your child require treatment. Under some circumstances an additional Sample may be required for Tests to be performed.

It is your responsibility to consider the possible impacts, if any, whether direct or indirect, of your Test results on health insurance and/or life insurance/assurance, coverage. Please check local laws for more information.

**CONFIDENTIALITY & PRIVACY**

You have the right to confidential treatment of the Sample and your PD. Your HCP will provide Revvity Omics with PD including your name, date of birth, gender and clinical symptoms to help track your Sample and report results. To maintain confidentiality, the Test results will only be released to the referring HCP, to the ordering laboratory, to the patient/guardian, to other HCPs involved in your diagnosis and treatment, or as otherwise required by law or regulation. For example, If you elect to schedule a post-testing genetic counseling appointment through the Roadmap2Rare Diagnostic Program, your results will be shared with Metis Genetics, LLC, located in Addison, Texas, U.S., to facilitate the provision of counseling services. Unless required by law, Revvity Omics will not otherwise disclose your PD to any person or entity except with your written consent. Please note that your Sample and PD will be stored, viewed and processed in the United States of America and will therefore leave Canada.

You and your HCP can control how your Sample and PD are processed. You have the right to request access to your PD, request corrections of any errors in recorded PD, or where PD may be missing or incomplete, ask that it be completed. You also have the right to ask that your PD be erased, subject to law or regulation. You can contact your HCP for such requests and your HCP will contact Revvity Omics, or you can contact Revvity Omics directly. If requests for access, correction, completion, or erasure cannot be fulfilled, you will be informed and provided with the reasons why your requests cannot be fulfilled.

**SAMPLE AND DATA RETENTION**

Pursuant to laboratory best practices, your DNA Sample will be retained by Revvity Omics for a minimum of two years and then destroyed. Additionally, your PD, the data from the Tests (including those performed before any withdrawal of consent) and the related reports will be retained by Revvity Omics for a minimum of two years and then destroyed. In some instances, it may be beneficial to you for Revvity Omics to retain your Sample for a longer period of time in order to conduct additional testing, and Revvity Omics will do so with appropriate documentation from you or your HCP. If you elect to schedule a post-testing genetic counseling appointment through the Roadmap2Rare Diagnostic Program, your results will be shared with Metis Genetics, LLC, located in Addison, Texas, U.S., to facilitate the provision of counseling services.

Revvity Omics is requesting consent to keep you and/or your child's de-identified Sample and data indefinitely. This consent is optional, and the Test will be performed whether or not you provide consent to the following:

- Revvity Omics will de-identify and retain your Sample indefinitely for internal quality control, test validation, assay development and improvement. By allowing Revvity Omics to retain your Sample, you understand and agree that you give up any property rights you may have in the Sample and are donating it to Revvity Omics. If you withdraw your consent to use of your de-identified Sample, no further de-identification will be performed.

Check here if you would like to opt in to de-identified Sample retention.

- Revvity Omics will de-identify your data and retain the de-identified data and related de-identified reports from your Tests indefinitely for statistical and quality analysis, research, scientific and technical development, and market research. Revvity Omics may also share your de-identified data and de-identified report with third parties.

Check here if you would like to opt in to de-identified data retention.

**RESEARCH OPTIONS**

Revvity Omics may collaborate with scientists, researchers and drug developers to advance knowledge of genetic diseases. If there are opportunities to participate in future research relevant to the disease in you and/or your child, Revvity Omics may contact you or your HCP about the development of new testing, drug development, or other treatments.

Check here if you would like to opt in to contact regarding future relevant research studies.

**WITHDRAWAL OF CONSENT**

I understand this consent is voluntary and is valid until I withdraw my consent. I understand I may withdraw my consent to Sample and data retention, and to the Test at any time, that Revvity Omics will not perform the Test unless I provide consent to the Test. If I withdraw any consent, it will not affect actions taken before I withdrew my consent, including any anonymization of data or of my Sample. I understand that if I wish to withdraw my consent I should contact Revvity Omics via email at: [genomics@revvity.com](mailto:genomics@revvity.com) or toll-free by telephone +1-866-354-2910 to request withdrawal.

**CONSENT TO TESTING**

By checking this box I attest:

I have read and understood the Informed Consent Form in its entirety, including the explanation of why my Sample is being tested, how genetic testing is performed and the risks associated with genetic testing. I have had the opportunity to ask my HCP questions about the information contained herein, and understand that I am entitled to a copy of this ICF. My signature below acknowledges my free consent to the Test, and to the additional consents indicated above, and my understanding and agreement that such testing, including any results or implications thereof, in no way guarantees my health, the health of an unborn child, or the health of other family members.

\_\_\_\_\_  
Patient Signature (or Parent/Guardian if patient is minor)

\_\_\_\_\_  
Date

\_\_\_\_\_  
Patient Name

\_\_\_\_\_  
Name and Relationship (Parent/Guardian if patient is a minor)

Le présent formulaire de demande de test peut être utilisé pour soumettre un échantillon dans le cadre du programme de diagnostic ItinéRare.. Ce programme vous est proposé sans frais supplémentaires par Sanofi. Veuillez remplir tous les champs et cocher les cases de façon visible.  
**ItinéRare est uniquement destiné aux tests de diagnostic. Les options de test ci-après ne sont pas adaptées pour les tests de porteurs.**

### ÉTAPE 1 : RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT

Prénom du patient	Initiale du 2e prénom (si utilisé)	Nom du patient
JJ/ MM / AA	Sexe attribué à la naissance : <input type="radio"/> Masculin <input type="radio"/> Féminin <input type="radio"/> Indéterminé    Identité de genre (si différente) : _____	
Date de naissance du patient		
Adresse postale du patient		Ville
Province	Code postal	Pays
Numéro de téléphone du patient		Courriel du patient
<b>Ethnicité</b> (cochez toutes les réponses qui s'appliquent) : <input type="radio"/> Afro-américaine <input type="radio"/> Asiatique (Chine, Japon, Corée) <input type="radio"/> Caucasienne/N. Européenne/S. Européenne <input type="radio"/> Finlandaise <input type="radio"/> Canadienne-française <input type="radio"/> Hispanique <input type="radio"/> Juive ashkénaze <input type="radio"/> Juive sépharade <input type="radio"/> Méditerranéenne <input type="radio"/> Moyenne-orientale (Arabie saoudite, Qatar, Irak, Türkiye) <input type="radio"/> Amérindienne <input type="radio"/> Indienne orientale <input type="radio"/> Asiatique du Sud-Est (Vietnam, Cambodge, Thaïlande) <input type="radio"/> Asiatique du Sud (Inde, Pakistan) <input type="radio"/> Autre (préciser) _____		

### INFORMATIONS SUR LES ÉCHANTILLONS

**TYPE D'ÉCHANTILLON :**     Échantillon de salive     Gouttes de sang séché    Date de prélèvement : JJ/MM/AA \_\_\_\_\_  
 Revvity Omics s'occupe-t-elle du prélèvement d'échantillon?  Oui  Non    Si oui, consultez la rubrique Demande de prélèvement d'échantillon par phlébotomie mobile.

### INDICATIONS POUR LE TEST (PLUS D'UNE RÉPONSE PEUT S'APPLIQUER)

Suspicion clinique     Antécédents familiaux     Confirmation de dépistage chez le nouveau-né (veuillez inclure les résultats de test antérieurs)

IL EST RECOMMANDÉ D'INCLURE LE DOSSIER MÉDICAL, LE RÉSUMÉ CLINIQUE, LES PHOTOS ET LES ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX. LES INFORMATIONS CLINIQUES SONT CRUCIALES POUR UNE INTERPRÉTATION PRÉCISE DES RÉSULTATS.

### DEMANDE DE PRÉLÈVEMENT D'ÉCHANTILLON PAR PHLÉBOTOMIE MOBILE\* :

\*La phlébotomie mobile n'est disponible que pour **certain**s prélèvements de gouttes de sang séché (ou DBS -voir MENU DE TEST, page 2). Pour les tests pouvant être effectués à partir d'échantillons de salive sur écouvillon (lorsque la phlébotomie mobile n'est pas disponible), une trousse peut être envoyée par voie postale à votre patient pour qu'il effectue le prélèvement lui-même. Pour commander une trousse, visitez le site : <https://www.revvity.com/category/itinerare>

**TYPE DE TROUSSE DEMANDÉ (pour la phlébotomie mobile) :** ● Trousse DBS

Nom du patient	Date de la demande	Numéro de téléphone principal du patient	Numéro de téléphone secondaire du patient

Instructions particulières

**!** Pour demander les services de phlébotomie mobile, remplissez les champs ci-dessus et envoyez par télécopieur les formulaires remplis au 470-201-1321, ou envoyez-les en ligne en visitant <https://www.revvity.com/category/itinerare> et cliquez sur « Demander une trousse ». (Une trousse DBS sera envoyée par la poste à votre patient avant son rendez-vous de phlébotomie mobile).

### ÉTAPE 2 : PRESTATAIRE À L'ORIGINE DE LA DEMAND

Prénom et nom du prestataire				
Nom de la clinique/de l'hôpital/de l'établissement			Courriel du prestataire	
Adresse postale du prestataire		Ville	Province	Code postal
Numéro de téléphone du prestataire		Télécopieur du prestataire		Comment souhaitez-vous recevoir le rapport? <input type="radio"/> Télécopieur <input type="radio"/> Courriel <input type="radio"/> Portail

### SPÉCIALITÉ DU PRESTATAIRE

Cardiologie     Spécialiste de la dialyse     Dermatologie     Génétique     Médecine interne     Ophtalmologie/Optométrie     Néphrologie  
 Neurologie     Neuromusculaire     Soins de santé primaires     Physiatrie ou rééducation     Pneumologie     Rhumatologie  
 Veuillez également cocher si la pédiatrie fait partie de l'une des ci-dessus     Autres (énumérez) : \_\_\_\_\_

### AUTRE PRESTATAIRE/CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE (LE CAS ÉCHÉANT)

Nom		Courriel	
Numéro de téléphone	Numéro de télécopieur	Comment souhaitez-vous recevoir le rapport? <input type="radio"/> Télécopieur <input type="radio"/> Courriel <input type="radio"/> Portail	

### ÉTAPE 3 : INFORMATIONS DE FACTURATION

#### FACTURATION INSTITUTIONNELLE

<b>Sanofi</b>	<b>B0464</b>
Nom de l'établissement/organisation	N° de compte du prestataire / conseiller en génétique

Pour les questions d'ordre général sur le prélèvement et le retour de l'échantillon, appelez Revvity Omics au 1-866-354-2910, ou communiquez par courriel à : [genomics@revvity.com](mailto:genomics@revvity.com)

#### RÉSERVÉ À L'USAGE INTERNE

Date de réception	Réception		
TEMP	SPEC	COL	NBRE DE TUBES
VOL			
R/C/F			
R/C/F			
R/C/F			

**ÉTAPE 4 : MENU DE TEST**

*(Lisez les exigences relatives à l'échantillon avant de le soumettre. Si l'option de test appropriée ne figure pas dans la liste, veuillez appeler au 1-866-354-2910 pour en discuter)*

TEST DEMANDÉ	ADMISSIBILITÉ AU PROGRAMME	TYPE D'ÉCHANTILLON	OPTIONS DE PRÉLÈVEMENT D'ÉCHANTILLON**
<b>Maladie de Pompe</b>			
<input type="radio"/> Dosage de l'enzyme alpha-glucosidase acide avec test réflexe par séquençage de <i>GAA</i> SAN027 > SAN028	Suspicion clinique de la maladie de Pompe	Gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
<input type="radio"/> <b>STAT</b> : Dosage de l'enzyme alpha-glucosidase acide avec test réflexe par séquençage accéléré de <i>GAA</i> SAN027>SAN016	Forme infantile de la maladie de Pompe suspectée et confirmation du dépistage néonatal uniquement	Gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
<input type="radio"/> Test des variants familiaux connus de <i>GAA</i> (remplir la section ci-dessous)	Antécédents familiaux de la maladie de Pompe	Échantillon de salive <i>ou</i> gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> par le patient lui-même
<b>Maladie de Fabry (patients de sexe masculin)</b>			
<input type="radio"/> Dosage de l'enzyme alpha-galactosidase A avec test réflexe par séquençage de <i>GLA</i> et Lyso-GL3 SAN019 > SAN020 + SAN018	Suspicion clinique de la maladie de Fabry	Gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
<input type="radio"/> Test des variants familiaux connus de <i>GLA</i> (remplir la section ci-dessous) SAN700	Antécédents familiaux de la maladie de Fabry, variants familiaux connus	Échantillon de salive <i>ou</i> gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> par le patient lui-même
<b>Maladie de Fabry (patients de sexe féminin)</b>			
<input type="radio"/> Séquençage de <i>GLA</i> avec test réflexe de Lyso-GL3 SAN020 > SAN018	Suspicion clinique de la maladie de Fabry	Gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
<input type="radio"/> Test des variants familiaux connus de <i>GLA</i> (remplir la section ci-dessous) SAN700	Antécédents familiaux de la maladie de Fabry, variants familiaux connus	Échantillon de salive <i>ou</i> gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> par le patient lui-même
<b>Déficit en sphingomyélinase acide (DSMA, Niemann-Pick A/B)</b>			
<input type="radio"/> Dosage de l'enzyme sphingomyélinase acide avec test réflexe par séquençage de <i>SMPD1</i> SAN025> SAN026	Suspicion clinique de déficit en sphingomyélinase acide	Gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
<input type="radio"/> Test des variants familiaux connus de <i>SMPD1</i> (remplir la section ci-dessous) SAN700	Antécédents familiaux de déficit en sphingomyélinase acide, variants familiaux connus	Échantillon de salive <i>ou</i> gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> par le patient lui-même
<b>Maladie de Gaucher</b>			
<input type="radio"/> Dosage de l'enzyme glucocérébrosidase (y compris le dosage de l'enzyme <i>ASM</i> en parallèle) avec test réflexe par séquençage de <i>GBA</i> et de Lyso-GL1 ou de <i>SMPD1</i> selon le cas SAN021, SAN025> SAN022+ SAN017 ou SAN026	Suspicion clinique de la maladie de Gaucher	Gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
<input type="radio"/> Test des variants familiaux connus de <i>GBA</i> (remplir la section ci-dessous) SAN700	Antécédents familiaux de la maladie de Gaucher, variants familiaux connus	Échantillon de salive <i>ou</i> gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> par le patient lui-même
<b>Mucopolysaccharidose de type I (Hurler/Scheie, maladie de Scheie)</b>			
<input type="radio"/> Dosage de l'enzyme alpha-L-iduronidase avec test réflexe par séquençage de <i>IDUA</i> SAN023> SAN024	Suspicion clinique de mucopolysaccharidose de type I	Gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
<input type="radio"/> Test des variants familiaux connus de <i>IDUA</i> (remplir la section ci-dessous) SAN700	Antécédents familiaux de mucopolysaccharidose de type I, variants familiaux connus	Échantillon de salive <i>ou</i> gouttes de sang séché	Prélèvement par le clinicien <i>ou</i> par le patient lui-même

\*\*Pour commander une trousse de prélèvement par le médecin ou le patient lui-même, visitez : <https://www.revvity.com/category/itinerare> (seules les trousses de prélèvement de salive par écouvillon sont disponibles pour le prélèvement par le patient lui-même). Pour organiser une phlébotomie mobile, remplissez toutes les sections de la page 1 et envoyez la demande en ligne ou par télécopieur au 470-201-1321.

**TEST DE VARIANTS FAMILIAUX CONNUS\* (*GAA*, *GLA*, *SMPD1*, *GBA* OU *IDUA* UNIQUEMENT)**

<input type="text"/>	<input type="text"/>
Gène/Maladie	Nom du membre de la famille
<input type="text"/>	<input type="text"/>
Nom du variant (c.)	Lien entre le membre de la famille et le patient
<input type="text"/>	<input type="text"/>
Nom du variant (c.)	Numéro d'accession original

\*Veuillez fournir une copie du rapport sur le membre de la famille, si disponible.



**ÉTAPE 4 : MENU DE TEST**

(Lisez les exigences relatives à l'échantillon avant de le soumettre. Si l'option de test appropriée ne figure pas dans la liste, veuillez appeler au 1-866-354-2910 pour en discuter)

TYPE D'ÉCHANTILLON	CODE	EXIGENCES
<b>GOUTTES DE SANG SÉCHÉ</b>	<b>DBS</b>	<p><b>Contenant(s) collecteur(s) :</b> Sang séché sur papier filtre</p> <p><b>Instructions en matière de prélèvement et de traitement :</b> Respectez les instructions figurant sur la trousse pour remplir tous les cercles. Laissez brièvement le sang saturer le papier jusqu'à ce que les zones indiquées soient remplies et que le sang ait traversé le papier. Laissez le papier sécher à l'air, à température ambiante, pendant au moins 3 heures.</p> <p><b>Conditionnement recommandé pour l'échantillon :</b> Respectez les instructions figurant sur la trousse. Conservez à température ambiante.</p> <p><b>Instructions d'expédition :</b> Respectez les instructions figurant sur la trousse. Double sac et expédition à température ambiante pour livraison le lendemain</p>
<b>SALIVE</b> <i>NE PEUT PAS ÊTRE UTILISÉE POUR LES DOSAGES ENZYMATIQUES OU LES TESTS DE BIOMARQUEURS</i>	<b>SV</b>	<p><b>Contenant(s) collecteur(s) :</b> Trousse de prélèvement de salive Oragene<sup>MC</sup></p> <p><b>Instructions en matière de prélèvement et de traitement :</b> Prélevez de la salive à l'aide d'une trousse de prélèvement de salive Oragene<sup>MC</sup> conformément aux instructions du fabricant.</p> <p><b>Conditionnement recommandé de l'échantillon :</b> Conservez à température ambiante. L'échantillon ne doit pas être réfrigéré ni congelé.</p> <p><b>Instructions d'expédition :</b> Expédiez à température ambiante pour une livraison le lendemain.</p>

Pour les échantillons recueillis sans utiliser les trousse de tests de Revvity Omics, envoyez l'échantillon, le formulaire de demande de test et le formulaire de consentement éclairé par la méthode d'expédition privilégiée à Revvity Omics à l'adresse suivante : Revvity Omics, 250 Industry Dr. Suite 400, Pittsburgh, PA 15275, États-Unis

Pour des questions d'ordre général sur la collecte des échantillons et l'obtention des résultats, communiquer avec : Revvity Omics au 1-866-354-2910 (du lundi au vendredi, de 8 h à 20 h HNE) ou par courriel à [genomics@revvity.com](mailto:genomics@revvity.com)

**ÉTAPE 5 : CONFIRMATION DU CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ ET DE LA NÉCESSITÉ MÉDICALE DES TESTS GÉNÉTIQUES PAR LE MÉDECIN**

La personne soussignée (ou son représentant) assure qu'elle est un professionnel de la santé agréé et autorisé à demander un test génétique et confirme que le patient a donné son consentement éclairé pour le test en question après avoir été informé de ses avantages et de ses limites. Le patient a reçu une copie du formulaire de consentement éclairé. Je confirme que le test est médicalement nécessaire et que les résultats du test peuvent avoir une incidence sur la prise en charge médicale du patient. De plus, toutes les informations contenues dans ce formulaire de demande de test sont vraies au meilleur de mes connaissances. Ma signature s'applique au consentement éclairé et/ou à la lettre de nécessité médicale ci-jointe, le cas échéant (sauf si cette case est cochée).

Signature \_\_\_\_\_ Date \_\_\_\_\_

Le programme de diagnostic ItinéRare ne vise pas à interférer de quelque manière que ce soit avec le jugement indépendant d'un professionnel de la santé ou d'un patient, ni avec la liberté de choix quant aux tests et aux options de traitement de ces maladies. Les professionnels de la santé et les patients doivent toujours prendre en considération l'ensemble des options de test et de traitement et choisir celles qui sont les plus appropriées pour chaque patient.

**PHÉNOTYPE(S) / ANTÉCÉDENTS DU PATIENT (cocher toutes les cases qui s'appliquent)**

Diagnostic clinique : \_\_\_\_\_

Âge d'apparition des symptômes : \_\_\_\_\_ Codes ICD-10 : \_\_\_\_\_

**IL EST RECOMMANDÉ D'INCLURE LE DOSSIER MÉDICAL, LE RÉSUMÉ CLINIQUE, LES PHOTOS ET LES ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX. LES INFORMATIONS CLINIQUES SONT CRUCIALES POUR UNE INTERPRÉTATION EXACTE DES RÉSULTATS.**

**A. NEUROLOGIE**

**1. Imagerie cérébrale**

- 1.1 Myélinisation anormale
- 1.2 Atrophie cérébrale
- 1.3 Hypoplasie cérébelleuse
- 1.4 Hydrocéphalie
- 1.5 Lésions/hyperintensités de la matière blanche
- 1.6 Leucodystrophie
- 1.7 Anomalies cérébrovasculaires

**2. Dysfonctionnement cognitif**

- 2.1 Retard de développement moteur
- 2.2 Retard du développement du langage
- 2.3 Régression développementale
- 2.4 Déficience intellectuelle
- 2.5 Autisme
- 2.6 TDAH
- 2.7 Trouble psychiatrique
- 2.8 Problèmes des fonctions exécutives
- 2.9 Démence à corps de Lewy
- 2.10 Difficultés d'apprentissage

**3. Mobilité anormale**

- 3.1 Ataxie
- 3.2 Chorée
- 3.3 Dystonie
- 3.4 Parkinsonisme

**4. Neuromusculaire**

- 4.1 Hypotonie
- 4.2 Hypertonie
- 4.3 Hyperréflexie
- 4.4 Spasticité
- 4.5 Intolérance à l'effort
- 4.6 Douleur musculaire
- 4.7 Faiblesse musculaire - proximale
- 4.8 Faiblesse musculaire - distale

**5. Autres**

- 5.1 Encéphalopathie
- 5.2 Maux de tête/migraine
- 5.3 Macrocéphalie
- 5.4 Microcéphalie
- 5.5 Neuropathie
- 5.6 Accident ischémique transitoire/ AVC
- 5.7 Électromyographie anormale
- 5.8 Vitesse de conduction nerveuse anormale
- 5.9 Biopsie musculaire anormale

**B. MÉTABOLISME/LABORATOIRE**

- 1 Créatine kinase élevée
- 2 AST, ALT, GGT élevés
- 3 Ferritine élevée
- 4 Taux élevés de LDL
- 5 Taux de HDL en baisse
- 6 Triglycérides élevés
- 7 Anémie
- 8 Thrombocytopénie
- 9 Taux élevés d'AUS
- 10 Créatinine élevée
- 11 Concentrations urinaires élevées de GAG
- Autres \_\_\_\_\_

**C. ŒIL**

- 1 Cataracte
- 2 Ophthalmoplogie
- 3 Ptose
- 4 Strabisme
- 5 Déficience visuelle
- 6 Anomalies des vaisseaux de la conjonctive
- 7 Verticillée cornéenne
- 8 Modifications rétinienne
- 9 Anomalies des vaisseaux rétinien
- 10 Opacification cornéenne
- 11 Dégénérescence rétinienne
- 12 Amaurose fugace
- 13 Tache rouge cerise
- Autres \_\_\_\_\_

**D. PULMONAIRE**

- 1 Capacité vitale réduite
- 2 Faiblesse du diaphragme
- 3 Apnée du sommeil
- 4 Pneumopathie interstitielle
- 5 Fonction pulmonaire réduite
- Autres \_\_\_\_\_

**E. BOUCHE, GORGE, OREILLE**

- 1 Surdité de transmission
- 2 Perte auditive neurosensorielle
- 3 Langue hypertrophiée
- 4 Acouphène
- 5 Otite moyenne récurrente
- 6 Maladie obstructive des voies aériennes
- 7 Rhinite chronique
- 8 Amygdales hypertrophiées et végétation
- 9 Vertige
- Autres \_\_\_\_\_

**F. PEAU**

- 1 Angiokératome
- Autres \_\_\_\_\_

**G. SQUELETTE**

- 1 Petite taille
- 2 Contractures articulaires
- 3 Scoliose
- 4 Cyphose
- 5 Dysostose multiplex
- 6 Ostéopénie
- 7 Ostéonécrose
- 8 Infiltration médullaire
- 9 Déformation en flacon d'Erlenmeyer
- 10 Douleur osseuse
- 11 Raideur articulaire
- 12 Syndrome du canal carpien
- 13 Genu valgum
- 14 Dysplasie de la hanche
- 15 Becs de perroquet
- 16 Sténose cervicale
- 17 Hypoplasie de l'odontoïde
- 18 Amincissement des phalanges
- 19 Platyspondylie
- 20 Évasement épiphysaire
- Autres \_\_\_\_\_

**H. CARDIOVASCULAIRE**

- 1 Angioœdème
- 2 Dilatation aortique
- 3 Arythmie
- 4 Coarctation de l'aorte
- 5 Défaut du septum auriculaire
- 6 Défaut du septum ventriculaire
- 7 Cardiomyopathie dilatée
- 8 Cardiomyopathie hypertrophique
- 9 Hypertension
- 10 Hypotension
- 11 Lymphœdème
- 12 Infarctus du myocarde
- 13 Hypertension pulmonaire
- 14 Régurgitation de la valve mitrale
- 15 Régurgitation de la valve auriculaire
- 16 Hypertrophie ventriculaire gauche
- 17 Fibrillation auriculaire
- 18 Intolérance à l'effort
- Autres \_\_\_\_\_

**I. GASTRO-INTESTINAL**

- 1 Douleur abdominale
- 2 Diarrhée
- 3 Constipation
- 4 Nausée
- 5 Vomissement
- 6 Insuffisance hépatique
- 7 Hépatomégalie
- 8 Splénomégalie
- 9 Hernie ombilicale/inguinale
- Autres \_\_\_\_\_

**J. RÉNAL**

- 1 Kyste rénal
- 2 Dysfonctionnement tubulaire rénal
- 3 Glomérulosclérose
- 4 Protéinurie
- 5 Albuminurie
- Autres \_\_\_\_\_

**K. HÉMATOLOGIE ET IMMUNOLOGIE**

- 1 Anémie
- 2 Pancytopénie
- 3 Thrombocytopénie
- 4 Hypercoagulation
- 5 Hypocoagulation
- 6 Splénomégalie
- 7 Myélome multiple
- 8 Gammopathie monoclonale de signification indéterminée (GMSI)
- 9 Autre maladie maligne
- 10 Gammopathie polyclonale
- Autres \_\_\_\_\_

**L. PRÉNATAL, DÉVELOPPEMENT, MORPHOLOGIE**

- 1 Caractéristiques dysmorphiques
- 2 Anasarque foeto-placentaire
- 3 Retard de croissance intra-utérin (RCIU)
- 4 Oligohydramnios
- 5 Polyhydramnios
- 6 Macrocéphalie
- 7 Traits grossiers
- 8 Petite taille
- 9 Problèmes de motricité fine
- 10 Problèmes de motricité globale
- Autres \_\_\_\_\_

Revvity Omics, Inc., « Revvity Omics » exige un Formulaire de consentement éclairé (FCE) rempli avant d'effectuer les tests. Le FCE doit être rempli par le patient, ou son représentant légal (ou par le professionnel de la santé lorsque les lois ou règlements en vigueur le permettent). Pour les patients mineurs, le FCE doit être rempli par leur représentant dûment autorisé.

Le présent FCE vise à donner une description du test (défini ci-après) commandé, des risques et des avantages connus dudit test, et des informations sur le traitement de vos données à caractère personnel (« DP »), l'anonymisation et la dépersonnalisation des renseignements personnels sur la santé, la conservation des échantillons et des données, les possibilités de recherche et le rapport sur les résultats secondaires, le cas échéant. Compte tenu de la complexité du type de test, il est recommandé que vous ou votre enfant bénéficiez d'une consultation génétique auprès d'un conseiller qualifié avant et après avoir effectué les tests. Les tests du programme de diagnostic ItinéRare sont gratuits pour vous; ils sont payés par le commanditaire de ce programme, à savoir sanofi-aventis Canada, Inc. (Sanofi). Vos DP et vos résultats de test peuvent être dépersonnalisés et transmis à Sanofi à des fins d'évaluation du programme, de planification de l'enseignement et/ou d'étude scientifique. Les données dépersonnalisées sont des données dont les identifiants personnels ont été supprimés. Vos DP, contenant les informations d'identification, ne seront pas communiquées à Sanofi. Si vous recevez un diagnostic dans le cadre de ce programme de test, vous n'êtes pas tenu d'être traité par un médicament de Sanofi.

## INFORMATIONS RELATIVES AU TEST

Votre professionnel de la santé (« PS ») a recommandé que vous, ou votre enfant, passiez un test clinique de génétique enzymatique, biochimique ou moléculaire (« test ») indiqué sur le Formulaire de demande de test soumis (« demande »). Pour en savoir plus sur les motifs ayant poussé votre PS à prescrire le test, ainsi que les troubles pour lesquels votre PS demande un dépistage, veuillez en discuter avec lui. Vous êtes libre d'effectuer le présent test ou non. La décision de fournir un échantillon (défini ci-après) et d'effectuer le test est volontaire et vous pouvez retirer à tout moment votre consentement sans préjudice.

**Test enzymatique/de biomarqueurs :** Ce type de test évalue la présence ou l'absence d'enzymes ou de biomarqueurs et leur niveau d'activité chez un individu. Seuls les enzymes ou les biomarqueurs indiqués sur la demande seront testés. Les résultats de ce type de test peuvent indiquer la présence d'une ou de plusieurs pathologies spécifiques, et des tests de confirmation ultérieurs peuvent être recommandés.

**Test génétique/génomique :** Ce type de test analyse les gènes de votre ADN. Il est utilisé pour dépister le ou les variants d'ADN dont vous ou votre enfant êtes porteur et qui sont à l'origine de la maladie ou de la pathologie pour laquelle vous êtes testé, le cas échéant. L'identification de la mutation peut être utile à des fins de diagnostic et de traitement, et permet aux membres de la famille à risque d'être testés. Seuls les gènes indiqués sur la demande seront analysés. Dans certains cas, il n'est pas possible de déterminer avec certitude quel gène est à l'origine de la maladie.

## MÉTHODE DE TEST

Si vous acceptez le test, un échantillon de sang, de salive, de liquide corporel, de tissu ou autre (échantillons) sera prélevé chez vous ou votre enfant. Votre échantillon et les DP qui l'accompagnent seront envoyés aux laboratoires de Revvity Omics aux États-Unis pour analyse; le test sera en grande partie effectué dans notre laboratoire central à Pittsburgh, en Pennsylvanie. Les lois aux États-Unis pourraient ne pas prévoir le même niveau de protection des DP que les lois de votre pays de résidence.

Dans certaines circonstances, notamment en cas d'échantillon inadéquat ou de mauvaise qualité, un échantillon supplémentaire peut être requis pour la réalisation des tests.

## RÉSULTATS DU TEST

Votre PS traitant est seul responsable de toutes les décisions concernant votre diagnostic et la prise en charge de votre maladie. Revvity Omics n'établira pas de diagnostic, et elle ne communiquera les résultats du test qu'à votre PS par courrier électronique protégé, portail Internet sécurisé ou télécopie. Il appartient à votre PS de vous communiquer les résultats du test et de vous orienter, vous ou votre enfant, vers un spécialiste pour une évaluation clinique complémentaire et la confirmation du diagnostic, le cas échéant. Les résultats possibles sont les suivants :

- Positifs :** Un résultat positif à un test génétique peut indiquer que vous êtes porteur, ou atteint de la maladie ou de la pathologie en question, ou encore que vous y êtes prédisposé. Il vous revient d'envisager les répercussions éventuelles, directes ou indirectes, de vos résultats de test sur la couverture d'assurance maladie ou la couverture d'assurance vie. Consultez les lois locales pour en savoir plus.
- Négatifs :** Un résultat négatif indique que les résultats des enzymes ou des biomarqueurs se situent dans les limites de la normale ou qu'aucun variant causant la maladie n'a été décelé lors du test. Par contre, aucun test ne saurait écarter toutes les maladies ou affections génétiques. Un résultat négatif ne garantit pas que vous êtes exempt de troubles génétiques ou d'autres maladies.
- Non concluants/variants de signification incertaine :** Un résultat « variant de signification incertaine » (VSI) indique qu'un variant en dehors de la plage normale a été détecté, mais on ignore actuellement si ce variant est associé à un trouble génétique. Un VSI n'est pas la même chose qu'un résultat positif et ne précise pas s'il existe un risque accru de présenter une maladie génétique. Le variant peut être une modification bénigne ou indiquer une maladie ou un facteur de risque.
- Résultats inattendus :** Dans de rares cas, ce test peut révéler une modification génétique importante qui n'est pas directement liée à la raison pour laquelle il a été demandé. Ces informations seront divulguées à votre PS si elles ont une incidence probable sur les soins médicaux, et si vous avez consenti à recevoir ce type de résultats.

## RAPPORT DE TEST

Les variants signalés sont décrits comme étant des variants pathogènes, des variants pathogènes probables ou des variants de signification incertaine dans des gènes interprétés comme étant responsables d'une maladie ou d'une pathologie, ou pouvant y contribuer. En outre, les variants dans les gènes qui ne sont pas réputés être associés à la maladie, mais pour lesquels il existe des signes indiquant une association potentielle avec la maladie peuvent également être signalés.

## LIMITES DU TEST

En raison des limites actuelles de la technologie et de la connaissance incomplète des maladies et des gènes, certains variants peuvent ne pas être détectés par le test demandé. Il est possible qu'un résultat de test ne pouvant pas être interprété ou dont la signification est inconnue nécessite des tests supplémentaires pour obtenir de plus amples informations. Dans de rares cas, les résultats du test peuvent être révélateurs d'une maladie différente de celle qui avait été envisagée au départ et pour lequel le consentement a été obtenu. Le test peut également mettre en évidence des variants ou des gènes à l'origine de maladies pour lesquelles vous ne présentez actuellement aucun symptôme ou qui ne sont pas liées à votre état actuel.

## RISQUES DU TEST

Les patients et les membres de leur famille peuvent ressentir de l'anxiété avant, pendant et/ou après le test. Le fait de tester plusieurs membres d'une même famille peut parfois révéler une absence de lien de parenté sur le plan biologique, contrairement à ce que l'on croyait. Par exemple, le test peut indiquer une non-paternité (le père déclaré d'un individu n'est pas le père biologique) ou une consanguinité (les parents d'un individu sont étroitement liés par le sang). Il peut être nécessaire de signaler ces liens biologiques au PS qui a demandé le test.

Le prélèvement d'un échantillon de sang ou de tissu sur vous ou votre enfant peut entraîner une légère douleur, des ecchymoses, un gonflement, une rougeur et un léger risque d'infection. Des étourdissements, des évanouissements ou des nausées peuvent survenir si votre PS prélève des échantillons de sang ou de tissus. Ces effets secondaires sont généralement brefs et transitoires, mais vous devez communiquer avec votre PS si vous ou votre enfant avez besoin d'un traitement. Dans certaines circonstances, un prélèvement d'échantillon supplémentaire peut être requis pour la réalisation des tests.

Il vous revient d'envisager les répercussions éventuelles, directes ou indirectes, de vos résultats de test sur la couverture d'assurance maladie ou la couverture d'assurance vie. Consultez les lois locales pour en savoir plus.

## CONFIDENTIALITÉ ET RESPECT DE LA VIE PRIVÉE

Vous avez droit au traitement confidentiel des échantillons et de vos DP. Votre PS fournira à Revvity Omics des DP comprenant votre nom, votre date de naissance, votre sexe et vos symptômes cliniques afin de faciliter le suivi de votre échantillon et la communication des résultats. Afin de préserver la confidentialité, les résultats du test ne seront communiqués qu'au médecin traitant, au laboratoire demandeur, au patient/tuteur, à tout autre professionnel de la santé intervenant dans votre diagnostic et votre traitement, ou si la loi ou la réglementation l'exige. Par exemple, si vous prenez rendez-vous pour une consultation génétique après le test dans le cadre du programme de diagnostic ItinéRare, vos résultats seront communiqués à Metis Genetics, LLC, située à Addison (Texas) aux États-Unis, pour pouvoir assurer la prestation de services de consultation. À moins que la loi ne l'exige, Revvity Omics ne divulguera vos DP à aucune autre personne ou entité, sauf avec votre consentement écrit. Veuillez noter que votre échantillon et vos DP seront stockés, consultés et traités aux États-Unis, donc à l'extérieur du Canada.

Vous et votre PS avez droit de regard sur le traitement de votre échantillon et de vos DP. Vous avez le droit de demander l'accès à vos DP, de demander la correction de toute erreur dans les DP enregistrées ou, si des DP sont manquantes ou incomplètes, de demander qu'elles soient complétées. Vous avez également le droit de demander que vos DP soient effacées, sous réserve des dispositions légales ou réglementaires. Vous pouvez communiquer avec votre PS pour de telles demandes et votre PS communiquera avec Revvity Omics, ou vous pouvez vous adresser directement à Revvity Omics. S'il n'est pas possible de donner suite à votre demande d'accès, de correction, d'ajout ou de suppression, vous en serez informé et les raisons de ce refus vous seront communiquées.

## CONSERVATION DES ÉCHANTILLONS ET DES DONNÉES

Conformément aux meilleures pratiques de laboratoire, votre échantillon d'ADN sera conservé par Revvity Omics pendant au moins deux ans, puis détruit. En outre, vos DP, les données des tests (y compris ceux effectués avant tout retrait de consentement) et les rapports correspondants seront conservés par Revvity Omics pendant au moins deux ans, puis détruits. Dans certains cas, il peut être avantageux pour vous que Revvity Omics conserve votre échantillon pendant une période plus longue pour effectuer des tests supplémentaires, et Revvity Omics le fera avec une documentation appropriée de votre part ou de votre PS. Si vous choisissez de prendre un rendez-vous pour une consultation génétique après le test dans le cadre du programme de diagnostic ItinéRare, vos résultats seront communiqués à Metis Genetics, LLC, située à Addison (Texas) États-Unis, afin de faciliter la prestation de services de consultation.

Revvity Omics demande l'autorisation de conserver indéfiniment votre échantillon et vos données dépersonnalisées et/ou celles de votre enfant. Ce consentement est facultatif, et le test sera effectué que vous donniez ou non votre consentement à ce qui suit :

- Revvity Omics dépersonnalisera et conservera votre échantillon indéfiniment aux fins de contrôle de qualité interne, de validation des tests, de développement des dosages et d'amélioration. En autorisant Revvity Omics à conserver votre échantillon, vous comprenez que vous renoncez ainsi à tout droit de propriété intellectuelle que vous pourriez avoir sur l'échantillon et que vous le cédez à Revvity Omics. Si vous retirez votre consentement concernant l'utilisation de votre échantillon dépersonnalisé, aucune autre dépersonnalisation ne sera effectuée.

Cochez ici si vous souhaitez accepter la demande de conservation des échantillons dépersonnalisés.

- Revvity Omics dépersonnalisera vos données et conservera indéfiniment les données et les rapports dépersonnalisés associés à vos tests à des fins d'analyse statistique et de qualité, de recherche, de développement scientifique et technique, et d'étude de marché. Revvity Omics peut également communiquer vos données et le rapport dépersonnalisé à des tiers.

Cochez ici si vous acceptez que vos données dépersonnalisées soient conservées.

## OPTIONS DE RECHERCHE

Revvity Omics peut collaborer avec des scientifiques, des chercheurs et des concepteurs de médicaments pour faire progresser les connaissances sur les maladies génétiques. S'il existe des possibilités de participer à des recherches futures concernant la maladie dont vous et/ou votre enfant souffrez, Revvity Omics pourrait vous contacter, vous ou votre PS, au sujet de la mise au point de nouveaux tests, du développement de médicaments ou d'autres traitements.

Cochez ici si vous acceptez d'être contacté au sujet d'études de recherche pertinentes ultérieures.

## RETRAIT DU CONSENTEMENT

Je comprends que le présent consentement est volontaire et valable jusqu'à ce que je le retire. Je comprends que je peux, à tout moment, retirer mon consentement en ce qui concerne la conservation des échantillons et des données, ainsi que le test, et que Revvity Omics s'abstiendra d'effectuer le test à moins que j'y consente. Si je retire mon consentement, cela n'affectera en rien les mesures prises avant mon retrait, y compris toute dépersonnalisation des données ou de mes échantillons. Je comprends que si je souhaite retirer mon consentement, je dois communiquer par courriel avec Revvity Omics à : [genomics@revvity.com](mailto:genomics@revvity.com) ou composer le numéro de téléphone sans frais 1-866-354-2910 pour solliciter le retrait.

## CONSENTEMENT AU TEST

En cochant cette case, j'atteste :

avoir lu et compris le Formulaire de consentement éclairé dans son entièreté, y compris les explications des raisons pour lesquelles mon échantillon est analysé, de la façon dont les tests génétiques sont effectués et des risques qui y sont associés; avoir eu la possibilité de poser à mon PS des questions relatives aux informations contenues dans les présentes, et avoir compris que j'ai droit à un exemplaire du présent FCE. En signant ci-dessous, je reconnais mon libre consentement au test et aux consentements supplémentaires indiqués ci-dessus, et je comprends et accepte que ce test, y compris ses résultats ou ses implications, ne garantit en aucun cas ma santé, celle d'un enfant à naître ou celle d'autres membres de ma famille.

\_\_\_\_\_  
Signature du patient (ou parent/tuteur si le patient est mineur)

\_\_\_\_\_  
Date

\_\_\_\_\_  
Nom du patient

\_\_\_\_\_  
Nom et lien (parent/tuteur si le patient est mineur)