

I. INFORMATIONS PRÉALABLES POUR LES PATIENTS

Ce consentement décrit les avantages, les risques et les limites du test Neo5. Avant de se soumettre à ce type de test de dépistage, il est recommandé de consulter un conseiller génétique ou un prestataire de soins de santé expérimenté. Lisez attentivement ce document et posez toutes vos questions à votre médecin avant de prendre votre décision concernant le test.

La population en bonne santé possède normalement 23 paires de chromosomes, des structures microscopiques en forme de bâtonnets qui existent à l'intérieur de pratiquement toutes les cellules du corps. Les chromosomes sont constitués d'ADN et abritent les gènes, c'est-à-dire les instructions chimiques qui permettent de construire et de faire fonctionner l'organisme. Il arrive qu'une grossesse se produise avec un embryon qui n'a pas le bon nombre de chromosomes, soit trop, soit pas assez. Cette situation est appelée "aneuploïdie". L'aneuploïdie se produit normalement dans environ 1 grossesse sur 300, mais elle devient beaucoup plus fréquente avec l'âge maternel et est présente à des niveaux beaucoup plus élevés dans les fausses couches et les mortalités. Bien que la plupart des grossesses aneuploïdes se terminent par une fausse couche, il est également possible de donner naissance à un enfant présentant des déficiences intellectuelles ou physiques plus ou moins graves. Les types d'aneuploïdie les plus fréquemment observés pendant la grossesse sont la trisomie 21 (syndrome de Down), la trisomie 18 (syndrome d'Edwards) et la trisomie 13 (syndrome de Patau), bien que d'autres types soient également connus.

II. QU'EST-CE QUE LE TEST PRÉNATAL NON INVASIF NEO5 ?

Les méthodes de dépistage prénatal visent à déterminer si un fœtus possède 23 paires de chromosomes ou présente une aneuploïdie. Traditionnellement, un échantillon de cellules appartenant au fœtus est prélevé par amniocentèse ou par prélèvement de villosités chorionales (PVC) et analysé. Toutefois, ces méthodes sont invasives et comportent un faible risque de provoquer une fausse couche.

Le test Neo5 est un test prénatal avancé qui vise à évaluer de manière non invasive le risque qu'une grossesse soit affectée par une anomalie chromosomique. Le test fournit des informations sur d'éventuelles copies supplémentaires (trisomie) ou supplémentaires (monosomie) de l'un des 5 chromosomes (chromosomes 13, 18, 21 et les deux chromosomes sexuels, X et Y).

Les effets secondaires du prélèvement sanguin sont peu fréquents mais peuvent inclure des vertiges, des évanouissements, des douleurs, des saignements, des ecchymoses et, rarement, une infection.

Ce test permet de dépister des anomalies chromosomiques spécifiques en analysant l'ADN fœtal (matériel génétique) dans le sang maternel. L'échantillon de sang contient des millions de fragments d'ADN, certains provenant des cellules de la mère et d'autres du fœtus. Le test Neo5 utilise une technologie connue sous le nom de séquençage massivement parallèle (NGS, Next Generation Sequencing) pour "séquençer" les fragments d'ADN (lire les lettres du code génétique), ce qui permet de déterminer le chromosome d'origine de chaque fragment. Le nombre de fragments d'ADN dérivés de chaque chromosome peut être compté. Le test tente ainsi de mesurer la quantité d'ADN provenant de chaque chromosome. Le laboratoire utilise ensuite une méthode d'analyse pour estimer si le nombre de chromosomes est correct ou non. Lors d'une grossesse saine, deux copies des chromosomes 13, 18 et 21 sont attendues, ainsi que deux copies du chromosome X chez les filles et un chromosome X et un chromosome Y chez les garçons.

III. QUAND LE TEST NEO5 EST-IL INDIQUÉ ?

Toute femme enceinte peut effectuer ce test non invasif à partir de 10 semaines de gestation. Cependant, il est particulièrement indiqué dans les cas suivants :

- Lorsque les tests de dépistage effectués au cours du premier trimestre de la grossesse révèlent un risque élevé.
- En cas d'antécédents de grossesses anormales.
- Lorsque le caryotype de l'un des parents est modifié.

IV. PROCEDURE

Un échantillon de sang sera prélevé et envoyé à Juno Genetics Spain. L'ADN sera isolé à partir du sang, puis séquençé à l'aide du site NGS, comme décrit ci-dessus. Après le séquençage, un logiciel spécialisé est utilisé pour calculer le nombre de copies de chaque chromosome dans le fœtus.

La collecte d'informations sur la grossesse après le test fait partie des pratiques standard d'un laboratoire afin de contrôler la qualité de ses tests. À ce titre, Juno Genetics ou son représentant peut contacter votre prestataire de soins de santé pour obtenir ces informations. En signant ce consentement éclairé, vous acceptez d'autoriser votre prestataire de soins à communiquer ces informations à Juno Genetics ou à son représentant.

V. RÉSULTATS

Les résultats de vos tests seront envoyés à votre médecin ou à un autre prestataire de soins de santé de votre choix.

Le délai de remise des résultats est de 5 jours ouvrables à compter de l'arrivée de l'échantillon de sang et de la documentation au laboratoire.

VI. LIMITES DE NEO5 ET RÉSULTATS SECONDAIRES

Le test Neo5 est un test de dépistage qui ne recherche que des anomalies chromosomiques spécifiques affectant les chromosomes 13, 18, 21, X et Y. Cela signifie que d'autres anomalies susceptibles d'affecter la grossesse peuvent ne pas être détectées. Il convient de noter que le test Neo5 n'est pas en mesure de détecter les réarrangements chromosomiques équilibrés et n'est pas destiné à la détection de la ploïdie (par exemple, la triploïdie). Il ne permet pas de détecter tous les syndromes de microdélétion possibles (pathologies causées par la perte d'une petite partie d'un chromosome), car les morceaux de chromosomes concernés sont parfois trop petits pour être mesurés avec précision pendant le test.

Les résultats signalés comme ANOMALIE NON DÉTECTÉE n'éliminent pas la possibilité d'anomalies chromosomiques dans les chromosomes testés. Un résultat négatif n'élimine pas la possibilité que la grossesse présente d'autres anomalies chromosomiques, des conditions génétiques ou des malformations congénitales (par exemple tube neural ouvert ou autisme).

Il existe une faible possibilité que les résultats du test ne reflètent pas les chromosomes du fœtus mais plutôt le statut chromosomique du placenta (une situation connue sous le nom de "mosaïcisme confiné au placenta") ou des anomalies chromosomiques dans ses propres cellules. Bien que le test ne soit pas conçu pour évaluer la santé de la mère, il peut, dans certains cas, révéler des informations sur sa santé directement ou indirectement (lorsqu'il est combiné à d'autres informations). Il peut s'agir, par exemple, d'une dotation incorrecte en chromosomes sexuels (par exemple XXX) ou de la présence d'une tumeur (les tumeurs ayant souvent un nombre incorrect de chromosomes dans leurs cellules).

Bien que le test Neo5 puisse être réalisé dans le cas de grossesses gémellaires, il ne permet pas de déterminer le statut de chaque fœtus. En outre, le test Neo5 peut signaler la présence ou l'absence de matériel chromosomique Y (que l'on ne trouve que chez les hommes), mais il ne permet pas de savoir si les deux jumeaux sont de sexe masculin ou si l'un d'entre eux seulement est de sexe masculin. En outre, la présence d'une aneuploïdie affectant les chromosomes sexuels ne peut être évaluée dans le cas de grossesses gémellaires. Dans le cas d'un jumeau évanescent (une grossesse qui commence comme une grossesse gémellaire mais dont un seul des fœtus continue à se développer), le résultat du test peut refléter l'ADN du "jumeau évanescent", ce qui entraîne une probabilité plus élevée de résultats faussement positifs ou faussement négatifs.

Comme tout test, le test Neo5 peut donner des résultats faussement négatifs ou faussement positifs. Cela signifie que l'anomalie chromosomique recherchée peut être présente même si vous recevez un résultat négatif (c'est ce qu'on appelle un "faux négatif"), ou que vous pouvez recevoir un résultat positif pour l'anomalie chromosomique recherchée, même si l'anomalie n'est pas réellement présente (c'est ce qu'on appelle un "faux positif"). En général, les résultats devraient avoir un taux de réussite de 99 % ou plus. Des situations telles qu'une grossesse gémellaire ou un mosaïcisme (une grossesse présentant un mélange de cellules normales et aneuploïdes) peuvent réduire ces taux de manière significative.

Les résultats du test peuvent ne pas être valables pour certains facteurs. Si vous savez que l'une des situations suivantes est vraie, veuillez en discuter avec votre médecin ou contacter Juno Genetics pour déterminer si le test Neo5 est applicable dans votre cas.

- Vous avez récemment reçu une transfusion sanguine.
- Vous avez récemment reçu une transplantation d'organe.
- Vous avez récemment subi une intervention chirurgicale.
- Vous avez reçu une immunothérapie ou un traitement à base de cellules souches.
- Avoir (ou avoir eu) un cancer.
- Vous savez que certaines cellules de votre corps présentent des anomalies chromosomiques (par exemple, mosaïcisme).
- Sa grossesse avait commencé par des jumeaux, mais il n'y a plus qu'un seul fœtus.

Il est important de rappeler que le test Neo5 est un test de dépistage. Les résultats ne doivent pas être considérés comme des diagnostics. En raison des limites décrites ci-dessus, des décisions cliniques irréversibles ne doivent pas être prises sur la base de ces seuls résultats. Si un diagnostic définitif est souhaité, un diagnostic prénatal par prélèvement de villosités choriales ou amniocentèse serait nécessaire. Dans certains cas, d'autres tests peuvent également être nécessaires. Certaines anomalies chromosomiques rares peuvent se présenter uniquement sous forme de mosaïque (lorsque l'anomalie n'est pas présente dans toutes les cellules du fœtus). Les conséquences cliniques de ce "mosaïcisme" dépendent des chromosomes concernés et ne peuvent être prédites avant la naissance. Les anomalies mosaïques peuvent ne pas être détectées par le test Neo5.

Au cours du test Neo5, des altérations chromosomiques inattendues peuvent être détectées dans de rares cas. Ces altérations sont connues sous le nom de résultats secondaires. Dans certains cas, il n'est pas certain que ces résultats aient une pertinence clinique. La politique de Juno Genetics est de NE PAS FAIRE ÉTAT des résultats secondaires dont la pertinence pour la santé est nulle ou incertaine. Dans le cas de tels résultats, Juno Genetics est habilité à contacter votre médecin pour une gestion appropriée de la situation.

VII. ALTERNATIVES À LA TECHNIQUE NEO

- Amniocentèse
- Prélèvement de villosités choriales (CVS)

Cependant, ces méthodes sont invasives et comportent un faible risque de provoquer un avortement.

VIII. INFORMATION ÉCONOMIQUE

Les prix et les conditions fixés par la clinique pour la réalisation de ces tests, le cas échéant, seront précisés par la clinique qui vous recevra.

IX. ASPECTS JURIDIQUES GÉNÉRAUX

L'échantillon biologique livré, ainsi que les données à caractère personnel nécessaires au traitement, seront transmis aux installations de Juno Genetics España, S. L., à Parque Tecnológico de Paterna (46980), Valencia, Espagne, Parque tecnológico de Paterna (46980), Valencia, Espagne, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, segunda planta, locales A-1-2 y A-2-2. L'analyse génétique de l'échantillon sera réalisée conformément à la législation espagnole applicable, en particulier la loi 14/2007 portant sur la recherche biomédicale.

Dans le cas où la réalisation de ce test a été indiquée depuis un pays autre que l'Espagne, il incombe au professionnel ou à la clinique qui demande le test de s'assurer que le test lui-même et son application dans le cas concret sont conformes aux dispositions de leur réglementation nationale ou régionale, ainsi que d'informer le sujet du test de toute question particulièrement pertinente prévue par ladite législation.

X. CONFIDENTIALITÉ DES DONNÉES, CONSERVATION ET UTILISATION DANS LE CADRE DE L'ANALYSE D'ÉCHANTILLONS

La vie privée de nos patients est une priorité absolue chez Juno Genetics. Toutes les informations à caractère personnel et les résultats génétiques sont strictement confidentiels. Seuls le personnel de 1) la clinique de reproduction, 2) les laboratoires de référence et 3) les instances officielles pertinentes, à la demande de la juridiction compétente, peuvent accéder à ces informations.

Conformément à l'actuel règlement sur la protection des données EU2016/679 du Parlement européen et du Conseil du 27 avril 2016, relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données et aux lois nationales sur la protection des données, telles que la loi organique 3/2018, du 5 décembre 2018, sur la protection des données à caractère personnel et la garantie des droits numériques applicables en Espagne, vous pouvez prétendre exercer votre droit d'accès, de rectification, de suppression ainsi que de révoquer les consentements accordés et d'exercer vos droits en matière de limitation de traitement de vos données personnelles, de portabilité et de ne pas être soumis à des décisions basées uniquement sur un traitement automatique de vos données, en vous adressant à :

- Juno Genetics España, S. L., Parque tecnológico de Paterna (46980), Valencia, Spain, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, segunda planta, locales A-1-2 y A-2-2 (si votre analyse est effectuée dans ce laboratoire).
- Après de la direction du DPO de Juno Genetics en vous adressant par mail à : Juno.DPO@junogenetics.com

Les données à caractère personnel ne seront traitées qu'aux fins suivantes : (1) satisfaire aux obligations liées à la prestation des services demandés (légitimité fondée sur l'art.6.1.b.et 9.2.h du RGPD) ; (2) examiner et garantir la qualité des services fournis (audits internes, contrôles de qualité, études de validation de laboratoire dont la légitimité repose sur l'art. 6.1. f du RGPD) ; (3) à des fins éducatives/de formation, sous réserve à tout moment d'une anonymisation appliquée avant utilisation, rendant impossible l'identification du patient concerné ; (4) à des fins de recherche, de publications scientifiques et de présentations, sous réserve à tout moment d'une anonymisation appliquée au préalable, rendant ainsi impossible toute identification de la personne concernée. La recherche sera effectuée conformément au Règlement général sur la protection des données et à la législation nationale sur la protection des données ; (5) apporter une réponse personnalisée à toute question ou suggestion soulevée par le patient ayant sollicité le test et vérifier que le test a été réalisé en bonne et due forme et que toute préoccupation a été résolue (légitimité fondée sur l'article 6.1.b du RGPD) ; et (6) assurer par la suite un suivi des patients de manière à obtenir leur retour sur le service proposé (légitimité fondée sur l'article 6.1.f du RGPD). Les données seront conservées pendant un minimum de cinq ans, sauf disposition contraire dictée par la législation locale de la juridiction compétente. Enfin, sachez que si vous constatez une violation de vos droits en matière de protection des données, vous pouvez déposer une plainte auprès de l'autorité de contrôle compétente en matière de protection des données.

Par ailleurs, Juno Genetics ne diffusera les résultats de vos tests qu'à votre médecin traitant, sauf autre demande écrite de votre part (ou à une autre personne habilitée officielle pour agir en votre nom) ou à toute autre personne à la demande d'un tribunal.

Destinataires des données

Dans le but d'améliorer la recherche et de faire progresser les techniques de PMA, d'autres cliniques ou entités appartenant au groupe, peuvent accéder aux données à caractère personnel et aux données génétiques lorsque des informations issues des tests réalisés sont susceptibles d'être utilisées dans des études cliniques par l'une de ces entités, conformément au Règlement général sur la protection des données et à la législation nationale en matière de protection des données. À cet effet, nous vous informons que toute donnée pouvant révéler votre identité personnelle et/ou celle de votre famille sera dissociée et traitée avec la plus stricte confidentialité et uniquement à des fins de recherche et

de développement liés aux services fournis par le groupe, en prévoyant pour cela toutes les mesures de sécurité nécessaires pour garantir la sécurité et la confidentialité de vos données.

En ce qui concerne la communication de données à des fins de recherche et de développement :

- OUI, j'accepte que Juno Genetics partage les informations me concernant à des fins de recherche et de développement.
- NON, je n'accepte pas que Juno Genetics partage les informations me concernant à des fins de recherche et de développement

XI. NOUS DÉCLARONS AVOIR LU ET COMPRIS CE QUI PRÉCÈDE ET AVOIR REÇU DES INFORMATIONS CONCERNANT LES POINTS SUIVANTS :

- On m'a informé que cette analyse génétique n'avait aucun caractère obligatoire. Je consens par conséquent librement et volontairement à me soumettre à cette analyse .
- L'indication, la procédure, les probabilités de réussite , les limites, les risques et les complications du test proposé .
- Les résultats de mon test peuvent avoir des conséquences sur les autres membres de ma famille. J'accepte que mes résultats puissent parfois être utilisés pour apporter une assistance médicale adéquate à d'autres personnes. Cette pratique pourrait avoir lieu après échange avec moi, ou sans moi s'il est impossible de m'identifier au cours de ce processus .
- Que les procédures en cours de réalisation peuvent être annulées à tout moment en cours de réalisation, soit pour des raisons médicales, soit à la demande de la personne concernée, dans la mesure où cette décision n'aura pas de conséquences dommageables pour les patientes ou pour les embryons viables générés .
- Les résultats de mes tests ainsi que le rapport de mon test feront partie de mon dossier en tant que patiente .
- La disponibilité du personnel de santé de cette clinique pour m'expliquer tous les points de la procédure que je n'aurais pas bien compris .

Nous avons compris les explications qui nous ont été fournies dans un langage clair et simple. Si le test est réalisé dans un contexte de PMA, Le médecin qui nous a reçus dans la clinique où nous sommes patients nous a laissés nous exprimer et a su répondre à toutes nos interrogations et nous expliquer les implications des éventuels résultats du test.

Nous comprenons également que, à tout moment et sans avoir à fournir la moindre explication, nous pouvons retirer ce consentement. Toutefois, veuillez noter que, selon la date à laquelle le test est révoqué, vous devrez peut-être payer les frais liés au test qui ont déjà été engagés avant la révocation. Il s'agit principalement du matériel et des réactifs associés au test, ainsi que des frais de transport des échantillons.

Par la présente, nous déclarons être satisfaits des informations reçues et avoir bien compris la portée et les risques du traitement .

Information sur le sexe de la grossesse :

- OUI, je veux connaître le sexe de la grossesse
- NON, je ne veux pas connaître le sexe de la grossesse si cela peut être évité. Cependant, je comprends que si une anomalie affectant les chromosomes sexuels (X et Y) est détectée, le sexe de la grossesse sera révélé.

Si aucune réponse n'est cochée, Juno Genetics ne communiquera pas le sexe de la grossesse.

XII. INFORMATIONS RELATIVES AUX PATIENTS ET AU PERSONNEL DE SANTÉ HABILITÉ

Nom du PATIENT	Numéro d'identification du PATIENT	Date de naissance du PATIENT

Adresse PATIENT

Autorisation :

Après avoir lu le présent document dans son intégralité, autorise le personnel soignant à effectuer le test indiqué dans ce formulaire de consentement.

Signature et date

Nom du PERSONNEL DE SANTÉ AUTORISÉ	Numéro d'enregistrement professionnel	Date et signature

Je déclare que :

Avoir expliqué le contenu de ces tests et leurs risques et répondu à toutes les questions et interrogations de la personne concernée. Par ailleurs, je m'engage à fournir le conseil génétique nécessaire après et en fonction des résultats du test.