

COMPLÉMENT D'INFORMATION  
POUR UNE ANALYSE DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

Date de la demande : Année Mois Jour

1. RENSEIGNEMENTS GÉNÉRAUX

- Type de demande
  - Nouvelle demande
  - Ajout de gènes à un panel existant
  - Autre Spécifier : \_\_\_\_\_
- Approche technique
  - Panel de gènes ciblés :
    - Région(s) investiguée(s) :
      - Exon(s)
      - Séquence(s) adjacente(s) au site d'épissage
      - Promoteur
      - Autre(s) Spécifier : \_\_\_\_\_
  - Exome entier
  - Génome entier
- Est-ce que cette analyse remplace une analyse existante? Si oui, quelles sont les raisons qui motivent le changement d'approche technique?
- Plateforme utilisée/méthode d'enrichissement (si applicable) :
- Utilisation clinique
  - Dépistage/traitement préventif
  - Diagnostic
  - Évaluation pronostique
  - Sélection du traitement
  - Diagnostic prénatal
- Est-ce que ce test requiert une procédure spécifique au regard du consentement à l'analyse ou d'un conseil génétique spécifique? Décrire votre approche.

- Y a-t-il une expertise locale pour cette maladie?

Oui       Non

Si oui, détailler (spécialistes, publications scientifiques, etc.) en incluant la formation complémentaire des médecins ou de tout autre personnel de laboratoire.

Si non, avez-vous convenu d'une entente avec un tel expert? Spécifier.

### 1.1. Renseignements spécifiques à l'utilisation d'une approche par panel de gènes ciblés

Décrire la méthodologie utilisée pour sélectionner les gènes du panel (inclure en annexe la référence pour cette application spécifique si requis).

**Tableau 1 – Description des gènes inclus dans le panel – Pour les maladies héréditaires (si applicable)**

(Si plus de 13 gènes, ajouter un tableau en annexe.)

Gène	OMIM <sup>1</sup>	Mode de transmission	Pénétrance (donner la ou les références)	Contribution estimée au total des cas (%)	Mutations associées à ce jour (nombre)	Recommandations (pour ou contre) par un groupe d'experts (spécifier) <sup>2</sup>

1. Online Mendelian Inheritance in Man

2. Indiquer s'il s'agit d'une recommandation émise par une association professionnelle ou par un autre organisme expert en la matière ou d'un consensus d'experts. Indiquer toutes les recommandations connues (pour ou contre l'utilisation de ce panel).



**Tableau 2 – Description des gènes inclus dans le panel – Oncologie (si applicable)**

(Si plus de 9 gènes, ajouter un tableau en annexe.)

Gène	OMIM <sup>1</sup>	Proportion de porteurs de mutation chez les patients affectés	Mutations identifiées à ce jour (nombre)	Valeur diagnostique, thérapeutique ou pronostique	Séquençage recommandé par un groupe d'experts (spécifier) <sup>2</sup>

1. Online Mendelian Inheritance in Man

2. Indiquer s'il s'agit d'une recommandation émise par une association professionnelle ou par un autre organisme expert en la matière ou d'un consensus d'experts. Indiquer toutes les recommandations connues (pour ou contre l'utilisation de ce panel).



## 1.2. Renseignements spécifiques à l'utilisation d'une approche par exome entier ou génome entier

Indiquer les arguments scientifiques qui sous-tendent l'utilisation du séquençage complet de l'exome ou du génome relativement au phénotype visé (références à l'appui). (Au besoin, ajouter des pages en annexe.)

## 2. VALIDITÉ CLINIQUE ET UTILITÉ CLINIQUE

- Spécifier l'algorithme clinique d'investigation préalable à cette analyse.
- Mentionner si l'algorithme clinique est établi selon les recommandations d'organismes ou de consensus d'experts (références).
- Décrire les performances cliniques (sensibilité clinique, spécificité clinique, valeur prédictive positive, valeur prédictive négative en fonction du type de clientèle visée) de l'algorithme proposé (références).
- Décrire les interventions cliniques prévues en fonction du résultat.

- Décrire les conséquences, pour le système de santé, des mutations identifiées par ce panel. Est-ce que des suivis médicaux, des examens ou des tests seront éliminés ou ajoutés (tenir compte du suivi des génotypes associés à la maladie, du suivi des porteurs hétérozygotes, etc.)?

## 2.1. Renseignements spécifiques à l'utilisation d'une approche par panel de gènes ciblés

- Décrire le spectre des mutations détectables par ce nouveau test (références ou données).
  
- Décrire les mutations associées à la maladie qui ne seront pas détectées par ce nouveau test (références ou données).
  
- Spécifier les tests complémentaires nécessaires à l'analyse du statut mutationnel.  
*(Par exemple, certaines régions pourraient nécessiter un séquençage de type Sanger ; un autre test pourrait être nécessaire pour détecter les variations du nombre de copies (CNV)).*

## 2.2. Renseignements spécifiques à l'utilisation d'une approche par exome entier ou par génome entier

- Spécifier l'algorithme de cette analyse :  
*Exemple : – Analyse des gènes pour lesquels il y a une prépondérance de preuves scientifiques.*  
*– En absence de mutations : analyse des gènes rarement associés ou analyse des autres gènes ou séquences.*

### 3. VALIDITÉ ANALYTIQUE

- Spécifier le type d'échantillon (sang, tissu fixé et paraffiné, micro-organismes, etc.).
- Décrire la trajectoire du spécimen et des données produites (de la réception des échantillons au laboratoire à la signature du rapport). Spécifier les endroits et le type d'infrastructures où seront analysés les spécimens incluant l'analyse bio-informatique.
- Décrire, s'il y a lieu, les étapes préanalytiques, outre l'extraction du matériel génétique (par exemple : séparation de différentes populations cellulaires par Ficoll, laser-capture, macro dissection, etc.).
- Décrire ou spécifier l'algorithme utilisé pour l'évaluation des variants. Est-il basé sur les recommandations d'organismes ou de consensus d'experts (références)?
- Résumer la procédure de validation du test ainsi que les résultats observés (chiffres à l'appui). Spécifier la sensibilité analytique, la spécificité analytique, les limites de détection et la robustesse de la méthode. Fournir la procédure de validation de la chaîne de traitement bio-informatique ainsi que les résultats (chiffres à l'appui). (Au besoin, ajouter des pages en annexe.)

- Spécifier le seuil minimal acceptable pour la profondeur de lecture et le critère de qualité (Q score).

**3.1. Tableau 4 – Renseignements spécifiques à l'utilisation d'une approche par panel de gènes ciblés**

(Si plus de 9 gènes, ajouter un tableau en annexe.)

Gène	Couverture (%)	Régions couvertes par NGS (décrire)

### 3.2. Renseignements spécifiques à l'utilisation d'une approche par exome ou génome entier

- Décrire le pourcentage de couverture de l'exome (ou du génome) selon la technique proposée.
  
- Indiquer si une approche complémentaire sera utilisée pour analyser les régions mal couvertes.

## 4. ASSURANCE QUALITÉ

- Spécifier les contrôles de qualité internes et externes associés à chacune des étapes de cette analyse.
  
- Indiquer si une confirmation des variants sera effectuée. Spécifier l'approche utilisée.
  
- Indiquer la formation, les certifications et l'expérience continue des intervenants responsables de la réalisation, de l'analyse et de l'interprétation du test.

## 5. TRANSMISSION DES RÉSULTATS

- Préciser la nature des renseignements contenus dans le rapport et le format dans lequel ils seront transmis au médecin demandeur.

- Préciser la politique adoptée au sein de votre établissement relativement aux découvertes fortuites.

## 6. IDENTIFICATION DU REQUÉRANT ET DU PRODUCTEUR DU SERVICE

Nom du médecin requérant et établissement : \_\_\_\_\_

Adresse courriel du médecin requérant : \_\_\_\_\_

Nom du chef de département requérant : \_\_\_\_\_

Discipline du département requérant : \_\_\_\_\_

Nom du professionnel responsable de l'analyse  
(niveau technique) : \_\_\_\_\_

## APPROBATION DES CODIRECTEURS DE LA GRAPPE

\_\_\_\_\_  
Nom du directeur clinico-administratif

\_\_\_\_\_  
*Signature obligatoire*

\_\_\_\_\_  
Nom du directeur médical

\_\_\_\_\_  
*Signature obligatoire*

## VEUILLEZ PRENDRE NOTE QUE TOUTE DEMANDE INCOMPLÈTE SERA RETOURNÉE AU DEMANDEUR.

SVP, transmettre le formulaire par courriel à la Direction de la biovigilance et de la biologie médicale à l'adresse suivante : [biomed@msss.gouv.qc.ca](mailto:biomed@msss.gouv.qc.ca).

Si vous avez des questions, n'hésitez pas à communiquer avec le conseiller en biologie médicale au 418 266-8888 ou par courriel à l'adresse suivante : [biomed@msss.gouv.qc.ca](mailto:biomed@msss.gouv.qc.ca).

**Imprimer**

**Enregistrer**