

Le présent formulaire peut être utilisé pour passer une commande dans le cadre du programme **Discover Dysplasias™**, un programme de dépistage gratuit des troubles génétiques commandité par **BioMarin Pharmaceutical Inc.** et **Invitae Corporation**.

INSTRUCTIONS : Lisez les options de commande, puis remplissez toutes les sections du présent formulaire. Votre option de commande sera indiquée dans la section de sélection du test.

OPTIONS DE COMMANDE ORDERING OPTIONS

1. PROGRAMME DISCOVER DYSPLASIAS™ DISCOVER DYSPLASIAS™ PROGRAM

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

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

Ce programme s'adresse aux patients américains et canadiens présentant au moins l'un des signes et symptômes suivants évoquant une dysplasie squelettique ou correspondant à son diagnostic (plusieurs choix possibles) :

This program is available to patients in the US and Canada with one or more of the following signs and symptoms suggestive of or consistent with a diagnosis of skeletal dysplasia (select one or more):

- Anomalies squelettiques évocatrices de dysplasie squelettique Skeletal abnormalities suggestive of skeletal dysplasia
- Croissance disproportionnée Disproportionate growth
- Autres signes et symptômes évocateurs de dysplasie squelettique Other signs or symptoms suggestive of skeletal dysplasia
- Petite taille Short stature
- Dysmorphies faciales Dysmorphic facial features

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

Concerne les membres de la famille des participants au programme pour lesquels un variant pathogène/probablement pathogène ou un variant de signification inconnue (VSI) approuvé a été identifié et qui souhaitent recevoir gratuitement un test de suivi familial visant un gène particulier. Les membres de la famille n'ont pas à répondre aux critères d'admissibilité indiqués ci-dessus. Pour en savoir plus, rendez-vous sur le site www.invitae.com/family.

For relatives of program participants who received a Pathogenic/Likely Pathogenic result or approved VUS who want to receive gene specific family follow-up testing at no additional cost. Relatives do not need to meet the eligibility criteria listed above. Learn more at www.invitae.com/family.

RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT

PATIENT INFORMATION

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

Envoyez une trousse de test de salive à ce patient (pour passer commande, envoyez ce formulaire par télécopie aux services à la clientèle au +1-415-276-4164) Ship a saliva kit to this patient (to submit, fax this form to Client Services at 415-276-4164)

- Envoyez la trousse à l'adresse ci-dessus Ship kit to address above
- Envoyez la trousse à une autre adresse : Ship kit to alternate address:

RENSEIGNEMENTS SUR L'ÉCHANTILLON

SPECIMEN INFORMATION

Type d'échantillon : Specimen type:
Sang (tube EDTA mauve de 3 ml) Blood (3-mL purple EDTA) -OU- -OR- Salive (Oragene™) Saliva (Oragene™) -OU- -OR- Prélèvement de salive assisté Assisted Saliva -OU- -OR- Source d'ADN : DNA source: _____

Nous ne pouvons pas accepter les échantillons de sang/salive de patients ayant subi : We are unable to accept blood/saliva from patients with:
• Greffes de moelle osseuse allogène • Allogeneic bone marrow transplants • Transfusion sanguine < 2 semaines avant le prélèvement de l'échantillon • Blood transfusion < 2 weeks prior to specimen collection

Date de prélèvement de l'échantillon (JJ/MM/AAAA) :
Specimen collection date (DD/MM/YYYY)
Si cette date n'est pas fournie, le jour précédant la réception de l'échantillon sera utilisé
If not provided, the day before specimen receipt will be used

Cas spéciaux : Special cases:

- Hémopathie maligne actuelle ou passée History of current hematologic malignancy in patient

RENSEIGNEMENTS SUR LE CLINICIEN

CLINICIAN INFORMATION

Nom de l'organisation Organization name			
Téléphone Phone		Télécopie Fax	
Adresse Address			Ville City
État/Province State	Code postal ZIP code	Pays Country	
Nom de la personne-ressource clinique principale (si différente du médecin prescripteur) Primary clinical contact name (if different from ordering provider)			NPI (n° ident. national du médecin) (États-Unis seulement) NPI (US only)
Spécialité Specialty			
Adresse de courriel de la personne-ressource clinique principale (pour consultation des rapports) Primary clinical contact email address (for report access)			

Médecin prescripteur (choisissez un médecin prescripteur en cochant la case précédant le nom) Ordering provider (select one ordering provider by marking the checkbox before the name)

Nom Name	NPI (États-Unis seulement) NPI (US only)	Spécialité Specialty	Adresse de courriel (pour consultation des rapports) Email address (for report access)
<input type="radio"/>			
<input type="radio"/>			
<input type="radio"/>			
<input type="radio"/>			
<input type="radio"/>			

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

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

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

CODE DU PARTENAIRE D'INVITAE
INVITAE PARTNER CODE

SKEL

ANTÉCÉDENTS CLINIQUES (suite) CLINICAL HISTORY (continued)
Antécédents médicaux et examen physique (choisir toutes les réponses qui s'appliquent) Medical History and Physical Examination (select all that apply)

Articulations Joints <input type="radio"/> Laxité articulaire <i>Joint laxity</i> <input type="radio"/> Hypermobilité articulaire <i>Joint hypermobility</i> <input type="radio"/> Contractures articulaires congénitales <i>Congenital joint contractures</i> <input type="radio"/> Contractures articulaires progressives <i>Progressive joint contractures</i> <input type="radio"/> Contractures articulaires des membres <i>Limb joint contracture</i> <input type="radio"/> Luxation de plusieurs articulations <i>Multiple joint dislocations</i> <input type="radio"/> Raideur articulaire <i>Joint stiffness</i> <input type="radio"/> Douleur articulaire <i>Joint pain</i> <input type="radio"/> Arthrose <i>Osteoarthritis</i> <input type="radio"/> Syndrome du canal carpien chez l'enfant <i>Carpal tunnel syndrome in a child</i>	Structure osseuse <i>Bone structure</i> <input type="radio"/> Fracture des os longs <i>Fracture of the long bones</i> <input type="radio"/> Fractures récurrentes <i>Recurrent fractures</i> <input type="radio"/> Os longs épais <i>Thickened long bones</i> <input type="radio"/> Os longs fins <i>Thin long bones</i> <input type="radio"/> Âge osseux retardé <i>Delayed bone age</i> <input type="radio"/> Âge osseux avancé <i>Advanced bone age</i> <input type="radio"/> Minéralisation osseuse réduite <i>Decreased bone mineralization</i> Peau et cheveux <i>Skin and hair</i> <input type="radio"/> Plis cutanés redondants <i>Redundant skin folds</i> <input type="radio"/> Érythrodermie ichthyosiforme <i>Ichthyosiform erythroderma</i> <input type="radio"/> Dystrophie papillaire et pigmentaire <i>Acanthosis nigricans</i>	<input type="radio"/> Taches mongoloïdes aberrantes <i>Aberrant mongolian spots</i> <input type="radio"/> Peau épaisse <i>Thickened skin</i> <input type="radio"/> Peau douce et/ou fine <i>Soft and/or thin skin</i> <input type="radio"/> Hyperlaxité cutanée <i>Skin hyperextensibility</i> <input type="radio"/> Poils/cheveux épais et grossiers <i>Thickened coarse hair</i> <input type="radio"/> Poils/cheveux cassants <i>Brittle hair</i> <input type="radio"/> Hirsutisme <i>Hirsutism</i> <input type="radio"/> Poils/cheveux clairsemés ou absents <i>Sparse or absent hair</i> Cœur et poumons <i>Heart and lungs</i> <input type="radio"/> Cardiomégalie <i>Cardiomegaly</i> <input type="radio"/> Communication interauriculaire ou oreillette unique <i>Atrial septal defect or single atrium</i> <input type="radio"/> Persistance du canal artériel <i>Patent ductus arteriosus</i>	<input type="radio"/> Transposition des gros vaisseaux <i>Transposition of the great vessels</i> <input type="radio"/> Prolapsus de la valve cardiaque <i>Cardiac valve prolapse</i> <input type="radio"/> Sténose valvulaire <i>Valvular stenosis</i> <input type="radio"/> Dilatation de la racine aortique <i>Aortic root dilation</i> <input type="radio"/> Anomalies de la conduction cardiaque <i>Heart conduction abnormalities</i> <input type="radio"/> Hypoplasie pulmonaire <i>Lung hypoplasia</i> <input type="radio"/> Pneumothorax spontané <i>Spontaneous pneumothorax</i> Système neuromusculaire <i>Neuromuscular</i> <input type="radio"/> Démarche anormale <i>Abnormal gait</i> <input type="radio"/> Chutes fréquentes <i>Frequent falls</i> <input type="radio"/> Hypotonie <i>Hypotonia</i> <input type="radio"/> Hypertonie <i>Hypertonia</i> <input type="radio"/> Faiblesse et/ou atrophie musculaire <i>Muscle weakness and/or atrophy</i>	<input type="radio"/> Spasticité <i>Spasticity</i> <input type="radio"/> Neuropathie ou altération sensorielle <i>Neuropathy or impaired sensation</i> <input type="radio"/> Diminution ou absence des réflexes tendineux profonds <i>Reduced or absent deep tendon reflexes</i> <input type="radio"/> Augmentation des réflexes tendineux profonds <i>Increased deep tendon reflexes</i> Autres systèmes <i>Other Systems</i> <input type="radio"/> Hépatomégalie <i>Hepatomegaly</i> <input type="radio"/> Splénomégalie <i>Splenomegaly</i> <input type="radio"/> Anomalies génitales <i>Genital abnormalities</i> <input type="radio"/> Anomalies rénales <i>Renal abnormalities</i> <input type="radio"/> Hernie inguinale ou ombilicale <i>Inguinal or umbilical hernia</i> <input type="radio"/> Maladie auto-immune <i>Autoimmune disease</i>
---	---	--	---	---

Ce patient a-t-il reçu un diagnostic clinique ou probable d'une dysplasie squelettique particulière? Sinon, veuillez indiquer le diagnostic.
Does this patient have a clinical or suspected diagnosis of a specific skeletal dysplasia? If so, please provide diagnosis.
 Diagnostic clinique *Clinical Diagnosis* Diagnostic probable *Suspected Diagnosis***Résultats radiographiques – Veuillez fournir des renseignements sur les résultats radiographiques pertinents ne figurant pas dans la liste ci-dessus.**
*Radiographic Findings – Please provide information about relevant radiographic findings not addressed in the checklist above.***Résultats de laboratoire – Veuillez fournir des renseignements sur les résultats de laboratoire pertinents, y compris les résultats des tests biochimiques.**
*Laboratory Findings – Please provide information about relevant laboratory findings, including biochemical testing results.***FACULTATIF – VARIANTS REQUIS POUR LE RAPPORT DE CE PATIENT, SI CONNUS**
OPTIONAL - REQUESTED VARIANTS FOR THIS PATIENT'S REPORT, IF KNOWN

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

Le proposant (personne présentant un variant) a-t-il été testé par Invitae? *Was the proband (individual with variant) tested at Invitae?*
 Oui, n° commande Invitae : N° comm. _____ *Yes, Invitae Order ID: RQ#* Non : Joignez une copie des résultats de laboratoire (obligatoire) *No: Attach copy of lab results (required)*

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

Lien de ce patient au proposant :
This patient's relationship to proband:
 Parent Frère/sœur Petit-enfant
Parent Sibling Grandchild
 Enfant Lui-même Autre : _____
Child Self Other:

SÉLECTION DU TEST – Choisissez l'option 1 ou 2 ci-dessous : TEST SELECTION – Select option 1 or 2 below:
 **1. PROGRAMME DISCOVER DYSPLASIAS™ – Indiquez le(s) test(s) à effectuer ci-dessous :
 DISCOVER DYSPLASIAS™ PROGRAM – Indicate test(s) to be performed below:**

Code du test Test code	Nom du test Test name	Nb de gènes # of genes	Liste des gènes Gene list
<input checked="" type="radio"/> 89100	Panel élargi de dépistage de la dysplasie squelettique d'Invitae Invitae Expanded Skeletal Dysplasia Panel	109	ACPS, ADAMTS10, AGPS, ALPL, ANKH, ARSB, ARSE, B3GALT6, B3GAT3, BGN, BMP2, BMPR1B, CFAP410, CANT1, CDC45, CDC6, CDT1, CHST14, CHST3, COL10A1, COL11A1*, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, CUL7, DDR2, DLL3, DVL1, DVL3, DYM, EBP, EIF2AK3, EVC, EVC2, FBN1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, FLNB, FN1*, GALNS, GDF5, GLB1, GMNN, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GUSB, HES7, HGSNAT, HSPG2, HYAL1, ICK, IDS*, IDUA, IFT172, IHH, IMPAD1, INPPL1, KAT6B, KIF22, LBR, LEMD3, LFNG, LIFR, LMX1B, MAP3K7, MATN3, MESP2, MGP, MMP13, MMP2, MMP9, NAGLU, NKX3-2, NPR2, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, PAPS2, PEX5, PEX7, PTH1R, RIPPY2, RMRP, ROR2, RSPRY1, RUNX2, SGSH, SH3PX2B, SLC26A2, SLC39A13, SMAD4, SMARCAL1, SOX9, TBCE, TBX6, TRPV4, WDR35, WISP3, WNT5A, XYLT1

*Dénote un gène offert avec certaine limitation. *Denotes gene offered with limitation.

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

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

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

Invitae met continuellement à jour ses panels en fonction des données probantes les plus récentes. Si le formulaire de commande de test utilisé est périmé, Invitae se réserve le droit de remplacer les tests commandés par leurs versions actuelles. Les numéros de test contenant des codes ajoutés comprendront le panel d'origine ainsi que celui ajouté.

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

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