

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 who 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 conformes à un diagnostic de dysplasie squelettique (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
- Petite taille Short stature
- Croissance disproportionnée  
Disproportionate growth
- Dymorphies faciales Dysmorphic facial features
- Autres signes et symptômes évocateurs de dysplasie squelettique  
Other signs or symptoms suggestive of skeletal dysplasia

**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](http://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 charge. Relatives do not need to meet the eligibility criteria listed above. Learn more at [www.invitae.com/family](http://www.invitae.com/family).

**RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT PATIENT INFORMATION**

Prénom First name		2 <sup>e</sup> prénom MI	Nom Last name		
Date de naissance (MM/JJ/AAAA) Date of birth (MM/DD/YYYY)		Sexe biologique Biological sex <input type="radio"/> M <input type="radio"/> F	NDM (numéro du dossier médical) MRN (medical record number)		
Origine Ancestry <input type="radio"/> Asiatique Asian <input type="radio"/> Noire/Afro-américaine Black/African <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		
Province/État State/Prov		Code postal Postal code	Pays Country		

Expédier une trousse à ce patient (facultatif) en envoyant ce formulaire rempli par courriel à [Invitae](mailto:invitae@invitae.com)  
Ship a kit to this patient (optional) by faxing or emailing this completed form to [Invitae](mailto:invitae@invitae.com)

Type de trousse :  Trousse de frottis buccal Buccal swab kit  Trousse de test de salive Saliva kit

Envoyer à :  Adresse ci-dessus Address above  Autre adresse : \_\_\_\_\_ Alternate address:

**RENSEIGNEMENTS SUR L'ÉCHANTILLON SPECIMEN INFORMATION**

Type d'échantillon : Sang (tube EDTA mauve de 3 ml) -OU- Frottis buccaux (OCD-100, 2 appareils) -OU- Salive (Oragene™) -OU- Source d'ADN : \_\_\_\_\_  
Specimen type: Blood (3-mL purple EDTA) -OR- Buccal Swabs (OCD-100, 2 devices) -OR- Saliva (Oragene™) -OR- DNA source: \_\_\_\_\_

Nous ne pouvons pas accepter les échantillons sanguins/buccaux/salivaires de patients ayant subi :  
• Greffes de moelle osseuse allogène • Transfusion sanguine < 2 semaines avant le prélèvement de l'échantillon

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

Cas spéciaux :  Hémopathie maligne actuelle ou passée  
Special cases: History of/current hematologic malignancy in patient

**RENSEIGNEMENTS SUR LE CLINICIEN CLINICIAN INFORMATION**

Nom de l'organisation Organization name		
Téléphone Phone		Télocopie Fax
Adresse Address		Ville City
Province/État State/Prov	Code postal Postal code	Pays Country
Nom de la personne-ressource clinique principale (si différente du médecin prescripteur) Primary clinical contact name (if different from ordering provider)		
Spécialité Specialty		
Adresse de courriel de la personne-ressource clinique principale (pour consultation des rapports) Primary clinical contact email address		

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	Spécialité Specialty	Adresse de courriel (pour consultation des rapports) Email address (for report access)
<input type="checkbox"/>		
<input type="checkbox"/>		
<input type="checkbox"/>		
<input type="checkbox"/>		

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

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

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

CODE DU PARTENAIRE D'INVITAE  
INVITAE PARTNER CODE

SKEL

**ANTÉCÉDENTS CLINIQUES CLINICAL HISTORY**
**ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX FAMILY HISTORY**

Existe-t-il des antécédents familiaux d'une maladie pour laquelle des tests ont été prescrits au patient?  Oui  Non Si oui, décrivez ci-dessous et joignez la généalogie et/ou des notes cliniques.  
 Is there a family history of disease for which the patient is being tested?  Yes  No If yes, describe below and attach pedigree and/or clinical notes.

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

**ANTÉCÉDENTS PERSONNELS PERSONAL HISTORY**

Ce patient est/était-il affecté ou symptomatique?  Oui  Non   
 Is/was this patient affected or symptomatic?  Yes  No  
 Fournissez des réponses détaillées aux questions obligatoires relatives aux antécédents cliniques (le cas échéant). Provide details in the required clinical history questions (if applicable).  
 † Symptomatique signifie que ce patient présente des traits ou des signes connus ou soupçonnés justifiant le test génétique commandé, lequel peut inclure des résultats sur l'examen physique, les analyses de laboratoire ou l'imagerie. † Symptomatic means this patient has features or signs known or suspected to be related to the genetic testing being ordered and could include findings on physical examination, laboratory tests, or imaging.

**ANTÉCÉDENTS CLINIQUES CLINICAL HISTORY**

Quand le premier signe ou symptôme de dysplasie squelettique a-t-il été observé? When was the first sign or symptom of skeletal dysplasia noted?

- Pendant la grossesse Prenatally  
 À la naissance At Birth  
 À (âge en années) Age in Years \_\_\_\_\_

**Antécédents médicaux et examen physique (choisir toutes les réponses qui s'appliquent) Medical History and Physical Examination (select all that apply)**

<p><b>Croissance Growth</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Petite taille Short stature</li> <li><input type="radio"/> Grande taille Tall stature</li> <li><input type="radio"/> Retard de croissance intra-utérin Intrauterine growth retardation</li> <li><input type="radio"/> Retard de croissance post-natal Postnatal growth retardation</li> <li><input type="radio"/> Croissance osseuse asymétrique Asymmetric bone growth</li> <li><input type="radio"/> Taille et/ou croissance normale Normal stature and/or growth</li> </ul> <p><b>Développement Development</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Retard du développement Developmental delay</li> <li><input type="radio"/> Régression du développement Developmental regression</li> <li><input type="radio"/> Déficience intellectuelle Intellectual disability</li> <li><input type="radio"/> Déficience cognitive progressive Progressive cognitive impairment</li> <li><input type="radio"/> Facultés intellectuelles normales Normal intellect</li> <li><input type="radio"/> Développement normal Normal development</li> </ul> <p><b>Tête et cou Head and neck</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Macrocéphalie Macrocephaly</li> <li><input type="radio"/> Microcéphalie Microcephaly</li> <li><input type="radio"/> Craniosynostose Craniosynostosis</li> <li><input type="radio"/> Crâne en trèfle Cloverleaf skull</li> <li><input type="radio"/> Os suturaux Wormian bones</li> <li><input type="radio"/> Grandes fontanelles Large fontanelles</li> <li><input type="radio"/> Sutures crâniennes larges Wide cranial sutures</li> <li><input type="radio"/> Hydrocéphalie Hydrocephalus</li> <li><input type="radio"/> Saillie des bosses frontales Frontal bossing</li> <li><input type="radio"/> Ossification réduite de la voûte crânienne Decreased calvarial ossification</li> <li><input type="radio"/> Cou court Short neck</li> <li><input type="radio"/> Taille/forme normale de la tête Normal head size/shape</li> </ul> <p><b>Traits du visage Facial features</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Traits du visage grossiers Coarse facial features</li> <li><input type="radio"/> Hypoplasie médiofaciale Midface hypoplasia</li> <li><input type="radio"/> Voûte nasale enfoncée Depressed nasal bridge</li> <li><input type="radio"/> Voûte nasale saillante Prominent nasal bridge</li> <li><input type="radio"/> Narines antérieures Anteverted nares</li> <li><input type="radio"/> Hypertélorisme Hypertelorism</li> <li><input type="radio"/> Obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales Downslanted palpebral fissures</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Philtrum long Long philtrum</li> <li><input type="radio"/> Micrognathie Micrognathia</li> <li><input type="radio"/> Exophtalmie (proptose) Proptosis</li> <li><input type="radio"/> Autres dysmorphies faciales Other dysmorphic facial features</li> <li><input type="radio"/> Aucune dysmorphie faciale observée No noted facial dysmorphism</li> </ul> <p><b>Bouche/dents Oral/dental</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Bec-de-lièvre Cleft lip</li> <li><input type="radio"/> Fente palatine Cleft palate</li> <li><input type="radio"/> Palais ogival High arched palate</li> <li><input type="radio"/> Luette dédoublée Bifid uvula</li> <li><input type="radio"/> Freins buccaux multiples Multiple oral frenula</li> <li><input type="radio"/> Dents natales Natal teeth</li> <li><input type="radio"/> Dents surnuméraires Supernumerary teeth</li> <li><input type="radio"/> Dentinogenèse imparfaite Dentinogenesis imperfecta</li> <li><input type="radio"/> Hypoplasie du ciment dentaire Hypoplasia of dental cementum</li> </ul> <p><b>Yeux et oreilles Eyes and ears</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Cataracte congénitale Congenital cataract</li> <li><input type="radio"/> Opacification de la cornée Corneal clouding</li> <li><input type="radio"/> Myopie sévère Severe myopia</li> <li><input type="radio"/> Microsphéropakie Microspherophakia</li> <li><input type="radio"/> Ectopie cristallinienne Ectopia lentis</li> <li><input type="radio"/> Dégénérescence ou détachement de la rétine Retinal degeneration or detachment</li> <li><input type="radio"/> Oreilles basses Low-set ears</li> <li><input type="radio"/> Oreilles en rotation postérieure Posteriorly rotated ears</li> <li><input type="radio"/> Microtie Microtia</li> <li><input type="radio"/> Renflement kystique des pavillons auriculaires Cystic swelling of the pinnae</li> <li><input type="radio"/> Surdité de perception Sensorineural hearing loss</li> <li><input type="radio"/> Surdité de transmission Conductive hearing loss</li> </ul> <p><b>Membres Limbs</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Rhizomélie Rhizomelia</li> <li><input type="radio"/> Mésomélie Mesomelia</li> <li><input type="radio"/> Acromélie Acromelia</li> <li><input type="radio"/> Acromésomélie Acromesomelia</li> <li><input type="radio"/> Micromélie Micromelia</li> <li><input type="radio"/> Membres démesurément longs Disproportionately long limbs</li> <li><input type="radio"/> Cintrage des os longs Bowing of the long bones</li> <li><input type="radio"/> Coxa vara Coxa vara</li> <li><input type="radio"/> Genu varum Genu varum</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Genu valgum Genu valgum</li> <li><input type="radio"/> Pied bot varus équin Talipes equinovarus</li> <li><input type="radio"/> Anomalies du rayon radial Radial ray defects</li> <li><input type="radio"/> Absence d'un membre Absence of a limb</li> <li><input type="radio"/> Hypoplasie ou aplasie rotulienne Patellar hypoplasia or aplasia</li> </ul> <p><b>Mains et pieds Hands and feet</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Brachydactylie Brachydactyly</li> <li><input type="radio"/> Arachnodactylie Arachnodactyly</li> <li><input type="radio"/> Polydactylie préaxiale Preaxial polydactyly</li> <li><input type="radio"/> Polydactylie postaxiale Postaxial polydactyly</li> <li><input type="radio"/> Syndactylie Syndactyly</li> <li><input type="radio"/> Clinodactylie Clinodactyly</li> <li><input type="radio"/> Camptodactylie Camptodactyly</li> <li><input type="radio"/> Ectrodactylie Ectrodactyly</li> <li><input type="radio"/> Pouce de l'auto-stoppeur Hitchhiker thumb</li> <li><input type="radio"/> Main en trident Trident hand</li> <li><input type="radio"/> Doigts/orteils larges ou spatulés Broad or spatulate fingers/toes</li> <li><input type="radio"/> Pieds plats Pes planus</li> <li><input type="radio"/> Hypoplasie ou dysplasie des ongles Nail hypoplasia or dysplasia</li> </ul> <p><b>Thorax Thorax</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Hypoplasie thoracique Thoracic hypoplasia</li> <li><input type="radio"/> Thorax court Short thorax</li> <li><input type="radio"/> Thorax long Long thorax</li> <li><input type="radio"/> Thorax étroit Narrow chest</li> <li><input type="radio"/> Thorax en crinoline Bell-shaped chest</li> <li><input type="radio"/> Thorax en tonneau Barrel-shaped chest</li> <li><input type="radio"/> Thorax en carène Pectus carinatum</li> <li><input type="radio"/> Thorax en entonnoir Pectus excavatum</li> <li><input type="radio"/> Côtes anormales Abnormal ribs</li> <li><input type="radio"/> Clavicules hypoplasiques Hypoplastic clavicles</li> <li><input type="radio"/> Omoplates hypoplasiques Hypoplastic scapulae</li> </ul> <p><b>Colonne vertébrale Spine</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Scoliose Scoliosis</li> <li><input type="radio"/> Cyphose Kyphosis</li> <li><input type="radio"/> Cypho-scoliose Kyphoscoliosis</li> <li><input type="radio"/> Lordose lombaire Lumbar lordosis</li> <li><input type="radio"/> Platyspondylie Platyspondyly</li> <li><input type="radio"/> Autre malformation des corps vertébraux Other abnormal form of the vertebral bodies</li> <li><input type="radio"/> Instabilité atlanto-axiale Atlanto-axial instability</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Instabilité de la colonne cervicale Cervical spine instability</li> <li><input type="radio"/> Compression médullaire cervicale Cervical medullary compression</li> <li><input type="radio"/> Sténose de l'articulation occipito-atloïdienne Craniovertebral junction stenosis</li> <li><input type="radio"/> Sténose rachidienne Spinal stenosis</li> </ul> <p><b>Articulations Joints</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Laxité articulaire Joint laxity</li> <li><input type="radio"/> Hypermobilité articulaire Joint hypermobility</li> <li><input type="radio"/> Contractures articulaires congénitales Congenital joint contractures</li> <li><input type="radio"/> Contractures articulaires progressives Progressive joint contractures</li> <li><input type="radio"/> Contractures articulaires des membres Limb joint contracture</li> <li><input type="radio"/> Luxation de plusieurs articulations Multiple joint dislocations</li> <li><input type="radio"/> Raideur articulaire Joint stiffness</li> <li><input type="radio"/> Douleur articulaire Joint pain</li> <li><input type="radio"/> Arthrose Osteoarthritis</li> <li><input type="radio"/> Syndrome du canal carpien chez l'enfant Carpal tunnel syndrome in a child</li> </ul> <p><b>Structure osseuse Bone structure</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Fracture des os longs Fracture of the long bones</li> <li><input type="radio"/> Fractures récurrentes Recurrent fractures</li> <li><input type="radio"/> Os longs épais Thickened long bones</li> <li><input type="radio"/> Os longs fins Thin long bones</li> <li><input type="radio"/> Âge osseux retardé Delayed bone age</li> <li><input type="radio"/> Âge osseux avancé Advanced bone age</li> <li><input type="radio"/> Minéralisation osseuse réduite Decreased bone mineralization</li> </ul> <p><b>Peau et cheveux Skin and hair</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Plis cutanés redondants Redundant skin folds</li> <li><input type="radio"/> Erythrodermie ichthyosiforme Ichthyosiform erythroderma</li> <li><input type="radio"/> Dystrophie papillaire et pigmentaire Acanthosis nigricans</li> <li><input type="radio"/> Taches mongoloïdes aberrantes Aberrant mongolian spots</li> <li><input type="radio"/> Peau épaisse Thickened skin</li> <li><input type="radio"/> Peau douce et/ou fine Soft and/or thin skin</li> <li><input type="radio"/> Hyperlaxité cutanée Skin hyperextensibility</li> <li><input type="radio"/> Poils/cheveux épais et grossiers Thickened coarse hair</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Poils/cheveux cassants Brittle hair</li> <li><input type="radio"/> Hirsutisme Hirsutism</li> <li><input type="radio"/> Poils/cheveux clairsemés ou absents Sparse or absent hair</li> </ul> <p><b>Cœur et poumons Heart and lungs</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Cardiomégalie Cardiomegaly</li> <li><input type="radio"/> Communication interauriculaire ou oreillette unique Atrial septal defect or single atrium</li> <li><input type="radio"/> Persistance du canal artériel Patent ductus arteriosus</li> <li><input type="radio"/> Transposition des gros vaisseaux Transposition of the great vessels</li> <li><input type="radio"/> Prolapsus de la valve cardiaque Cardiac valve prolapse</li> <li><input type="radio"/> Sténose valvulaire Valvular stenosis</li> <li><input type="radio"/> Dilatation de la racine aortique Aortic root dilation</li> <li><input type="radio"/> Anomalies de la conduction cardiaque Heart conduction abnormalities</li> <li><input type="radio"/> Hypoplasie pulmonaire Lung hypoplasia</li> <li><input type="radio"/> Pneumothorax spontané Spontaneous pneumothorax</li> </ul> <p><b>Système neuromusculaire Neuromuscular</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Démarche anormale Abnormal gait</li> <li><input type="radio"/> Chutes fréquentes Frequent falls</li> <li><input type="radio"/> Hypotonie Hypotonia</li> <li><input type="radio"/> Hypertonie Hypertonia</li> <li><input type="radio"/> Faiblesse et/ou atrophie musculaire Muscle weakness and/or atrophy</li> <li><input type="radio"/> Spasticité Spasticity</li> <li><input type="radio"/> Neuropathie ou altération sensorielle Neuropathy or impaired sensation</li> <li><input type="radio"/> Diminution ou absence des réflexes tendineux profonds Reduced or absent deep tendon reflexes</li> <li><input type="radio"/> Augmentation des réflexes tendineux profonds Increased deep tendon reflexes</li> </ul> <p><b>Autres systèmes Other Systems</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> Hépatomégalie Hepatomegaly</li> <li><input type="radio"/> Splénomégalie Splenomegaly</li> <li><input type="radio"/> Anomalies génitales Genital abnormalities</li> <li><input type="radio"/> Anomalies rénales Renal abnormalities</li> <li><input type="radio"/> Hernie inguinale ou ombilicale Inguinal or umbilical hernia</li> <li><input type="radio"/> Maladie auto-immune Autoimmune disease</li> </ul>
---	--	---	--	--

**ANTÉCÉDENTS CLINIQUES (suite) CLINICAL HISTORY (continued)**

**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 dans 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.Th734Ser) 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.Th734Ser) 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     Enfant  
*Parent    Sibling    Grandchild    Child*  
 Lui-même     Autre : \_\_\_\_\_  
*Self    Other*

**SÉLECTION DU TEST – Choisir le(s) test(s) de l'option 1 ou 2 ci-dessous : TEST SELECTION – Select test(s) from either option 1 or 2 below:**

**1. PROGRAMME 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 de dépistage des troubles squelettiques Invitae <i>Invitae Skeletal Disorders Panel</i>	320	ACAN, ACP5, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, AFF4, AGA, AGPS, AIFM1, ALPL, AMER1, ANKH, ANOS, ARCN1, ARSB, ARSE, ASCC1, ASPM, ATR, B3GALT6, B3GALT3, B4GALT7, BGN, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, C2CD3, CA2, CANT1, CASR, CCDC8, CDC45, CDC6, CDKN1C, CDT1, CENPI, CEP120, CEP135, CEP152, CEP63, CFAP410, CHST14, CHST3, CHUK, CLCN7, COG1, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, CREB3L1, CRTAP, CSF1R, CSGALNACT1, CSPPI1, CTSA, CTSK, CUL7, CWC27, DDR2, DDRGK1, DHCR24, DIP2C, DLL3, DLX3, DMRT2, DNA2, DONSON, DVL1, DVL3, DYM, DYNC2H1, DYNC2L1, EBP, EIF2AK3, ESCO2, EVC, EVC2, EXOC6B, EXOSC2, EXT1, EXT2, EXT3, FAM20C, FAM46A, FAR1, FBN1, FGF23, FGF9, FGFRL1, FGFRL2, FGFRL3, FIG4, FKBP10, FLNA, FLNB, FN1, FTO, FUCAL1, FZD2, GALNS, GALNT3, GDF5, GDF6, GHR, GHRHR, GHSR, GJA1, GLB1, GMNN, GNAS, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GPX4, GSC, GUSB, GZF1, HES7, HGSNAT, HPGD, HSPG2, HYAL1, IARS2, ICK, IDS, IDUA, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, IGF1, IGF2, IHH, IMPAD1, INPPL1, JAG1, KAT6B, KIAA0586, KIAA0753, KIF22, KL, KMT2A, LARP7, LBR, LEMD3, LFNG, LIFR, LIG4, LMNA, LMX1B, LONP1, LOXL3, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP2, LTBP3, MAFB, MAN2B1, MANBA, MAP3K7, MATN3, MBTPS2, MCM5, MCPH1, MEOX1, MESP2, MGP, MMP13, MMP14, MMP2, MMP9, MNX1, MSX2, MYH3, MYO18B, NAGLU, NANS, NBAS, NEK1, NEU1, NKX3-2, NOG, NOTCH2, NPCC, NPR2, NPR3, NSDHL, NSMCE2, NXN, OBSL1, OCRL, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, P4HB, PAM16, PAPS2, PCGF2, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PEX5, PEX7, PGM3, PISD, PKDCC, PLK4, PLOD2, PLS3, POC1A, POLR1A, POP1, POR, PPIB, PPP3CA, PRKARIA, PTDS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PYCR1, RAB38B, RBBP8, RECQL4, RIPPLY2, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RSPRY1, RTTN, RUNX2, SC5D, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETBP1, SFRP4, SCSH, SH3PXD2B, SLC17A5, SLC26A2, SLC35D1, SLC39A13, SLC02A1, SLC05A1, SMAD4, SMARCAL1, SNRBP, SNX10, SOX9, SP7, SPARC, SQSTM1, SRCAP, SUCCO, SULF1, TAB2, TAP11, TBCE, TBX15, TBX3, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCIRG1, TCTEX1D2, TCTN3, TGFBI, TMEM165, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TRAPPC2, TREM2, TRIM37, TRIP11, TRMT10A, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TUBGCP6, TYROBP, VAC14, VPS33A, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WISP3, WNT1, WNT3, WNT3A, WNT5A, XRCC4, XYLT1, XYLT2, ZMPSTE24

**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.*

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

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

*Invitae met continuellement à jour 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 faisant l'objet des présentes ou le membre de la famille autorisée à prendre des décisions en son nom (collectivement, le « patient ») a reçu des renseignements sur le ou les tests génétiques et a consenti à s'y soumettre, sensiblement comme indiqué dans le formulaire de consentement éclairé aux tests génétiques Invitae ([www.invitae.com/forms](http://www.invitae.com/forms)). Le professionnel de la santé conservera la preuve du consentement du patient au(x) test(s) génétique(s). Le patient a été informé qu'Invitae pourrait lui communiquer des renseignements cliniques actualisés relatifs aux résultats de tests génétiques (en consultation avec le professionnel de santé prescripteur, comme indiqué) et a été informé que des données de patients anonymisées (également appelées pseudonymisées) peuvent être utilisées et transmises à des tiers dans le cadre du programme, à des fins de recherche et commerciales. Si la commande a été passée en dehors des États-Unis, le patient a été informé que ses renseignements personnels et ses échantillons seront transférés et traités aux États-Unis. Le professionnel de la santé atteste : (i) qu'il ne demandera pas le remboursement de ce test gratuit à un tiers, y compris, mais sans s'y limiter, aux programmes de santé publics; (ii) que la participation au programme n'influencera pas ses décisions médicales; (iii) qu'il n'est pas obligé d'acheter ou de prescrire un produit ou un service offert par un promoteur du programme; (iv) qu'il n'est pas obligé de participer ou d'encourager les patients à participer à un essai clinique ou à un autre programme de recherche mené par un promoteur; et (v) qu'il participera au programme conformément aux lois en vigueur. Le professionnel de la santé consent à ce que les coordonnées de l'organisation et du clinicien soient transmises à des tiers, y compris des organisations commerciales, qui pourront ensuite contacter le professionnel de la santé directement, dans le cadre du programme. Une liste des partenaires externes sera fournie sur demande. J'atteste être autorisé(e) en vertu du droit applicable à commander ce test.

**Signature du professionnel de la santé (obligatoire)** *Medical professional signature (required)*

**Date (MM/JJ/AAAA)** *Date (MM/DD/YYYY)*