

**RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT (Le patient doit avoir 18 ans ou plus)**

Nom, prénom		Date de naissance (JJ/MM/AA)	Numéro de téléphone	Courriel
Adresse	Ville	Province	Code postal	Sexe biologique <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> H
Origine ethnique: <input type="checkbox"/> Afro-américaine <input type="checkbox"/> Asiatique <input type="checkbox"/> Blanche <input type="checkbox"/> Hispanique <input type="checkbox"/> Juive <input type="checkbox"/> Autre :				

**CONSULTATION GÉNÉTIQUE SANS FRAIS**

**Conseil génétique :** Ambyr et Akcea ont établi un partenariat avec un tiers fournisseur de services de consultation pour offrir gratuitement des consultations génétiques pré-test ou post-test à vos patients. La consultation génétique n'est pas requise pour les tests. En cochant les cases ci-dessous, j'accepte d'autoriser Ambyr à faciliter la fourniture de services de consultation génétique pré-test ou post-test par un tiers fournisseur.

Oui. Je demande une séance de consultation génétique avant le test pour mon patient.  Oui. Je demande une séance de consultation génétique après le test pour mon patient.  
**TOUS les patients demandant une consultation (avec résultat négatif ou positif, ou encore une variante de signification incertaine) seront joints par téléphone ou par courriel.**

**RENSEIGNEMENTS SUR L'ÉCHANTILLON\***

Type(s) <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> Salive <input type="checkbox"/> Envoyer la trousse de prélèvement de salive au patient** <input type="checkbox"/> Demande de phlébotomie*	<input type="checkbox"/> Antécédents personnels d'allogreffe de moelle osseuse ou de cellules souches périphériques
---	---

Date de prélèvement	Identifiant de l'échantillon	N° de dossier médical
---------------------	------------------------------	-----------------------

\* Les échantillons de sang ou de salive des patients actuellement ou récemment atteints d'une maladie hématologique peuvent parfois être rejetés après un examen supplémentaire. Dans ces cas, on préférera des fibroblastes en culture ou du tissu normal frais ou frais congelé. Consulter [ambrygen.com/specimen-requirements](http://ambrygen.com/specimen-requirements) pour obtenir plus de détails.

\*\* Une fois cette case cochée et le formulaire rempli soumis, une trousse de prélèvement de salive sera envoyée au patient à l'adresse ci-dessus. Votre patient sera en mesure de soumettre un échantillon de salive directement à Ambyr aux fins d'analyse.

\* Réservé aux patients des États-Unis. En tant que clinicien du patient, il n'y a à ma connaissance aucun risque de complications ni aucune difficulté à prélever le sang du (des) patient(s) inscrit(s) ici. Je comprends que le phlébotomiste est pleinement habilité à refuser d'effectuer le prélèvement si sa sécurité ou celle du ou des patients est en jeu.

**MÉDECIN DEMANDEUR/ÉTABLISSEMENT EXPÉDITEUR (Chaque personne inscrite recevra une copie du rapport)**

Nom de l'établissement (code de l'établissement)	Adresse	Ville	Province/Pays	Code postal	Téléphone
--	---------	-------	---------------	-------------	-----------

Nom du professionnel de la santé autorisé demandeur (nom, prénom) (code)	N° d'identification (NPI)	Téléphone (seulement pour les résultats TTR)	Télécopieur (pour les résultats)	Courriel (pour les résultats)
--	---------------------------	--	----------------------------------	-------------------------------

**Autres destinataires des résultats**

Nom du conseiller génétique ou d'un autre professionnel de la santé (nom, prénom) (code)	Téléphone/Télécopieur/Courriel
--	--------------------------------

**ADMISSIBILITÉ DU PATIENT :** Les patients doivent avoir 18 ans ou plus et des antécédents familiaux d'amylose héréditaire liée à la transthyréline (ATTR héréditaire) OU présenter au moins deux des manifestations ou symptômes cliniques ci-dessous liés à l'ATTR héréditaire avec polyneuropathie.

**LISTE DE VÉRIFICATION DES SYMPTÔMES (Veuillez sélectionner toutes les affections médicales applicables et indiquer l'âge d'apparition des symptômes)**

Le patient a-t-il des antécédents familiaux d'ATTR héréditaire? <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Le patient ne sait pas <input type="checkbox"/> Dysfonctionnement sensoriel (p. ex., engourdissement et fourmillements dans les pieds et/ou les mains, sensibilité à la douleur et à la température, douleur dans les extrémités); âge d'apparition des symptômes : _____ <input type="checkbox"/> Dysfonctionnement moteur (p. ex., faiblesse musculaire, déséquilibre, difficulté à marcher); âge d'apparition des symptômes : _____ <input type="checkbox"/> Dysautonomie (p. ex., hypotension orthostatique, satiété précoce, nausées et vomissements, modifications de la motilité digestive, dysfonction érectile, dysfonction vésicale); âge d'apparition des symptômes : _____ <input type="checkbox"/> Troubles gastro-intestinaux (diarrhée ou constipation ne répondant pas au traitement habituel, ou alternance de diarrhée et de constipation); âge d'apparition des symptômes: _____ <input type="checkbox"/> Cardiopathie (p. ex., essoufflement, oedème, fatigue, palpitations et arythmie); âge d'apparition des symptômes : _____	<input type="checkbox"/> Troubles rénaux (protéinurie ou insuffisance rénale); âge d'apparition des symptômes : _____ <input type="checkbox"/> Syndrome du canal carpien bilatéral; âge d'apparition des symptômes : _____ <input type="checkbox"/> Sténose du canal rachidien lombaire; âge d'apparition des symptômes : _____ <input type="checkbox"/> Perte de poids involontaire; âge d'apparition des symptômes : _____ <input type="checkbox"/> Absorption du marqueur radioactif ( <sup>99m</sup> Tc-PYP/DPD/HMDP) par le myocarde lors de la scintigraphie osseuse et absence de protéine monoclonale dans le sérum ou l'urine; âge d'apparition des symptômes : _____ <input type="checkbox"/> Confirmation histologique et typage de l'amyloïde TTR; âge d'apparition des symptômes : _____ <input type="checkbox"/> Autre(s) symptôme(s) de l'ATTR héréditaire : _____ Combien de médecins environ ce patient a-t-il consultés pour cette pathologie? _____
---	---

COCHER POUR DEMANDER	NOM DU TEST	CODE DU TEST	N <sup>BRE</sup> DE GÈNES	LISTE DES GÈNES
----------------------	-------------	--------------	---------------------------	-----------------

**Ne sélectionner qu'un seul test. Tests offerts aux États-Unis, au Canada et à Porto Rico.**

<input type="checkbox"/>	Amylose à transthyréline	1560	1	TTR
<input type="checkbox"/>	NeuroPathSelect (y compris TTR)	9570	81	TTR, AARS, AIFM1, APOA1, ATL1, ATL3, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, FBXO38, FGD4, FIG4, FUS, GAN, GARS, GDAPI, GJB1, GNB4, GSN, HARS, HINT1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, KIF1A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MFN2, MORC2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OPTN, PDK3, PLEKHG5, PMP22, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, TARDBP, TFG, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, WNK1, YARS, VCP
<input type="checkbox"/>	CardioNext® (y compris TTR)	8911	92	TTR, ABCC9, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FHL1, FKBP, FKTN, FLNC, GATAD1, GLA, GPD1L, HCN4, JPH2, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, MYPN, NEXN, NKX2-5, PKP2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCNSA, SNTA1, SOS1, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TECRL, TGFβ3, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TTN, TXNRD2, VCL

**CONFIRMATION DU CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ ET NÉCESSITÉ MÉDICALE DE TESTS GÉNÉTIQUES**

Le soussigné (ou son représentant) confirme qu'il est un professionnel de la santé agréé autorisé à commander des tests génétiques et que le patient a donné le consentement approprié. Je confirme que le test est une nécessité médicale et que les résultats du test peuvent avoir une incidence sur la prise en charge médicale du patient. De plus, tous les renseignements sur ce formulaire sont véridiques à ma connaissance. Je comprends que les coordonnées de l'organisation et du clinicien fournies peuvent être envoyées à des tiers, y compris à Akcea Therapeutics.

Signature requise pour le traitement de la demande    Signature du professionnel de la santé : \_\_\_\_\_    Date : \_\_\_\_\_

Pour demander une trousse gratuite de prélèvement d'échantillon, visitez : [ambrygen.com/hattr-compass-kits](http://ambrygen.com/hattr-compass-kits)

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

Date de naissance : \_\_\_\_\_

## Informations supplémentaires

COCHER POUR DEMANDER	NOM DU TEST	CODE DU TEST				
<input type="checkbox"/>	Analyse de gènes spécifiques	1562	Prénom et nom du membre de la famille précédemment testé à Ambry	Date de naissance de ce membre de la famille	N° de référence du test (si disponible)	Gène(s) à être testé(s)