

Code de projet : PHRPTC-150300

 Pour passer une commande par courriel, veuillez envoyer le formulaire de demande d'analyse dûment rempli à l'adresse suivante : info@ambrygen.com

| RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT | | | | | |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------|---------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------|
| Nom (nom, prénom, autre prénom) | | | Sexe à la naissance <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M | | Date de naissance (JJ/MM/AA) |
| Ethnicité : <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 : | | | | | |
| Adresse | | Ville | | État/Province | Code postal |
| Téléphone | | Courriel | | | |
| RENSEIGNEMENTS SUR L'ÉCHANTILLON* | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> Salive <input type="checkbox"/> Envoyer une trousse d'analyse de salive au patient** <input type="checkbox"/> Demande de phlébotomie' <input type="checkbox"/> Antécédents personnels de greffe allogène de moelle osseuse ou de cellules souches* | | | | | |
| Date de collecte | | Identification de l'échantillon | | N° de dossier médical | |
| * Le sang ou la salive des patients ayant des antécédents de greffe allogène de moelle osseuse ou de cellules souches ne peuvent pas être utilisés pour les tests génétiques. Le sang ou la salive de patients présentant une maladie hématologique active ne sont pas recommandés. Un autre type d'échantillon peut être requis. Veuillez consulter ambrygen.com/specimen-requirements pour connaître les détails. ** En cochant cette case et en soumettant le formulaire rempli, une trousse d'analyse de salive sera envoyée au patient, à l'adresse indiquée ci-dessus. Votre patient pourra envoyer un échantillon de salive directement à Ambry pour qu'il soit testé. * Pour les patients des É.-U. et du Canada seulement. En tant que clinicien du patient, je n'ai connaissance d'aucun risque de complication ou de difficulté à prélever du sang pour le(s) patient(s) énuméré(s). Je comprends que le phlébotomiste a toute autorité pour refuser de prélever un échantillon d'un patient si sa sécurité ou celle du ou des patients est en jeu. | | | | | |
| Service de facturation PTC Therapeutics (31786) Attn: Accounts Payable 100 Corporate Court, South Plainfield, NJ 07080 | | | | | |
| MÉDECIN PRESCRIPTEUR/ÉTABLISSEMENT EXPÉDITEUR (Chaque personne figurant sur la liste recevra une copie du rapport) | | | | | |
| Nom de l'établissement (code d'établissement) | | Adresse | | Ville | Province (État)/Pays Code postal Téléphone |
| Nom du fournisseur de soins agréé prescripteur (nom, prénom) (Code) NPI # | | | Téléphone | Télec./Courriel | |
| Destinataires supplémentaires du rapport | | | | | |
| Nom du conseiller génétique ou d'un autre prestataire de soins médicaux (nom, prénom) (Code) | | | Téléphone/Télec./Courriel | | |
| ADMISSIBILITÉ DU PATIENT Le patient doit présenter à la fois une hypotonie ET au moins un des troubles du mouvement suivants. | | | | | |
| Critères d'inclusion (veuillez cocher tous les problèmes qui s'appliquent et indiquer l'âge d'apparition des symptômes) | | | Symptômes supplémentaires (veuillez cocher tous les problèmes qui s'appliquent et indiquer l'âge d'apparition des symptômes) | | |
| Cocher si pertinent | Symptôme clinique | Âge de l'apparition | Cocher si pertinent | Symptôme clinique | Âge de l'apparition |
| Hypotonie précoce soupçonnée <input type="checkbox"/> Hypotonie soupçonnée | | | <input type="checkbox"/> | Retard de développement (troubles moteurs, cognitifs ou de la parole) | |
| Troubles du mouvement <input type="checkbox"/> Dystonie (visage, torse ou membres) <input type="checkbox"/> Dyskinésie (hyperkinésie, chorée, athétose) <input type="checkbox"/> Crises oculogyres/mouvements paroxystiques <input type="checkbox"/> Hypokinésie ou bradykinésie <input type="checkbox"/> Myoclonie <input type="checkbox"/> Tremblement | | | <input type="checkbox"/> | Dysfonctionnement neurovégétatif | |
| | | | <input type="checkbox"/> | Problèmes gastro-intestinaux | |
| | | | <input type="checkbox"/> | Crises d'épilepsie | |
| | | | <input type="checkbox"/> | Troubles du sommeil | |
| | | | <input type="checkbox"/> | Autre : _____ | |
| Cocher pour commander | Nom de l'analyse | Code de l'analyse | Nbre de gènes | Liste de gènes | |
| <input type="checkbox"/> | Panel pour troubles du mouvement + hypotonie | 6867 | 81 | AARS, ABAT, ADCYS, ALDH5A1, ALDH7A1, AMT, AP1S2, ARHGEF9, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, COASY, DBT, DDC, DDX3X, DLD, DNAJC12, DNMI, EIF2AK2, ELP2, GAMT, GCDH, GCH1, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GNB1, HPRT1, KCNB1, KCNMA1, KMT2B, MECP, MYBPC1, NBEA, NGLY1, NTNG2, PANK2, PCCA, PCCB, PDE10A, PGAP1, PLA2G6, PNKD, PNPO, PNPT1, PRRT2, PTS, QDPR, RHOBTB2, SCN2A, SCN8A, SERAC1, SGCE, SLC16A2, SLC17A5, SLC18A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A6, SPR, SYT1, TET3, TH, TNFR, TOR1A, TUBB4A, UBTf, VAC14, VAMP2, VPS13D, WARS2, WDR45, WDR73, YIF1B | |
| <input type="checkbox"/> | Réaction à ExomeNext® | (Options multiples) | ~20,000 | Non inclus dans le programme parrainé. Vous devez fournir les renseignements relatifs à l'assurance ou à la prise en charge par le patient. Un représentant d'Ambry communiquera avec vous pour discuter des options. | |
| CONFIRMATION DE LA NECESSITÉ MÉDICALE ET DU CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ POUR LES TESTS GÉNÉTIQUES PARRAINÉS | | | | | |
| En signant ce formulaire, le professionnel de la santé reconnaît que la personne/le membre de la famille autorisé à prendre des décisions pour la personne (collectivement, le « Patient ») a reçu des renseignements sur les analyses génétiques et a consenti à les effectuer, essentiellement comme indiqué dans le document « Consentement éclairé pour les analyses génétiques » d'Ambry Genetics et dans le cadre du programme, et a été informé qu'Ambry Genetics peut les informer des mises à jour cliniques liées aux résultats des analyses génétiques (en consultation avec le professionnel de la santé qui a effectué prescription, comme indiqué). Le professionnel de la santé garantit qu'il ne cherchera pas à se faire rembourser cette analyse gratuite par un tiers, y compris, mais sans s'y limiter, par les programmes de santé fédéraux. Le professionnel de la santé reconnaît également par la présente que les coordonnées de l'organisation et du clinicien fournis dans la commande peuvent être partagées avec des tiers, y compris des organisations commerciales, qui peuvent communiquer avec le professionnel de la santé directement dans le cadre du programme, et qu'il a informé le patient que les données anonymisées du patient peuvent être utilisées et partagées avec ces tiers, à des fins qui incluent la communication directe avec son professionnel de la santé dans le cadre du programme. Une liste des partenaires tiers peut être fournie sur demande. J'atteste que je suis autorisé(e), en vertu de la loi de l'État (ou de la province) applicable, à prescrire cette analyse. PTC Therapeutics, et la ou les sociétés qui aident PTC Therapeutics à administrer les services, demandent et reçoivent des données anonymes (qui ne sont pas des données personnellement identifiables) et les résultats liés aux analyses nécessaires pour réaliser des publications ou des examens rétrospectifs aux fins de publication d'études, y compris la saisie et la conservation de renseignements de santé anonymes dans une base de données. Les données identifiables des patients ne sont connues que du médecin/institution demandeur. | | | | | |
| Signature requise pour le traitement | | | | Signature du professionnel de la santé : | |
| | | | | Date : | |