

I. INFORMATIONS GÉNÉRALES POUR LES PATIENTS

Informations sur les maladies héréditaires et le test

De manière générale, les maladies chez l'être humain peuvent être classées en deux catégories : les maladies acquises (dues à des facteurs externes) et les maladies génétiques. Les maladies génétiques sont causées par des modifications ou des altérations de nos gènes. Les gènes sont de petites instructions présentes dans nos cellules qui déterminent le développement et le fonctionnement de notre corps. Ces instructions sont écrites dans une molécule appelée ADN. Il existe différents types de maladies génétiques ; certaines peuvent survenir à la suite de modifications spontanées des gènes, sans être héréditaires. Ces modifications génétiques spontanées sont appelées « mutations *de novo* » ou « variants ». D'autres maladies génétiques sont héréditaires, ce qui signifie qu'elles sont transmises par les gènes des parents (ou des donneurs) à leurs enfants. À l'heure actuelle, plus de 7 000 maladies héréditaires ont été répertoriées. Les maladies génétiques héréditaires peuvent être autosomiques lorsqu'elles sont causées par des modifications des gènes présents sur les chromosomes non sexuels (les chromosomes communs aux hommes et aux femmes), ou elles peuvent être liées au chromosome X lorsque les gènes modifiés se trouvent sur le chromosome X, l'un des deux chromosomes sexuels (les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y, tandis que les femmes ont deux chromosomes X). Les maladies génétiques peuvent à leur tour être classées comme dominantes ou récessives. Dans les maladies dominantes, la présence d'une seule copie altérée du gène suffit pour développer la maladie. Les maladies récessives, en revanche, nécessitent deux copies altérées d'un gène pour se développer. Dans ce type de maladie, les personnes qui ne possèdent qu'une seule copie altérée du gène sont considérées comme porteuses de la maladie. Les porteurs de maladies autosomiques récessives ne développent généralement pas les symptômes associés à la maladie. Cependant, si leur partenaire reproductif est porteur de la même maladie, leurs enfants auront 25 % de risque d'hériter des deux copies altérées du gène et seront donc atteints de la maladie.

Il est important de noter que les variants affectant les gènes du chromosome X sont généralement récessifs chez les femmes, c'est-à-dire que les femmes porteuses ne développent généralement pas les symptômes de la maladie dont elles sont porteuses (car les femmes ont deux copies du chromosome X). Si une femme est porteuse d'une variante pathogène sur le chromosome X, ses fils ont 50 % de chances d'être atteints de la maladie. Les hommes, en revanche, ne possèdent qu'une seule copie du chromosome X et, par conséquent, s'ils héritent d'un gène défectueux sur ce chromosome, ils n'auront aucune copie fonctionnelle du gène et pourront donc développer les symptômes d'une maladie héréditaire.

Le test JunoSeq CARRIER™ permet d'analyser les variants responsables d'un grand nombre de maladies héréditaires autosomiques récessives graves et, pour les femmes uniquement, comprend également l'analyse des variants de certains gènes liés au chromosome X. Le nombre de maladies testées dépend du panel spécifique commandé. Le test CARRIER™ identifie les maladies génétiques dont une personne est porteuse. Il n'est pas rare de découvrir que nous sommes porteurs d'un gène muté, même en l'absence d'antécédents familiaux de maladie génétique. En fait, les études scientifiques les plus récentes estiment qu'en moyenne, la plupart des gens sont porteurs sains de deux ou trois maladies.

Lorsque le test CARRIER™ est réalisé avant la conception chez les hommes et les femmes qui souhaitent avoir des enfants avec leurs propres gamètes, le résultat peut aider à identifier les couples qui présentent un risque particulièrement élevé de transmettre une maladie génétique à leurs enfants. Avec un tel résultat, plusieurs options sont disponibles pour réduire le risque d'avoir un enfant atteint de la maladie, notamment le dépistage génétique préimplantatoire (PGT), le dépistage prénatal ou d'autres solutions conçues pour réduire le risque.

Chez les patients qui envisagent un traitement de procréation assistée avec des gamètes donnés (ovules ou spermatozoïdes), le test CARRIER™ permet d'attribuer des donneurs qui ne sont pas porteurs de variants pathogènes dans les mêmes gènes (un processus appelé « appariement génétique »). De cette manière, le risque reproductif pour les couples est réduit.

Pour les cliniques de FIV et les banques de donneurs, le test CARRIER™ constitue un moyen d'augmenter les chances d'une grossesse saine et de détecter le risque de transmission de certaines variantes associées à des troubles graves. Il permet en effet de sélectionner les patients et les donneurs de manière à éviter toute combinaison de maladies génétiques récessives portées par les patients.

II. LISTE DES GÈNES ANALYSÉS

Le test JunoSeq CARRIER™ ne couvre pas tous les gènes du génome humain.

Le nombre de gènes analysés varie en fonction du panel choisi. Le type de panel choisi dépendra de la décision du médecin prescripteur et de la politique du centre demandeur. Vous trouverez une liste détaillée des gènes testés dans les différents panels JunoSeq CARRIER™ sur le site web ci-dessous :

www.junogenetics.es/junoseq/carrier/

Les gènes liés au chromosome X répertoriés ici ne sont analysés que chez les femmes.

La liste des gènes, leurs variants, ainsi que leur impact sur la santé peuvent être modifiés à l'avenir en fonction d'une meilleure compréhension de ces gènes par la communauté scientifique. Les résultats présentés dans les rapports publiés correspondent au meilleur résultat possible, sur la base des meilleures informations disponibles au moment du test.

III. À QUI ET DANS QUELS CAS LE TEST EST-IL INDICÉ ?

Le test peut être envisagé par les personnes, les couples et/ou les donneurs de gamètes ayant un projet de procréation, avant la conception, afin de déterminer s'il existe un risque de transmission de certaines maladies génétiques à leur future descendance. Ce type de test peut être recommandé dans les cas suivants :

- Les couples qui vont suivre un traitement de procréation dans une clinique de FIV avec leurs propres gamètes, afin d'identifier s'il existe un risque génétique pour leur descendance.
- Les patients ou couples qui vont suivre un traitement de procréation dans une clinique de FIV avec des gamètes donnés, dans le but d'obtenir une compatibilité génétique avec le ou les donneurs assignés.
- Les candidats au don de gamètes, afin que leurs résultats génétiques puissent être utilisés dans les processus de compatibilité génétique.

- Les couples présentant un risque élevé de troubles mendéliens récessifs, comme dans certaines ethnies où certains troubles récessifs sont très fréquents, ou chez les personnes issues de communautés à fort degré de consanguinité, ou les couples consanguins.
- Couples ayant des antécédents familiaux de maladies d'origine génétique, qui cherchent à minimiser le risque de transmission à leurs enfants de certaines maladies associées à des troubles graves.
- Les couples qui souhaitent une grossesse spontanée, mais qui souhaitent évaluer le risque génétique de maladies récessives et liées au chromosome X pour leur future progéniture.

IV. LA PROCÉDURE

Pour l'analyse du test JunoSeq CARRIER™, un échantillon de sang sera prélevé à l'aide de techniques standard, qui ne présentent que peu ou pas de risque pour la santé. Dans certains cas préalablement convenus, l'échantillon peut être prélevé par salive ou par frottis buccal.

Une fois le test génétique effectué, les échantillons seront conservés pour une analyse plus approfondie et une vérification des résultats si nécessaire.

Le test CARRIER™ est réalisé comme suit :

1. Prélèvement d'un échantillon sanguin à l'aide de techniques standard, qui présentent un risque minime pour la santé. Dans des cas exceptionnels et après accord préalable de JUNO GENETICS, l'échantillon peut être prélevé par salive ou frottis buccal.
2. L'ADN est extrait des cellules de l'échantillon reçu.
3. L'exome (la partie du génome qui contient les régions codant pour les protéines et où les variantes génétiques responsables de maladies sont le plus souvent identifiées) est séquencé à l'aide d'une technologie appelée « séquençage de nouvelle génération » (NGS). Cette technique analyse des régions spécifiques des gènes, ce qui permet de détecter les variantes responsables de maladies. Cependant, certains gènes présentent des difficultés techniques pour être détectés par le NGS et nécessitent des tests génétiques complémentaires supplémentaires en fonction du test sélectionné (par exemple pour les gènes CYP21A2, HBA1/2, SMN1, DMD, F8 et FMR1). Une liste actualisée des gènes est disponible sur le site web de JUNO GENETICS (voir la section II du présent document pour plus d'informations).
4. Les données obtenues par NGS sont traitées par une analyse secondaire et évaluées à l'aide d'un logiciel spécialisé par le personnel de JUNO GENETICS. Les données sont comparées aux valeurs de référence de nos bases de données afin de nous aider à distinguer les variations normales de la séquence d'ADN des variants responsables de troubles héréditaires.
5. Les résultats sont fournis dans un rapport qui inclut les variants détectés dans les gènes étudiés en fonction du test demandé. Si les patients suivent un cycle de procréation assistée utilisant leurs propres gamètes (ovules + spermatozoïdes), l'équipe médicale utilisera les informations issues du test pour effectuer une comparaison génétique et s'assurer que les deux sujets ne présentent pas les mêmes gènes affectés. Si les mêmes gènes sont effectivement affectés, l'équipe médicale procédera à une consultation génétique afin de rechercher des solutions alternatives, telles que le dépistage génétique préimplantatoire (PGT) des embryons. Si les patients suivent un cycle de procréation assistée avec un donneur de gamètes, l'équipe médicale utilisera ces informations pour effectuer une compatibilité génétique, réduisant ainsi (mais sans l'éliminer complètement) le risque reproductif.

V. RÉSULTATS

Les résultats des tests et analyses génétiques doivent être interprétés à la lumière d'autres tests de laboratoire, des antécédents familiaux et d'autres résultats cliniques. Nous recommandons un conseil génétique afin d'évaluer les implications des résultats du test.

Les résultats du test JunoSeq CARRIER™ peuvent inclure les types de résultats suivants :

VARIANTES PATHOGÈNES/ PROBABLEMENT PATHOGÈNES NON DÉTECTÉES :

Aucune variante pathogène ou probablement pathogène associée à une maladie héréditaire n'a été identifiée dans les gènes analysés. Cela réduit considérablement le risque qu'un futur enfant soit atteint d'une maladie associée aux gènes examinés. Cependant, le test n'est pas en mesure de détecter toutes les variantes cliniquement significatives possibles et, par conséquent, le risque n'est pas nul (voir les limites du test ci-dessous).

+ VARIANTES DÉTECTÉES (pour les maladies autosomiques récessives) :

Une variante de séquence d'ADN a été identifiée dans un ou plusieurs des gènes testés. Dans la plupart des cas, ce résultat n'aura aucune conséquence clinique directe pour le porteur lui-même. Cependant, il existe un risque de 50 % que la variante soit transmise à la descendance. Si l'autre parent présente également une variante pathogène ou probablement pathogène dans le même gène, le risque que les enfants du couple soient atteints d'une maladie génétique est élevé (environ 25 % pour chaque gène lorsque les deux parents sont porteurs d'une variante ayant des implications cliniques). Il est recommandé de faire évaluer les résultats de ce test par un conseiller en génétique ou un autre professionnel de santé qualifié afin de bien comprendre les implications de toute variante détectée.

+ VARIANTES DÉTECTÉES (pour les maladies liées au chromosome X lorsque le patient est une femme) :

Une variante de séquence d'ADN a été détectée dans un ou plusieurs des gènes testés. Dans la plupart des cas, cette découverte n'a pas de conséquences cliniques directes pour le patient porteur. Cependant, il existe un risque de 50 % que la variante détectée soit transmise à la descendance. Tous les hommes qui héritent de la variante pathogène ou probablement pathogène développeront la maladie et, dans certains cas, les femmes porteuses peuvent présenter des symptômes. Il est recommandé de faire évaluer les résultats de ce test par un conseiller en génétique ou un autre professionnel de santé qualifié afin de bien comprendre les implications de toute variante détectée.

+ Aucun résultat (NO Call) :

Liste des positions génomiques pour lesquelles il n'a pas été possible d'obtenir un résultat en raison d'un séquençage de l'ADN insuffisant ou de mauvaise qualité.

VI. LIMITES DU TEST ET POINTS IMPORTANTS À NOTER

Le test JunoSeq CARRIER™ est très utile dans le contexte de la reproduction. Cependant, il présente plusieurs limites :

1. Le test ne signale que les variants pathogènes ou probablement pathogènes pour les maladies autosomiques récessives et les maladies liées au chromosome X. Les maladies mitochondriales, les troubles à transmission dominante, multifactorielle ou polygénique, ou les maladies dues à des anomalies de l'empreinte génétique ne sont pas couvertes par le test. De même, le test ne permettrait pas d'identifier le risque de variants « de novo », car ceux-ci ne sont pas considérés comme des phénomènes héréditaires.
2. Toutes les maladies autosomiques récessives et liées au chromosome X actuellement décrites ne sont pas analysées, mais chaque panel du test analyse une sélection de maladies en fonction de leur prévalence dans la population générale, de leur gravité et de leur utilité clinique.
3. Même pour les gènes inclus dans la liste du panel demandé, certaines limitations techniques peuvent empêcher la détection d'une variante :
 - a. La technologie NGS utilisée ne permet pas d'identifier toutes les variantes possibles. Par exemple, les réarrangements génétiques importants (délétions, insertions ou inversions significatives) ne peuvent pas être identifiés, pas plus que les expansions de triplets de nucléotides ou les variantes dans les régions génétiques qui ne sont pas étudiées (par exemple, les variantes introniques profondes).
 - b. Il arrive parfois que certaines variantes génétiques ne puissent pas être identifiées en raison d'un séquençage ADN insuffisant ou de mauvaise qualité (résultat « No call »). Ces variantes seront décrites dans le rapport du test.
 - c. Les variantes qui ne se trouvent que dans certaines cellules de l'organisme (phénomène appelé « mosaïcisme ») peuvent ne pas être détectées par le test. Si les cellules germinales (spermatozoïdes ou ovules) sont touchées par le mosaïcisme, il existe un risque de transmission à la descendance.
 - d. La présence de polymorphismes à faible fréquence (variations rares dans la séquence d'ADN) peut parfois empêcher l'analyse d'une copie d'un gène, ce qui signifie que nous ne pouvons obtenir des résultats qu'à partir de l'autre copie. De même, la présence de pseudogènes (zones de la séquence d'ADN très similaires à un autre gène) peut également brouiller l'analyse. Ces deux circonstances peuvent conduire à des faux négatifs ou à des faux positifs.
4. L'interprétation des variantes génétiques identifiées est effectuée sur la base des preuves médico-scientifiques disponibles au moment de l'analyse, ainsi que de la prédiction de la pathogénicité par certains outils bioinformatiques.
 - a. Une fois les résultats du test CARRIER™ communiqués, les variants identifiés ne seront plus réanalysés par JUNO GENETICS à l'avenir. Bien que l'interprétation des variants soit en général un processus dynamique pouvant entraîner la « reclassification » des variants dans une catégorie de pathogénicité différente (par exemple, de « probablement pathogène » à « probablement bénin » à mesure que de nouvelles preuves cliniques deviennent disponibles), la pathogénicité des variants découverts lors des tests (qu'ils aient été signalés ou non) ne sera pas réévaluée de manière systématique.
 - b. Certaines variantes sont classées comme « variantes de signification inconnue » (VUS), dont l'association avec un risque de maladie n'est pas claire au moment de l'analyse. Le test CARRIER™ ne signale que les variantes pathogènes et probablement pathogènes, et non les VUS, telles que classées par les sociétés scientifiques au moment du test.
5. Toute analyse de laboratoire comporte une marge d'erreur, qui peut résulter de facteurs tels que des erreurs humaines lors du prélèvement ou du traitement des échantillons, des problèmes liés au matériel ou aux équipements de laboratoire, une contamination par d'autres cellules ou du matériel génétique externe, ou le non-respect des conditions pré-analytiques nécessaires pour garantir la validité des résultats.

Il existe certaines raisons médicales pour lesquelles le test CARRIER™ peut ne pas convenir à certains patients, et les médecins doivent en tenir compte avant de recommander/demander le test. Un exemple est celui des chimères, qui apparaissent lorsque des cellules provenant de deux individus génétiquement différents sont trouvées dans le corps de la personne testée. Cette condition peut être congénitale (généralement à la suite d'une fusion rare de deux embryons jumeaux à un stade très précoce du développement), ou elle peut se développer de manière temporaire (par exemple à la suite d'une transfusion sanguine) ou permanente (par exemple à la suite d'une greffe de moelle osseuse). Il est important de noter que ces circonstances sont susceptibles de produire des résultats peu fiables. L'utilisation d'un échantillon de salive à la place du sang peut aider à obtenir des résultats plus précis dans certaines situations, mais n'est pas recommandée dans tous les cas. JUNO GENETICS peut fournir de plus amples informations sur demande.

Afin de garantir le risque reproductif le plus faible possible, JUNO GENETICS peut rechercher des gènes récessifs supplémentaires non spécifiés dans la liste des gènes signalés lors du dépistage des porteurs. Compte tenu de la nature récessive de ces gènes, il est très improbable que cette analyse supplémentaire révèle des informations cliniquement pertinentes et vous ne serez informé que si vous en faites la demande expresse ou si les informations supplémentaires sont pertinentes pour votre santé.

Le test CARRIER™ peut réduire considérablement le risque d'avoir un enfant atteint (que ce soit chez les couples utilisant leurs propres gamètes ou dans les cas d'appariement génétique avec un donneur de gamètes). Cependant, en raison des limites décrites dans le présent consentement, le risque d'avoir un enfant atteint n'est pas nul. Les résultats du test doivent être interprétés par un professionnel de santé, en combinaison avec une évaluation détaillée des antécédents personnels et familiaux et un conseil génétique approprié.

VII. ACCÈS AUX RÉSULTATS DU TEST

En ce qui concerne les résultats de mon test JunoSeq CARRIER™, ma préférence est la suivante (choisissez l'une des options suivantes):

- Je souhaite recevoir les résultats finaux :** Je souhaite que la clinique à laquelle j'ai demandé le test CARRIER™ m'informe de ses conclusions, sachant que ces résultats peuvent révéler des informations sur mon risque de présenter une ou plusieurs des maladies graves testées et/ou mon risque de transmettre des anomalies génétiques à mes enfants, même si je ne présente actuellement aucun symptôme de ces maladies. Les résultats du test CARRIER™ seront disponibles et communiqués dans un délai d'environ 25 jours ouvrables.
- Je ne souhaite recevoir aucune information :** Je ne souhaite pas avoir accès à mes résultats, ni recevoir d'informations à leur sujet. Toutefois, je comprends que, si ces informations sont nécessaires pour prévenir un préjudice grave pour ma santé, moi-même ou un représentant légalement autorisé pourra en être informé conformément aux dispositions de l'article 49.2 de la loi 14/2007. Dans tous les cas, la communication sera limitée exclusivement aux informations nécessaires à cette fin. Veuillez fournir les coordonnées de la personne autorisée ou du représentant à contacter aux fins susmentionnées.

Dans tous les cas, je déclare avoir reçu des conseils génétiques appropriés de la part du personnel qualifié de la clinique que j'ai consultée. J'ai reçu des informations sur la signification du test, y compris les options possibles qui pourraient m'être proposées en fonction des résultats obtenus, et je comprends qu'ils sont à ma disposition pour répondre à toutes mes questions et m'offrir tout conseil génétique supplémentaire dont je pourrais avoir besoin une fois que les résultats de mon test CARRIER™ seront disponibles.

Compte tenu de mes antécédents médicaux et de ceux des membres de ma famille proche, si je soupçonne que moi-même ou l'un des membres de ma famille proche pourrait être atteint d'une maladie héréditaire, ou si j'ai connaissance d'un diagnostic ou d'un résultat de test pouvant indiquer un risque accru, j'accepte d'en informer immédiatement le médecin conseil. Ceci est important, car le test CARRIER™ peut ne pas rechercher la variante spécifique potentiellement présente dans ma famille, ce qui pourrait entraîner un faux négatif.

VIII. INFORMATIONS FINANCIÈRES

Les prix et conditions appliqués par le centre pour la réalisation de ces tests, le cas échéant, seront expliqués dans le centre indiqué par le test JunoSeq CARRIER™.

Le laboratoire JUNO GENETICS ne propose pas le test CARRIER™ directement aux patients et ne peut donc fournir aucune estimation ou approximation du coût du service.

IX. ASPECTS JURIDIQUES GÉNÉRAUX DE LA REPRODUCTION ASSISTÉE ET INFORMATIONS SPÉCIFIQUES SUR LES TESTS DE PORTRITAGE

L'échantillon biologique remis, ainsi que les données personnelles nécessaires à la prestation du service, seront envoyés pour analyse aux installations de JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L. situées dans le Parc Technologique de Paterna (46980), Valence, Espagne, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, bâtiment A, premier étage, locaux A-1-2 et A-2-2. L'échantillon sera analysé génétiquement conformément à la législation espagnole en vigueur, principalement la loi 14/2006 relative aux techniques d'assistance à la reproduction humaine et la loi 14/2007 relative à la recherche biomédicale.

Dans le cas où tout ou partie du test ne pourrait être réalisé dans le laboratoire indiqué ci-dessus, JUNO GENETICS se réserve le droit de faire effectuer l'analyse par un laboratoire de référence, en anonymisant les données personnelles et les échantillons si le laboratoire de référence n'est pas situé dans l'UE ou dans un autre pays offrant un niveau équivalent de sécurité en matière de protection des données. Cette circonstance sera indiquée dans le rapport final délivré.

Dans tous les cas, la Convention d'Oviedo de 1997 sur les droits de l'homme et la biomédecine s'applique, qui stipule que la recherche et le diagnostic médical des maladies génétiques ne peuvent être effectués que si le sujet bénéficie également d'un conseil génétique approprié.

Dans le cas où la réalisation de ce test a été indiquée depuis un pays autre que l'Espagne, le professionnel ou la clinique qui demande le test sera responsable de s'assurer que le test lui-même et son application dans le cas spécifique sont conformes aux dispositions de leur réglementation nationale ou régionale, ainsi que d'informer le sujet du test de toute question particulièrement pertinente prévue par ladite législation.

X. CONFIDENTIALITÉ, STOCKAGE ET UTILISATION DES DONNÉES DES ÉCHANTILLONS DE TEST

La confidentialité des patients et des donneurs est une priorité pour JUNO GENETICS. Toutes les informations personnelles et les résultats génétiques sont strictement confidentiels. Les seules personnes pouvant avoir accès à ces informations sont les employés de la clinique de reproduction, le laboratoire JUNO GENETICS qui analyse l'échantillon et les autorités compétentes, si la législation applicable l'exige.

Conformément à la réglementation en vigueur en matière de protection des données, telle que prévue par le règlement (UE) 2016/679 du Parlement européen et du Conseil du 27 avril 2016 relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données, ainsi que la législation espagnole en matière de protection des données, telle que la loi organique 3/2018, du 5 décembre, relative à la protection des données à caractère personnel et à la garantie des droits numériques applicable en Espagne, vous disposez d'un droit d'accès, de rectification ou de suppression de vos données, de révocation du consentement donné et de limitation du traitement de vos données, ainsi que d'un droit à la portabilité des données et à ne pas être soumis à des décisions fondées uniquement sur le traitement automatisé de vos données. Vous pouvez exercer ces droits en écrivant à l'adresse suivante :

- JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L., Parque tecnológico de Paterna (46980), Valence, Espagne, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, segunda planta, locales A-1-2 y A-2-2 (si votre test est réalisé dans ce laboratoire).

- Vous pouvez également contacter le DPD de JUNO GENETICS à l'adresse Juno.DPO@junogenetics.com.

Les données à caractère personnel ne seront traitées qu'aux fins suivantes : (1) pour remplir les obligations découlant de la fourniture des services demandés (licéité fondée sur l'art. 6.1.b et 9.2.h du RGPD) ; (2) pour contrôler et garantir la qualité des services fournis (audits internes, contrôles de qualité, études de validation en laboratoire, dont la licéité est fondée sur l'art. 6.1.f du RGPD) ; (3) à des fins éducatives/de formation, les données étant rendues anonymes à tout moment avant leur utilisation, de manière à ce qu'il soit impossible d'identifier le patient concerné ; (4) à des fins de recherche ou de publications et présentations scientifiques, les données ayant toujours été rendues anonymes au préalable, afin de garantir que les personnes concernées par ces données ne puissent être identifiées. La recherche sera menée conformément aux dispositions du règlement général sur la protection des données et à la législation espagnole en matière de protection des données ; (5) pour apporter des réponses personnalisées aux questions ou suggestions du patient qui a demandé le test, et pour s'assurer que le test a été effectué correctement et que tous les doutes ont été levés (licéité fondée sur l'art. 6.1.b du RGPD) ; et (6) pour assurer le suivi des patients à l'avenir afin d'obtenir des informations sur le service fourni (licéité fondée sur l'art. 6.1.f du RGPD). Les données seront conservées pendant une durée minimale de cinq ans, sauf disposition contraire de la législation locale applicable. Enfin, veuillez noter que si vous estimez que vos droits en matière de protection des données n'ont pas été respectés, vous pouvez déposer une réclamation auprès de l'autorité compétente en matière de protection des données.

En plus de ce qui précède, JUNO GENETICS ne communiquera les résultats de vos tests qu'à votre médecin, sauf si vous (ou une personne légalement autorisée à agir en votre nom) en décidez autrement par écrit ou si la loi l'exige.

Autorisation d'utilisation des données

Afin d'améliorer la recherche et le développement des techniques de procréation assistée, d'autres centres ou entités du groupe peuvent accéder aux données personnelles et génétiques dans les cas où les informations résultant des tests effectués pourraient être utilisées dans des études cliniques par l'une de ces entités, conformément au Règlement général sur la protection des données et à la législation espagnole en matière de protection des données. À cet effet, nous vous informons que les données susceptibles de révéler votre identité personnelle et/ou celle de votre famille seront dissociées et traitées de manière strictement confidentielle et uniquement à des fins de recherche et de développement liées aux services fournis par le groupe, avec les mesures de sécurité nécessaires pour garantir la sécurité et la confidentialité de vos données.

En ce qui concerne la communication des données à des fins de recherche et développement:

- OUI, j'accepte que JUNO GENETICS partage mes informations à des fins de recherche et développement, avec la possibilité d'un contact supplémentaire si des informations médicales ou cliniques supplémentaires sont nécessaires.
- NON, je n'accepte pas que JUNO GENETICS partage mes informations à des fins de recherche et développement.

XI. AUTORISATION D'UTILISER LES ÉCHANTILLONS RESTANTS OU JETÉS POUR OPTIMISER ET VALIDER DE NOUVEAUX TESTS

Il est important que JUNO GENETICS puisse utiliser les échantillons restants ou rejetés afin d'optimiser ou de valider de nouveaux tests et de développer de nouvelles méthodologies d'analyse, y compris de nouvelles technologies basées sur le développement d'applications d'intelligence artificielle, afin que ces développements et améliorations puissent aider les futurs patients comme vous avez vous-même été aidé. Nous n'utiliserons ces échantillons à cette fin que si vous nous y autorisez, et ils seront toujours utilisés de manière anonyme et à l'aveugle, de sorte qu'il ne sera pas possible de vous informer des résultats. Cela ne sera effectué que dans le laboratoire de JUNO GENETICS.

Les résultats cliniques, les informations et les données non traitées peuvent être examinés et/ou réanalysés en vue de futures publications et présentations scientifiques. Ces données seront toujours anonymisées au préalable, afin de garantir qu'en aucun cas le sujet ne puisse être identifié. Tous les traitements et procédures seront effectués conformément au Règlement général sur la protection des données et à la législation espagnole en matière de protection des données.

Je comprends également que JUNO GENETICS peut utiliser les informations obtenues à des fins de publication scientifique ou de présentation des résultats, une fois que toutes les informations personnelles auront été anonymisées.

Je comprends et j'accepte que, toutes les informations ayant été préalablement anonymisées, je ne pourrai jamais accéder aux nouveaux résultats ou conclusions, ni maintenant ni à l'avenir, et que je ne pourrai tirer aucun avantage financier des publications ou présentations, ni être rémunéré pour les produits développés à partir de celles-ci.

XII. AYANT LU ET COMPRIS LES INFORMATIONS CI-DESSUS, NOUS AVONS ÉTÉ INFORMÉS DE CE QUI SUIT :

- J'ai été informé(e) que je ne suis pas tenu(e) de me soumettre à cette analyse génétique et je donne donc mon consentement libre et volontaire.
- J'ai été informé(e) de l'adéquation, de la procédure, de l'objectif, des limites, des risques et des complications du test de dépistage génétique proposé.
- Les résultats de mon test peuvent révéler une variante génétique de signification incertaine (VUS). Mes informations peuvent être partagées afin de déterminer si cette variante est significative, y compris par comparaison avec la même variante chez d'autres patients, tant en Espagne

que dans d'autres pays. Toutes les données partagées seront anonymisées afin qu'elles ne puissent être associées à aucun patient. Je reconnais que l'interprétation de mes résultats peut évoluer au fil du temps, à mesure que de nouvelles preuves seront obtenues à partir d'autres cas.

- Les résultats de ce test peuvent être analysés par la clinique de FIV ou la banque de donneurs afin de comparer les profils génétiques des patients ou des donneurs et de confirmer qu'aucune variante des mêmes gènes n'est identifiée.
- Les procédures peuvent être annulées à tout moment, soit pour des raisons médicales, soit à la demande du sujet testé.
- Il est courant dans les laboratoires de tests génétiques de conserver l'ADN extrait des échantillons, même après la fin du test en cours. Une fois validé, mon échantillon peut être utilisé à des fins de « contrôle qualité » dans d'autres tests génétiques. La méthodologie d'extraction de l'ADN ou les « données brutes » générées par l'équipement du laboratoire peuvent rendre leur utilisation impossible par des laboratoires tiers.
- Les résultats de mon test et le rapport de test seront inclus dans mon dossier patient.
- Les professionnels de santé qui vous ont pris en charge sont à votre disposition pour vous fournir toute information complémentaire qui n'aurait pas été tout à fait claire.

J'ai compris les informations qui m'ont été expliquées dans un langage clair et simple. Si le test a été réalisé dans le cadre d'un traitement d'assistance médicale à la procréation, le médecin que j'ai rencontré à la clinique où je suis patient m'a permis de poser toutes les questions nécessaires, a clarifié mes doutes et m'a expliqué les implications des résultats possibles du test.

Je comprends également que je peux à tout moment et sans justification révoquer le consentement que je donne aujourd'hui. Toutefois, vous êtes informé que, selon le moment de la révocation, vous pourriez être tenu de payer les frais liés au test déjà engagés avant la révocation. Il s'agit principalement du matériel et des réactifs utilisés pour le test, ainsi que des frais de transport des échantillons.

REMARQUE IMPORTANTE : ce document est une traduction de la version originale en anglais. En cas de doute ou d'ambiguïté concernant les informations présentées ici, veuillez vous référer à la version anglaise

Title: Carrier test - PATIENTS - Informed Consent (French version) | Index: 310-ESP-F-CS-FR | Version: 2.1 | Authorised By: Carlos Marin Vallejo | Authorised: 02-Oct-2025}

XIII. INFORMATIONS POUR LES PATIENTS ET LE PERSONNEL DE SANTÉ AUTORISÉ

Nom	Numéro d'identification	Date de naissance
bkmCustomerFullName	bkmClientNif	bkmClientBirthDate
Adresse		
bkmAdresseClient		

AUTORISATION :

Après avoir lu l'INTÉGRALITÉ du document, j'autorise le personnel de JUNO GENETICS ESPAÑA S.L. à soumettre mon échantillon au test de porteur proposé pour le panel de gènes choisi.

Signature et date

Nom du PERSONNEL DE SANTÉ AUTORISÉ	Numéro de membre	Date et signature

Je déclare que :

J'ai expliqué le contenu de ces tests et leurs risques et clarifié les doutes et les questions soulevés par la personne intéressée. En outre, je m'engage à fournir les conseils génétiques nécessaires en fonction des résultats du test.

REMARQUE IMPORTANTE : ce document est une traduction de la version originale en anglais. En cas de doute ou d'ambiguïté concernant les informations présentées ici, veuillez vous référer à la version anglaise