

**BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES
WHOLE GENOME LABORATORY**

PHONE: 800-411-GENE | FAX: 713-798-2787 | www.bcmgeneticlabs.org

SHIP TO: Medical Genetics Laboratories
Baylor College of Medicine
2450 Holcombe, Grand Blvd. -Receiving Dock
Houston, TX 77021-2024
Phone: 713-798-6555

WHOLE EXOME SEQUENCING REQUISITION (TEST CODE: 1500)

PATIENT INFORMATION		SAMPLE INFORMATION	
NAME: _____ <small>LAST NAME FIRST NAME MI</small>		DATE OF COLLECTION: ____ / ____ / ____ <small>MM DD YY</small>	
DATE OF BIRTH: ____ / ____ / ____ <small>MM DD YY</small>		HOSPITAL#: _____ ACCESSION#: _____	
GENDER (Please select one): <input type="checkbox"/> FEMALE <input type="checkbox"/> MALE <input type="checkbox"/> UNKNOWN		SAMPLE TYPE (Please select one): <input type="checkbox"/> BLOOD <input type="checkbox"/> EXTRACTED DNA <input type="checkbox"/> FIBROBLAST <input type="checkbox"/> CORD BLOOD	
-OR- PLACE PATIENT STICKER HERE		ETHNIC BACKGROUND (Select all that apply): <input type="checkbox"/> AFRICAN AMERICAN <input type="checkbox"/> ASIAN <input type="checkbox"/> ASHKENAZIC JEWISH <input type="checkbox"/> EUROPEAN CAUCASIAN <input type="checkbox"/> HISPANIC <input type="checkbox"/> NATIVE AMERICAN INDIAN <input type="checkbox"/> OTHER JEWISH <input type="checkbox"/> OTHER (Please specify): _____	
REPORTING INFORMATION		ADDITIONAL PROFESSIONAL REPORT RECIPIENTS	
PHYSICIAN: _____ INSTITUTION: _____ PHONE: _____ FAX: _____ EMAIL (INTERNATIONAL CLIENT REQUIREMENT): _____		NAME: _____ PHONE: _____ FAX: _____ NAME: _____ PHONE: _____ FAX: _____	

Reporting:

Turnaround time is 15 weeks after financial responsibility has been verified to receive the focused report. Once the focused report is received the expanded report can be ordered (no additional charge). A requisition for ordering the expanded report is available on our website. Please allow 4 weeks for the expanded report. For more details regarding the reporting system please visit our website or call.

BIOLOGICAL PARENTS SAMPLES are required for WES interpretation of child. Send 10 cc EDTA. Be sure to label parental samples with full name and date of birth - DO NOT LABEL WITH CHILD'S NAME. Must sign parental testing authorization on consent.

1505: **MOTHER** (FULL NAME): _____ DOB: ____ / ____ / ____
LAST NAME FIRST NAME MM DD YY

ASYMPTOMATIC
 SYMPTOMATIC (attach summary of findings)

SAMPLE TYPE: BLOOD SALIVA
 DATE OF COLLECTION: ____ / ____ / ____ NOT AVAILABLE TO BE SENT LATER*

1505: **FATHER** (FULL NAME): _____ DOB: ____ / ____ / ____
LAST NAME FIRST NAME MM DD YY

ASYMPTOMATIC
 SYMPTOMATIC (attach summary of findings)

SAMPLE TYPE: BLOOD SALIVA
 DATE OF COLLECTION: ____ / ____ / ____ NOT AVAILABLE TO BE SENT LATER*

1506: OTHER RELATIVE OF PATIENT

Prior to submitting samples from a relative other than the parents, please call the lab at (713) 798-6555 to obtain approval. Must sign other relative testing authorization on consent.

Approval Received from (Name of MGL Lab Genetic Counselor): _____ DATE (MM/DD/YY): _____

Exact Relationship of this individual to the patient: _____ GENDER: FEMALE MALE UNKNOWN

FULL NAME: _____ DOB: ____ / ____ / ____
LAST NAME FIRST NAME MM DD YY

ASYMPTOMATIC
 SYMPTOMATIC (attach summary of findings - REQUIRED)

SAMPLE TYPE: BLOOD SALIVA
 DATE OF COLLECTION: ____ / ____ / ____ TO BE SENT LATER*

*If parent/other relative samples are to be sent later, please include copy of this requisition form with those samples. Those samples must be received within 3 weeks after the proband sample is received.

BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES WHOLE GENOME LABORATORY

PHONE: 800-411-GENE | FAX: 713-798-2787 | www.bcmgeneticlabs.org

SHIP TO: Medical Genetics Laboratories
Baylor College of Medicine
2450 Holcombe, Grand Blvd. -Receiving Dock
Houston, TX 77021-2024
Phone: 713-798-6555

WHOLE EXOME SEQUENCING REQUISITION (TEST CODE: 1500)

NAME: _____ DATE OF BIRTH: ____ / ____ / ____ GENDER (Please select one): FEMALE
LAST NAME FIRST NAME MI MM DD YY MALE
 UNKNOWN

CHECKLIST OF ITEMS TO INCLUDE

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> PROBAND SAMPLE (EDTA required) | <input type="checkbox"/> CLINICAL NOTE/SUMMARY | <input type="checkbox"/> OTHER RELATIVE'S SAMPLE (EDTA or saliva)
must be approved by Lab before sending |
| <input type="checkbox"/> REQUISITION | <input type="checkbox"/> PEDIGREE | |
| <input type="checkbox"/> INDICATION FOR STUDY CHECK LIST | <input type="checkbox"/> MATERNAL SAMPLE (EDTA or saliva) | |
| <input type="checkbox"/> SIGNED WES CONSENT FORM | <input type="checkbox"/> PATERNAL SAMPLE (EDTA or saliva) | |

REQUIRED - INDICATION FOR STUDY

Please provide the following clinical information regarding the patient to be tested. If answering "yes," please provide additional description as appropriate (e.g., percentiles for growth parameters, type of limb abnormality, etc.). Please also submit a clinic note and pedigree if available. This information is needed to facilitate interpretation of whole exome sequencing results. If the laboratory requires additional information, please indicate the health care provider to be contacted:

NAME: _____ PHONE/PAGER #: _____

	YES (Provide Description)	NO	UNKNOWN
Prematurity	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Intrauterine growth restriction	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Delayed motor milestones	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Delayed speech	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Developmental regression	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autism/Autistic spectrum	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Intellectual disability	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hearing loss	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hypotonia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hypertonia/Spasticity	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Seizure disorder	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ataxia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Abnormal movements	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dysmorphic features	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Short stature	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Tall habitus	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Microcephaly	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Macrocephaly	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hyperextensibility	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Joint contractures	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

INDICATIONS CONTINUED ON PAGE 3

**BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES
WHOLE GENOME LABORATORY**

PHONE: 800-411-GENE | FAX: 713-798-2787 | www.bcmgeneticlabs.org

SHIP TO: Medical Genetics Laboratories
Baylor College of Medicine
2450 Holcombe, Grand Blvd. -Receiving Dock
Houston, TX 77021-2024
Phone: 713-798-6555

WHOLE EXOME SEQUENCING REQUISITION (TEST CODE: 1500)

NAME: _____ DATE OF BIRTH: ____ / ____ / ____ GENDER (Please select one): FEMALE
LAST NAME FIRST NAME MI MM DD YY MALE UNKNOWN

REQUIRED - INDICATION FOR STUDY (CONT.)

	YES (Provide Description)	NO	UNKNOWN
Obesity/Overgrowth	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Failure to thrive	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Structural brain abnormalities	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Eye anomalies	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Vision loss	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Congenital heart disease	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kidney abnormalities	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Skeletal abnormalities	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Scoliosis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Limb malformation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Skin anomalies	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Genital anomalies	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Organomegaly	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hemihypertrophy	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cancer/tumor formation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Family history of similar disorder	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES WHOLE GENOME LABORATORY

PHONE: 800-411-GENE | FAX: 713-798-2787 | www.bcmgeneticlabs.org

SHIP TO: Medical Genetics Laboratories
Baylor College of Medicine
2450 Holcombe, Grand Blvd. -Receiving Dock
Houston, TX 77021-2024
Phone: 713-798-6555

WHOLE EXOME SEQUENCING REQUISITION (TEST CODE: 1500)

INFORMATION AND CONSENT FOR TESTING (also available in other languages, please see requisition page on website)

Your physician has advised you (or your child) to undergo the genetic test called the Whole Exome Sequencing test (abbreviated WES). The purpose of this document is to provide information about the test. This information is meant to be used as a supplement to your discussion with a health care professional. If you agree to have the WES test, you will be asked to sign the last page of this document, indicating that you understand the information provided and wish to have testing. You will be given a copy of this document for your records.

Description of the Whole Exome Sequencing Test

The Whole Exome Sequencing test is a highly complex test that is newly developed for the identification of changes in an individual's DNA that are causative or related to their medical concerns. The exome refers to the portion of the human genome that contains functionally important sequences of DNA that direct the body to make proteins essential for the body to function properly. These regions of DNA are referred to as exons. It is known that most of the errors that occur in DNA sequences that then lead to genetic disorders are located in the exons. In contrast to current sequencing tests that analyze one gene or small groups of related genes at a time, the Whole Exome Sequencing test will analyze the important regions of tens of thousands of genes at the same time. Therefore, sequencing of the exome is thought to be an efficient method of analyzing a patient's DNA to discover the genetic cause of diseases or disabilities. However, it is possible that even if the WES identifies the underlying genetic cause for the disorder in your family this information may not help in predicting prognosis or change medical management or treatment of disease.

Indications for Testing

The decision to undergo the Whole Exome Sequencing test is made by you and your physician. In general, the test is used when your medical history and physical exam findings strongly suggest that there is a genetic cause for your medical issues. The test requires 5-10 cc (about 1-2 teaspoon) of whole blood. You should expect that results of the WES test will be sent to your physician in 15 weeks.

Test Reporting

When your exome sequence is compared to a normal reference sequence, many variations or differences are expected to be found. Based on currently available information in the medical literature and in scientific databases, we will decide whether any of these variations are predicted to be causative or related to your medical condition. The WES test results will be reported to your physician in two parts. Your physician will receive a copy of the focused report for your sample.

The focused report will contain results that may explain the cause of your current medical problems. In addition it may also contain information in the following categories:

Medically Actionable

The focused report may also contain information on genes and diseases that are considered medically actionable because they have clear and immediate medical significance to your health or the health of family members, whether or not they relate to your current symptoms. The American College of Medical Genetics (ACMG) have published guidelines for the reporting of these types of medically actionable or incidental findings (PMID: 23788249). These guidelines include a list of genes, which may be updated periodically, that have been determined to be considered medically actionable and therefore laboratories should seek and report pathogenic variants in these genes. In accordance with an update to this policy statement (ACMG.net), there is the option to opt out of receiving pathogenic variants information if identified in the genes listed in ACMG policy statement. It will not be reported on either the focused OR the expanded report. Additionally, the MGL under the direction of the medical director and other faculty members may determine additional genes meet the same criteria to be considered medically actionable and therefore warrant the same reporting as the genes included in the ACMG list. However, if you do not want to receive these additional medically actionable gene results, you may also opt out of this information on the FOCUSED report. However, if the EXPANDED report is requested this information will be included, but will not be labeled as medically actionable. See the FAQ on our website for a list of examples.

Carrier Status and Pharmacogenetic Information

Carrier status for autosomal recessive conditions will include disorders recommended for reproductive screening by professional societies such as ACMG or ACOG (such as cystic fibrosis and Tay-Sachs disease, see FAQ on our website for a complete list). Variants in genes involved in drug metabolism will also be reported. Currently, this is limited to the reporting of pharmacogenetic variants to VKORC1/CYP2C9 (altered warfarin metabolism) and CYP2C19 (altered Plavix metabolism).

See below for options regarding receipt of certain categories of results in the focused report. In addition to the focused report, an expanded report will be available if you and your physician decide to request it.

The patient's sample will have certain findings confirmed by a second methodology (Sanger sequencing) based on the following guidelines.

- Pathogenic or likely pathogenic variants related to patient phenotype will have Sanger confirmation.
- Variants of unclear clinical significance (VUS) related to phenotype with established autosomal dominant inheritance pattern will have Sanger confirmation when at least one parental sample has been received.

BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES WHOLE GENOME LABORATORY

PHONE: 800-411-GENE | FAX: 713-798-2787 | www.bcmgeneticlabs.org

SHIP TO: Medical Genetics Laboratories
Baylor College of Medicine
2450 Holcombe, Grand Blvd. -Receiving Dock
Houston, TX 77021-2024
Phone: 713-798-6555

WHOLE EXOME SEQUENCING REQUISITION (TEST CODE: 1500)

INFORMATION AND CONSENT FOR TESTING (cont.)

- VUS related to phenotype with established autosomal recessive inheritance will have Sanger sequencing when there are two variant alleles when at least one parental sample has been received.
- VUS related to phenotype with established X-linked inheritance will have Sanger confirmation when at least one appropriate parental sample has been received.
- Medically actionable pathogenic variants and carrier status mutations for autosomal recessive conditions recommended for reproductive screening will have Sanger confirmation.
- As determined by the laboratory, additional confirmation beyond these categories may also be performed.

Once the focused report is received the expanded report can be ordered (no additional charge). The expanded report may contain information on diseases and genes that do not relate to your current condition, or may develop many years from now, or do not have any known link to disease, according to current knowledge. Information included in the expanded report is not Sanger confirmed (unless determined necessary by the laboratory). In discussion with your physician, the expanded report can be ordered for up to 6 months after the focused report is received, for no additional charge. A requisition for ordering the expanded report is available on our website. Please allow 4 weeks for the expanded report. Because medical information continues to advance, it is important to know that the interpretation of the variants is based on information available at the time of testing and may change in the future.

Report Exclusions

The focused and expanded reports will not report findings in genes causing adult onset dementia syndromes for which there is presently no prevention or cure.

Request for Biological Parental Samples

Biological parental samples are requested to facilitate interpretation of WES results. WES will NOT be performed on the parental samples. The parental samples will be tested by other targeted methods for changes in genes that are highly likely to be causative of disease (related to patient indication for testing) to confirm mode of inheritance, de novo status, etc. These studies will be performed at no additional charge. Additionally, carrier status for reproductive screening will also be reported. A separate parental report will not be issued. The laboratory will decide which changes will need parental studies based on the following criteria.

- Using Sanger sequencing parental samples will be tested to determine inheritance in the proband for genes related to patient phenotype.
- Parental samples will not be run for genes with autosomal recessive inheritance pattern that only have one VUS sequence change identified related to patient phenotype.
- We will not report parental data for medically actionable pathological variants identified in the proband (child). If such testing is desired it can likely be completed at a later date, for no additional charge, once consent is given to your provider. Once a test order is received it will take several weeks to complete the additional testing.
- We will report parental data for carrier status recommended for reproductive screening.
- Parental inheritance information will not be included for any of the genes reported in the Expanded report.
- For other biological relatives submitted, Sanger sequencing will be performed only for changes related to the patient phenotype, as described above (Items 1 and 2).

Potential Risks and Discomforts

- (1) It is possible that you could have a mutation in a gene included in the WES test, but the WES test was unable to detect the mutation. Therefore, it is possible that you may be affected with one of the conditions tested by WES, but that the test did not detect the condition.
- (2) The WES test does not analyze 100% of the genes in the human genome. There are some genes that cannot be included in the test due to technical reasons.
- (3) Results may be unclear or indicate the need for further testing on other family members, usually parents. It is possible, that additional information may come to light during these studies regarding family relationships. For example, data may suggest that family relationships are not as reported, such as non-paternity (the father of the individual is not the biological father).
- (4) If you sign the consent form, but you no longer wish to have your sample tested by WES, you can contact your doctor to cancel the test. If testing is complete, but you have not received your results yet, you can inform your doctor that you no longer wish to receive the results. However, if you withdraw consent for testing after 5 p.m. the next business from the day of sample receipt by the laboratory, you will be charged for the full cost of the test.
- (5) The cumulative results of WES testing on many samples may be published in the medical literature. These publications will not include any information that will identify you personally.
- (6) Due to the fact that many different genes and conditions are being analyzed, there is a risk that you will learn genetic information about yourself or your family that is not directly related to the reason for ordering the WES. This information might relate to diseases with symptoms that may develop in the future in yourself or other family members as well as conditions that have no current treatment. If you have concerns about learning about other diseases unrelated to your current medical problems, please tell your doctor so that the results will not include this information.

BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES WHOLE GENOME LABORATORY

PHONE: 800-411-GENE | FAX: 713-798-2787 | www.bcmgeneticlabs.org

SHIP TO: Medical Genetics Laboratories
Baylor College of Medicine
2450 Holcombe, Grand Blvd. -Receiving Dock
Houston, TX 77021-2024
Phone: 713-798-6555

WHOLE EXOME SEQUENCING REQUISITION (TEST CODE: 1500)

INFORMATION AND CONSENT FOR TESTING (cont.)

Please read the below statements carefully and check the appropriate box and initial. Please note that if neither box is checked the lab will default to the YES/ reporting option; default for medically actionable, if no choice is selected, is to receive ALL medically actionable findings in the focused report.

Initial 1. Carrier Status for Autosomal Recessive Conditions Recommended for Reproductive Carrier Screening

- ____ YES: please report carrier status. By checking this box, I choose to receive information regarding carrier status.
- ____ NO: please do NOT report carrier status. By checking this box, I choose to NOT receive information regarding carrier status.

2. Pharmacogenetic Variants

- ____ YES: please report genes involved in drug metabolism. By checking this box, I choose to receive information regarding drug metabolism. Currently, this is limited to the reporting of pharmacogenetic variants to VKORC1/CYP2C9 (altered warfarin metabolism) and CYP2C19 (altered Plavix metabolism).
- ____ NO: please do NOT report genes involved in drug metabolism. By checking this box, I choose to NOT receive information regarding drug metabolism.

3. Medically Actionable (3 choices)

- ____ YES/ALL: please ONLY report pathogenic variants in genes included in the ACMG policy statement AND pathogenic variants in genes that the MGL laboratory has determined are medically actionable (defined as having clear and immediate medical significance to your health or the health of family members).
- ____ YES/ACMG ONLY: please ONLY report pathogenic variants in genes included in the ACMG policy statement (defined as having clear and immediate medical significance to your health or the health of family members).
- ____ NO: please do NOT report pathogenic variants in genes included in the ACMG policy statement AND do NOT report pathogenic variants in genes that the MGL laboratory has determined are medically actionable. Pathogenic variants in genes in the ACMG policy statement will not be reported in either the focused or the expanded report. I also chose not to receive information regarding MGL determined medically actionable findings, but if the expanded report is requested this information WILL BE INCLUDED in that report, but will not be labeled as medically actionable.

4. Option to allow release of updated results

We may periodically review old cases when new information is learned regarding the significance of changes in a particular gene. If a possible diagnosis can be made with this information we would like to issue an updated report to the physician who ordered your WES test. The current schedule for this review is every six months, but is subject to change and does NOT include a complete review of all of your data.

- ____ YES: if new information is known regarding clinical significance of information that may not have previously been included in my WES report I would like for you to issue an updated report to my physician who ordered this WES testing.
- ____ NO: please do NOT issue an updated report if there is new information regarding the clinical significance of my WES data that may not have been previously reported.

For Samples Submitted From New York State

Specimen Retention: My sample shall be destroyed at the end of the testing process or not more than 60 days after completion of testing. However, I hereby authorize the lab to retain my sample(s) for a longer retention in accordance to the laboratory retention policy for internal laboratory quality assurance studies and possible research testing.

Initial

**BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES
WHOLE GENOME LABORATORY**

PHONE: 800-411-GENE | FAX: 713-798-2787 | www.bcmgeneticlabs.org

SHIP TO: Medical Genetics Laboratories
Baylor College of Medicine
2450 Holcombe, Grand Blvd. -Receiving Dock
Houston, TX 77021-2024
Phone: 713-798-6555

WHOLE EXOME SEQUENCING REQUISITION (TEST CODE: 1500)

INFORMATION AND CONSENT FOR TESTING (cont.)

Due to the complex nature of the WES testing it is recommended that families seek genetic counseling in conjunction with testing.

I hereby authorize the BCM Medical Genetics and Whole Genome Sequencing Laboratories to conduct genetic testing for myself (or my child) for the Whole Exome Sequencing test (WES) as recommended by my physician.

Signature: _____ Date: _____

Printed Name: _____

Patient Name: _____ Patient DOB (MM/DD/YY): _____

Relationship to Patient: _____

Physician's/Counselor's Signature: _____ Date: _____

Parental/Other Relative Testing Authorization

I hereby authorize the BCM Medical Genetics and Whole Genome Sequencing Laboratories to conduct genetic testing for myself for the purposes of clarifying results for the Whole Exome Sequencing test (WES) that is being performed on my child's blood sample as recommended by my child's physician. I understand that my sample will not be subjected to WES, but will be subjected to targeted testing methodologies (Sanger sequencing). A separate report of these data will not be issued.

Mother Signature: _____ Date: _____

Printed Name: _____ DOB (MM/DD/YY): _____

Father Signature: _____ Date: _____

Printed Name: _____ DOB (MM/DD/YY): _____

Other Relative's Signature (or Parent/Legal Guardian) for sample submitted: _____

Printed Name: _____ Date: _____

DOB (MM/DD/YY): _____ Relationship to Other Relative's Sample Submitted: _____

SEE NEXT PAGE FOR POTENTIAL RESEARCH OPPORTUNITY

**BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES
WHOLE GENOME LABORATORY**

PHONE: 800-411-GENE | FAX: 713-798-2787 | www.bcmgeneticlabs.org

SHIP TO: Medical Genetics Laboratories
Baylor College of Medicine
2450 Holcombe, Grand Blvd. -Receiving Dock
Houston, TX 77021-2024
Phone: 713-798-6555

WHOLE EXOME SEQUENCING REQUISITION (TEST CODE: 1500)

Additional Studies- RESEARCH

There may be research studies that you may be eligible for and may be of interest to you. Please read the following statements carefully and check the appropriate box. If the "YES"/contact option is chosen please complete the additional information requested. Please note that if neither box is checked the lab will default to the "NO"/ no contact option.

YES, the BCM Medical Genetics Laboratories may share my contact information with researchers who have a Baylor College of Medicine Institutional Review Board (IRB) approved research study for which I may be eligible for participation. There is no obligation to participate if contacted. No information, other than the contact information below, will be provided to the researcher.

Initial

Authorization and contact information MUST be completed, or we will not be able to reach you regarding these opportunities.

Authorization:

Signature: _____ Date: _____

Printed Name: _____

Patient Name: _____ DOB (MM/DD/YY): _____ Relationship to Patient: _____

Contact Information:

Phone #: _____ Alternative Phone #: _____

Address: _____
City State Zip Code

E-mail: _____

Preferred method of contact: Email Mail Phone

NO, I DO NOT wish to be contacted regarding participation in research studies.

Initial

YES, The BCM Medical Genetics Laboratories may contact my/my child's doctor who ordered the WES test to discuss research studies that I/my child may be eligible for. There is no obligation to participate if contacted. If choosing YES, please make sure that the "Authorization" section above is completed.

Initial

PHYSICIAN WHO ORDERED WES - CONTACT INFORMATION:

Last Name: _____ First Name: _____

Phone #: _____ FAX #: _____

Address: _____
City State Zip Code

NO, I DO NOT want my/my child's doctor contacted regarding research studies

Initial

طلب فحص تسلسل الإكسومات بالكامل (كود الفحص: 1500)

المعلومات والموافقة على الفحص (متاح أيضا في لغات أخرى، يُرجى الرجوع إلى صفحة الطلب على الموقع)

لقد نصحك طبيبك (أو نصح طفلك) بالخضوع لفحص وراثي يُسمى فحص تسلسل الإكسومات بالكامل (يُختصر بـ WES). الغرض من هذه الوثيقة هو تزويدك بمعلومات عن الفحص. يُفصد من هذه المعلومات أن يتم استخدامها كملحق لمناقشتك مع أخصائي رعاية صحية. إذا وافقت على الخضوع لفحص WES، فسوف يُطلب منك توقيع الصفحة الأخيرة من هذه الوثيقة لتشير إلى أنك تفهم المعلومات المُقدّمة وترغب في الخضوع للفحص. سوف تحصل على نسخة من هذه الوثيقة لسجلاتك.

وصف فحص تسلسل الإكسومات بالكامل

فحص تسلسل الإكسومات بالكامل هو فحص مُعدّد للغاية تم تطويره حديثاً لتحديد التغيرات في الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين (DNA) للفرد المُسببة أو المتعلقة بمشكلاتهم الطبية. يشير الإكسوم إلى الجزء من الجينوم البشري الذي يحتوي على تسلسلات مهمة وظيفياً من الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين تُوجّه الجسم لإنتاج بروتينات ضرورية للجسم ليعمل بالشكل الصحيح. يُشار إلى هذه المناطق من الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين بالإكسومات. من المعروف أن معظم الأخطاء التي تحدث في تسلسلات الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين والتي تؤدي بدورها بعد ذلك إلى اضطرابات وراثية توجد في الإكسومات. على النقيض من فحوصات التسلسل الحالية التي تحلل جينا واحداً أو مجموعة صغيرة من الجينات المتصلة في وقت واحد، سوف يُحلّل فحص تسلسل الإكسومات بالكامل المناطق المهمة في عشرات الآلاف من الجينات في نفس الوقت. وبالتالي، يُعتقد أن تسلسل الإكسوم هو وسيلة فعّالة لتحليل الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين الخاص بمرضى لاكتشاف السبب الوراثي للأمراض أو الإعاقات. ومع ذلك، من الممكن حتى لو أن فحص تسلسل الإكسومات بالكامل يُحدّد السبب الوراثي الكامن وراء الاضطراب في عائلتك، قد لا تساعد هذه المعلومات في التنبؤ بالتشخيص أو تغيير المعالجة الطبية أو علاج المرض.

دواعي إجراء الفحص

يتم اتخاذ قرار الخضوع لفحص تسلسل الإكسومات بالكامل من قبلك ومن قبل طبيبك المعالج. بشكل عام، يتم استخدام الفحص عندما يشير تاريخك الطبي ونتائج الفحص البدني بقوة إلى أن هناك سبباً وراثياً للمشكلات الطبية الخاصة بك. يتطلب الفحص 5-10 سم مكعب (حوالي 1-2 ملعقة صغيرة) من الدم الكامل. يجب أن تتوقع أن تنتج فحص تسلسل الإكسومات بالكامل سوف تُرسل إلى طبيبك المعالج في غضون 15 أسبوعاً.

إعداد تقارير الفحص

عند مقارنة تسلسل الإكسوم الخاص بك بالتسلسل المرجعي العادي، من المتوقع أن يتم العثور على العديد من المتغيرات أو الفروق. واستناداً إلى المعلومات المتاحة في المنشورات الطبية أو في قواعد البيانات العلمية، سوف نقرّر ما إذا كان من المتوقع أن أيا من هذه المتغيرات مسببة أو متعلقة بحالتك الطبية. سيتم إبلاغ طبيبك المعالج بنتائج فحص تسلسل الإكسومات بالكامل في جزءين. وسوف يتلقى طبيبك نسخة من التقرير المُركّز حول العينة الخاصة بك.

سوف يحتوي التقرير المُركّز على نتائج قد تشرح سبب المشكلات الطبية الحالية الخاصة بك. بالإضافة إلى أنه قد يحتوي أيضاً على معلومات في التصنيفات التالية:

القابلية للتدخل طبياً

قد يحتوي التقرير المُركّز أيضاً على معلومات عن الجينات والأمراض التي تعتبر قابلة للتدخل طبياً لأن لها أهمية طبية واضحة وفورية لصحتك أو صحة أفراد العائلة سواء كانت متعلقة بأعراضك الحالية أم لا، لقد نشرت الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية ACMG المبادئ التوجيهية لأعداد التقارير لهذه الأنواع من الاستنتاجات القابلة للتدخل الطبي أو العرضية (PMID: 23788249). تشمل هذه المبادئ قائمة من الجينات - التي قد يتم تحديثها دورياً - وتعتبر هذه الجينات قابلة للتدخل طبياً ولذلك ينبغي أن تُجري المختبرات الأبحاث على الطفرات المسببة للأمراض في هذه الجينات والإبلاغ عنها. وفقاً لآخر التحديثات في بيان السياسة هذا (ACMG.net)، هناك خيار يتيح لك عدم تلقي معلومات عن الطفرات المسببة للأمراض إذا تم تحديدها في الجينات المدرجة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية (ACMG). ولن يتم الإبلاغ عنها سواء في التقرير الموسع أو المركز. بالإضافة إلى ذلك، قد يحدد MGL - بتوجيه من المدير الطبي وغيره من أعضاء هيئة التدريس - جينات إضافية تلي نفس المعايير والتي يتعين اعتبارها قابلة للتدخل طبياً، ولذلك يجوز الإبلاغ عنها بنفس الطريقة المتبعة مع الجينات المدرجة في قائمة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية (ACMG). ومع ذلك، إذا كنت لا ترغب في تلقي النتائج الإضافية للجينات القابلة للتدخل طبياً، يمكنك اختيار عدم تلقي هذه المعلومات في التقرير المركز. ومع ذلك، في حال طلب التقرير الموسع سيتم تضمين هذه المعلومات، ولكن لن يتم وصفها بأنها قابلة للتدخل طبياً. راجع الأسئلة الشائعة (FAQ) على موقعنا الإلكتروني للحصول على قائمة من الأمثلة.

حالة الشخص الناقل والمعلومات الدوائية الجينية

حالة الناقل للحالات المتنحية سوف تشمل الاضطرابات الموصى بها للفحص الإنجابي من قبل جمعيات مهنية مثل الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية أو الكلية الأمريكية للأمراض النساء والتوليد (مثل التليف الكيسي ومرض تاي ساكس، انظر الأسئلة المتكررة على موقعنا الإلكتروني للحصول على قائمة كاملة). كما سيتم أيضاً الإبلاغ عن المتغيرات في الجينات المشاركة في أيض الدواء. حالياً، هذا مقتصر على الإبلاغ عن المتغيرات الدوائية الجينية لـ VKORC1/CYP2C9 (أيض دواء الوارفارين المُتغير) و CYP2C19 (أيض دواء البلافكس المُتغير).

انظر أدناه لمعرفة الخيارات فيما يتعلق باستلام تصنيفات مُعيّنة من النتائج في التقرير المُركّز. بالإضافة إلى التقرير المُركّز، سوف يكون هناك تقريراً موسعاً متاحاً إذا قررت أنت وطبيبك المعالج طلب ذلك.

سوف تكون لعينة المريض نتائج مُعيّنة يتم تأكيدها بواسطة منهجية ثانية (تسمى بتسلسل سانجر) استناداً إلى المبادئ التوجيهية التالية.

• سوف تحصل الطفرات التي تُثبت أو يحتمل أنها مسببة للأمراض والمتعلقة بالنمط الظاهري للمريض على تأكيد سانجر.

• سوف تحصل المتغيرات ذات الأهمية الإكلينيكية غير الواضحة (VUS) بالوراثة السائدة المعروفة على تأكيد سانجر عندما يتم الحصول على عينة أبوية واحدة على الأقل.

• سوف تحصل المتغيرات ذات الأهمية الإكلينيكية غير الواضحة المتعلقة بالوراثة المتنحية المعروفة مُقرّر على تأكيد تسلسل سانجر عندما يكون هناك نوعان من الأليلات المُتغيرة عندما يتم استلام عينة أبوية واحدة على الأقل.

المعلومات والموافقة على الفحص

- سوف تحصل المتغيرات ذات الأهمية الإكلينيكية غير الواضحة المتعلقة بالوراثة المرتبطة بالجنس المعروفة على تأكيد سانجر عندما يتم الحصول على عينة أبوية واحدة على الأقل.
- سوف تحصل الطفرات المسببة للأمراض والقابلة للتدخل طبيا وكذلك طفرات حالة الشخص الناقل - للحالات التي تعاني من اضطرابات صبغية جسمية متنحية والموصى بها للفحص الإنجابي - على تأكيد سانجر
- حسبما يحدده المختبر، قد يتم أيضاً إجراء تأكيد إضافي بجانب هذه التصنيفات.

بمجرد استلام التقرير المُركَّز يمكن طلب التقرير المُوسَّع (لا توجد رسوم إضافية). قد يتضمن التقرير المُوسَّع معلومات عن أمراض وجينات لا تتعلق بحالتك الحالية أو تلك التي قد تتطور بعد سنوات عديدة من الآن، أو ليس لها أي صلة معروفة بالمرض، وفقاً للمعرفة الحالية. المعلومات الواردة في التقرير المُوسَّع لا يتم تأكيدها بواسطة سانجر (إلا إذا حدد المختبر أنها ضرورية). بالمناقشة مع طبيبك المعالج، يمكن طلب التقرير المُوسَّع خلال 6 أشهر بعد استلام التقرير المُركَّز، بدون أي رسوم إضافية. نموذج طلب التقرير المُوسَّع متاح على موقعنا. يُرجى أن تسمح بـ 4 أسابيع للتقرير المُوسَّع. لأن المعلومات الطبية تتقدم، فمن المهم أن تعرف أن تفسير المتغيرات يستند إلى المعلومات المتاحة وقت الفحص وقد تتغير في المستقبل.

استثناءات التقرير

لن تبلغ التقارير المُركَّزة والمُوسَّعة عن النتائج الواردة في الجينات المُسبِّبة لمتلازمات الخرف في البالغين والتي لا يوجد في الوقت الحاضر أي وقاية أو علاج لها. لن يتم الإبلاغ عن المتغيرات المتخالفة غير المصنفة المرتبطة باضطرابات متنحية ما لم يتم الكشف أيضاً عن طفرة ضارة أو بديل ثان غير مصنف في نفس الجين.

طلب عينات الأبوين البيولوجيين

تُطلب عينات الأبوين البيولوجيين لتسهيل تفسير نتائج فحص تسلسل الإكسوم الكامل (WES). ولن يتم إجراء فحص تسلسل الإكسوم الكامل (WES) على عينات الأبوين البيولوجيين. سيتم فحص عينات الأبوين البيولوجيين بأساليب أخرى مستهدفة ليبحث الطفرات في الجينات والتي من المرجح أن تكون مسببة لمرض (متعلق بدواعي فحص المريض) للتأكد من نمط الوراثة، حالة طفرة جديدة، إلخ. وسيتم إجراء هذه الدراسات بدون أي رسوم إضافية. بالإضافة إلى ذلك، سيتم أيضاً الإبلاغ عن حالة الشخص الناقل فيما يتعلق بالفحص الإنجابي. ولن يُصدر تقرير منفصل للأبوين. سيقرر المختبر أي التغييرات التي تحتاج دراسات للأبوين وفقاً للمعايير التالية.

- سيتم فحص عينات الأبوين باستخدام تسلسل سانجر لتحديد الوراثة في المستلقت للجنات المتعلقة بالنمط الظاهري للمريض.
- لن تخضع عينات الأبوين لفحص الجينات التي لها نمط وراثي به اضطرابات صبغية جسمية متنحية والتي يحدد فيها تغيير واحد فقط في تسلسل VUS ومتعلق بالنمط الظاهري للمريض.
- لن نقوم بالإبلاغ عن بيانات الأبوين للطفرات المسببة للأمراض والقابلة للتدخل طبياً التي يتم تحديدها في المستلقت (الطفل). وإذا كان هذا الفحص مطلوباً، يمكن إجراؤه في وقت لاحق - بدون أي رسوم إضافية - بمجرد إعطاء الموافقة إلى مقدم الخدمة إليك. وبمجرد استلام أمر الفحص، سوف يستغرق الأمر عدة أسابيع لاستكمال الفحص الإضافي.
- لن يتم تضمين معلومات الوراثة الأبوية لأي من الجينات الواردة في التقرير المُوسَّع.
- سنقوم بالإبلاغ عن بيانات الأبوين لحالة الشخص الناقل الموصى بها للفحص الإنجابي.
- بالنسبة لأقارب البيولوجيين الآخرين المُقَدَّمين، سيتم إجراء تسلسل سانجر فقط للتغيرات المتعلقة بالنمط الظاهري للمريض، كما هو موصوف أعلاه (البندان 1 و 2).

المخاطر والمضايقات المحتملة

- (1) من الممكن أن يكون لديك طفرة في جين وارد في فحص تسلسل الإكسومات بالكامل، لكن فحص تسلسل الإكسومات بالكامل لم يكن قادراً على الكشف عن الطفرة. وبالتالي، من الممكن أنك قد تكون متأثراً بوحدة من الحالات التي تم فحصها عن طريق فحص تسلسل الإكسومات بالكامل، ولكن هذا الفحص لم يكشف الحالة.
- (2) لا يحلل فحص تسلسل الإكسومات بالكامل 100% من الجينات في الجينوم البشري. فهناك بعض الجينات التي لا يمكن تضمينها في الفحص لأسباب تقنية.

- (3) قد تكون النتائج غير واضحة أو تشير إلى الحاجة إلى مزيد من الفحوصات على أفراد آخرين من العائلة، عادةً الوالدين. ومن المحتمل أنه قد تظهر معلومات إضافية إلى النور أثناء هذه الدراسات بخصوص العلاقات الأسرية. على سبيل المثال، قد تشير البيانات إلى أن العلاقات الأسرية ليست كما ذكر، مثل عدم الأبوة (والد الشخص ليس هو والده البيولوجي).
- (4) إذا وقعت على نموذج الموافقة، ولكن لم تعد ترغب في فحص عينتك بواسطة فحص تسلسل الإكسومات بالكامل، فيمكنك الاتصال بطبيبك لإلغاء الفحص. وإذا اكتمل الفحص، لكن لم تتلق نتائجك بعد، يمكنك إبلاغ طبيبك أنك لم تعد ترغب في الحصول على النتائج. ومع ذلك، إذا سحبت موافقتك على الفحص بعد 5 مساءً في يوم العمل التالي ليوم استلام المختبر العينة، سوف تتحمل التكلفة الكاملة للفحص.

- (5) يجوز نشر النتائج التراكمية لفحص تسلسل الإكسومات بالكامل على العديد من العينات في المنشورات الطبية. ولن تتضمن هذه المنشورات أي معلومات من شأنها تحديد هويتك.
- (6) بسبب حقيقة تحليل العديد من الجينات والحالات المختلفة، هناك خطر بأنك سوف تتعرف على معلومات وراثية عن نفسك أو عن عائلتك لا تتعلق مباشرة بالسبب الذي تم طلب فحص تسلسل الإكسومات بالكامل من أجله. قد تتعلق هذه المعلومات بأمراض لها أعراض قد تتطور في المستقبل لديك أو لدى أعضاء آخرين من العائلة بالإضافة إلى حالات ليس لها علاج حالياً. إذا كانت لديك مخاوف بشأن معرفة أمراض أخرى غير مرتبطة بالمشاكل الطبية الحالية الخاصة بك، يُرجى إخبار طبيبك وبالتالي لن تشمل النتائج هذه المعلومات.

المعلومات والموافقة على الفحص

يُرجى قراءة التصريحات الموضحة أدناه بعناية ثم ضع علامة في الخانة المناسبة وقم بالتوقيع بالأحرف الأولى. يُرجى ملاحظة أنه في حال عدم وضع علامة في أي من الخانتين، سينتقل المختبر افتراضياً إلى خيار الإبلاغ / نعم: وهو الخيار الافتراضي للنتائج القابلة للتدخل طبياً - في حال عدم تحديد أي خيار - وسوف تتلقى جميع النتائج القابلة للتدخل طبياً في التقرير المركز.

التوقيع بالأحرف الأولى

(1) حالة الشخص الناقل للحالات المتحيزة الموصى بها لفحص الشخص الناقل الإنجابي

نعم، يُرجى الإبلاغ عن حالة الشخص الناقل. بوضع علامة في هذه الخانة، فأنا أختار أن أتلقى معلومات بخصوص حالة الشخص الناقل.

لا، يُرجى عدم الإبلاغ عن حالة الشخص الناقل. بوضع علامة في هذه الخانة، فأنا أختار ألا أتلقى معلومات بخصوص حالة الشخص الناقل.

(2) المتغيرات الدوائية الجينية

نعم، يُرجى الإبلاغ عن الجينات المسؤولة عن أيض الدواء. بوضع علامة في هذه الخانة، فأنا أختار أن أتلقى معلومات بخصوص أيض الدواء. حالياً، هذا يقتصر على الإبلاغ عن متغيرات دوائية جينية لـ VKORC1/CYP2C9 (أيض دواء الوارفارين المُتغير) و CYP2C19 (أيض دواء البلافكس المُتغير).

لا، يُرجى عدم الإبلاغ عن الجينات المسؤولة عن أيض الدواء. بوضع علامة في هذه الخانة، فأنا أختار عدم تلقي معلومات بخصوص أيض الدواء.

(3) القابلية للتدخل طبياً (3 خيارات)

نعم / الكل: يُرجى الإبلاغ فقط عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية (ACMG) بالإضافة إلى الطفرات المسببة للأمراض في الجينات التي قد حددها مختبر MGL بأنها قابلة للتدخل طبياً (تُعرف بأنها ذات أهمية طبية واضحة وفورية على صحتك أو صحة أفراد الأسرة).

نعم / فقط الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية (ACMG): يُرجى الإبلاغ فقط عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية (ACMG) (تُعرف بأنها ذات أهمية طبية واضحة وفورية على صحتك أو صحة أفراد الأسرة).

لا: يُرجى عدم الإبلاغ عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية (ACMG)، وعدم الإبلاغ عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات التي قد حددها مختبر MGL بأنها قابلة للتدخل الطبي. لن يتم الإبلاغ عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية (ACMG) سواء في التقرير المركز أو التقرير الموسع. كما اخترت أيضاً عدم تلقي معلومات بخصوص النتائج القابلة للتدخل طبياً والتي حددها مختبر MGL، ومع ذلك، في حال طلب التقرير الموسع سيتم تضمين هذه المعلومات، ولكن لن يتم وصفها بأنها قابلة للتدخل الطبي.

(4) خيار السماح بالإفصاح عن النتائج الجديدة

قد نراجع دورياً الحالات القديمة عندما يتم اكتشاف معلومات جديدة فيما يتعلق بأهمية التغييرات في جين معين. إذا يمكن إجراء التشخيص بهذه المعلومات، سنقوم بإصدار تقرير محدث إلى الطبيب الذي طلب فحص تسلسل الجينوم الكامل (WES) لك. الجدول الزمني الحالي لهذه المراجعة هو كل ستة أشهر، ولكنه عرضة للتغيير ولا يتضمن مراجعة كاملة لجميع البيانات الخاصة بك.

نعم: في حال اكتشاف معلومات جديدة ذات أهمية إكلينيكية وربما لم يسبق تضمينها في تقرير الخاص بتسلسل الجينوم الكامل (WES)، أود أن تصدر تقريراً محدثاً إلى طبيبي الذي طلب فحص تسلسل الجينوم الكامل (WES).

لا: يُرجى عدم إصدار أي تقارير محدثة في حال اكتشاف معلومات جديدة ذات أهمية إكلينيكية وربما لم يسبق تضمينها في تقرير الخاص بتسلسل الجينوم الكامل (WES).

للعينات المُقدّمة من ولاية نيويورك

الإحتفاظ بالعينة: يجب أن يتم تدمير عيني في نهاية عملية الفحص أو فيما لا يتجاوز 60 يوماً بعد استكمال الفحص. ومع ذلك، بموجب هذا أفوض المختبر بالاحتفاظ بعيني (عيني) فترة أطول وفقاً لسياسة الاحتفاظ بالمختبر لدراسات ضمان جودة المختبر الداخلية وفحوصات البحوث المحتملة.

التوقيع بالأحرف الأولى

المعلومات والموافقة على الفحص

بسبب الطبيعة المعقدة لفحص تسلسل الإكسونات بالكامل من المُستحسن أن تطلب العائلات الاستشارة الجينية بالتزامن مع الفحص.

بموجب هذا أفوض BCM Medical Genetics ومعامل Whole Genome Sequencing Laboratories لإجراء فحص جيني لي (أو لطفلي) لفحص تسلسل الإكسونات بالكامل كما هو موصى به من قِبل طبيبي المعالج.

التوقيع: _____ التاريخ: _____

الاسم بخط واضح: _____

اسم المريض: _____ تاريخ ميلاد المريض (شهر/يوم/سنة) _____

العلاقة بالمريض: _____

توقيع الطبيب/الاستشاري: _____ التاريخ: _____

تصريح من الوالد/قريب آخر لإجراء فحص

بموجب هذا أنا أفوض BCM Medical Genetics ومعامل Whole Genome Sequencing Laboratories لإجراء فحص جيني لي لغرض توضيح نتائج تسلسل الإكسونات بالكامل الذي يجري على عينة الدم الخاصة بطفلي كما هو موصى به من قِبل الطبيب المعالج لطفلي. وأنا أفهم أن عينتي لن تتعرض لفحص تسلسل الإكسونات المعالج، لكن سوف تتعرض لمنهجيات فحص مستهدفة (تسلسل سانجر). لن يتم إصدار تقرير منفصل لهذه البيانات.

توقيع الأم: _____ التاريخ: _____

الاسم بخط واضح: _____ تاريخ الميلاد (شهر/يوم/سنة) _____

توقيع الأب: _____ التاريخ: _____

الاسم بخط واضح: _____ تاريخ الميلاد (شهر/يوم/سنة) _____

توقيع قريب آخر (أو ولي الأمر / الوصي القانوني) للعينة المقدمة: _____

الاسم بخط واضح: _____ التاريخ: _____

تاريخ الميلاد (يوم/شهر/سنة) _____ صلة القرابة بال قريب الآخر الذي قدم العينة: _____

انظر الصفحة التالية لإمكانية البحوث المحتملة

الدراسات الإضافية - البحوث

قد تكون هناك دراسات بحثية وقد تكون مؤهلاً لها وقد تحظى باهتمامك. بعد الانتهاء من نتائجك والإبلاغ عنها قد تكون هناك دراسات بحثية قد تكون مؤهلاً لها وقد تكون ذات أهمية بالنسبة لك. يُرجى قراءة العبارات التالية بعناية ووضع علامة في الخانة المناسبة. إذا تم اختيار خيار "نعم"/الاتصال فيرجى استكمال المعلومات الإضافية المطلوبة. يُرجى ملاحظة أنه إذا لم يتم وضع علامة في أي خانة سوف ينتقل المختبر افتراضياً إلى خيار "لا"/عدم الاتصال.

نعم، يمكن لمختبرات الوراثة الطبية في كلية بايلور للطب (BCM) مشاركة معلومات الاتصال الخاصة بي مع الباحثين الذين لديهم دراسة بحثية معتمدة من مجلس المراجعة المؤسسية (IRB) في كلية بايلور للطب والتي قد أكون مؤهلاً للمشاركة فيها. ولا يوجد أي التزام بالمشاركة في حال تم الاتصال بي. ولن يتم توفير أية معلومات - بخلاف معلومات الاتصال الموضحة أدناه - للباحث.

يجب استكمال التفويض ومعلومات الاتصال، وإلا لن نكون قادرين على الوصول إليك بخصوص هذه الفرص.

التصريح:

التوقيع: _____

التاريخ: _____

الاسم بخط واضح: _____

اسم المريض: _____ تاريخ الميلاد (شهر/يوم/سنة) _____ العلاقة بالمريض: _____

معلومات الاتصال:

رقم الهاتف: _____

رقم الهاتف البديل: _____

العنوان: _____ المدينة _____ الولاية _____ الرمز البريدي _____

الطريقة المُفضَّلة للاتصال: _____

الطريقة المُفضَّلة للاتصال: البريد الإلكتروني البريد الهاتف

لا، أنا لا أرغب في الاتصال بي بخصوص المشاركة في دراسات بحثية.

التوقيع بالأحرف الأولى _____

نعم، يمكن لمختبرات الوراثة الطبية في كلية بايلور للطب (BCM) الاتصال بي / طبيب طفلي الذي طلب فحص تسلسل الجينوم الكامل (WES) لمناقشة الدراسات البحثية التي قد أكون أنا / يكون طفلي مؤهلاً لها. ولا يوجد أي التزام بالمشاركة في حال تم الاتصال بي. في حال اختيار نعم، يرجى التأكد من استكمال قسم "التفويض" أعلاه.

التوقيع بالأحرف الأولى _____

الطبيب الذي طلب فحص تسلسل الجينوم الكامل (WES) - بيانات الاتصال

الاسم الأخير: _____ الاسم الأول: _____

رقم الهاتف: _____ رقم الفاكس: _____

العنوان: _____ المدينة _____ الولاية _____ الرمز البريدي _____

لا، أنا لا أرغب في الاتصال بي / بطبيب طفلي بخصوص المشاركة في دراسات بحثية.

التوقيع بالأحرف الأولى _____

BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES WHOLE GENOME LABORATORY

PHONE: 800-411-GENE | FAX: 713-798-2787 | www.bcmgeneticlabs.org

SHIP TO: Medical Genetics Laboratories
Baylor College of Medicine
2450 Holcombe, Grand Blvd. -Receiving Dock
Houston, TX 77021-2024
Phone: 713-798-6555

WHOLE EXOME SEQUENCING REQUISITION (TEST CODE: 1500)

BILLING INFORMATION

IMPORTANT NOTICE: ONE OF THE THREE FOLLOWING BILLING OPTIONS MUST BE INDICATED BELOW.
PLEASE FORWARD ALL BILLING QUESTIONS TO: MEDGENBILLING@BCM.EDU

PATIENT INFORMATION

PATIENT NAME (LAST, FIRST, MI): _____ PATIENT DATE OF BIRTH (MM/DD/YY): _____
ADDRESS: _____ CITY, STATE, ZIP: _____
PHONE: _____ EMAIL: _____

PAYMENT OPTION 1 - INSTITUTION

BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES CAN ONLY RUN THIS TEST IF THE INSTITUTION ACCEPTS FINANCIAL RESPONSIBILITY FOR THE FULL PRICE OF THE TEST. PLEASE SIGN AND DATE BELOW THAT YOU ARE AN AGENT OF THE ORDERING INSTITUTION AND CAN ORDER GENETIC TESTING ON ITS BEHALF. TESTING WILL NOT BEGIN WITHOUT THIS SIGNATURE.

PRINTED NAME: _____ SIGNATURE: _____ DATE (MM/YY): _____

INSTITUTION NAME: _____ INSTITUTION CODE: _____
CONTACT NAME: _____ EMAIL (REQUIRED): _____
BILLING ADDRESS: _____ CITY, STATE, ZIP: _____
PHONE: _____ FAX: _____

PAYMENT OPTION 2 - SELF-PAY (PAYMENT MUST ACCOMPANY SAMPLE)

CREDIT CARD (PLEASE SELECT ONE): AMEX DISCOVER MC VISA

VALID CARD #: _____ EXPIRATION DATE (MM/YY): _____ CVC CODE: _____

CARDHOLDER PRINTED NAME: _____ CARDHOLDER SIGNATURE: _____

CHECK/MONEY ORDER

PAYMENT OPTION 3 - INSURANCE

PROVIDE A LEGIBLE PHOTOCOPY OF THE FRONT & BACK OF THE INSURANCE CARD OR HMO/MEDICAID HMO AUTHORIZATION/REFERRAL.

INSURED MEMBER'S INFORMATION

MEMBER NAME (Last, First, MI): _____ MEMBER DATE OF BIRTH (MM/DD/YY): _____ GENDER: FEMALE MALE

MEMBER POLICY #: _____ MEMBER SS #: _____ MEMBER GROUP #: _____

INSURANCE CO. NAME: _____ PHONE: _____

INSURANCE CO. ADDRESS: _____ CITY, STATE, ZIP: _____

ORDERING PROVIDER: _____

ICD9 Diagnosis Code(s) - must be provided or insurance cannot be filed: _____

INSURANCE FINANCIAL POLICY: I UNDERSTAND THAT INSURANCE IS FILED TO BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES' CONTRACTED CARRIERS AS A CLIENT SERVICE COURTESY. I AM AWARE THAT I AM RESPONSIBLE FOR NON-COVERED SERVICES, DEDUCTIBLES, CO-INSURANCE, CONTRACT EXCLUSIONS, NON-AUTHORIZED SERVICES AND REMAINING BALANCES AFTER INSURANCE REIMBURSEMENT. I AUTHORIZE BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES TO FURNISH ANY MEDICAL INFORMATION REQUESTED ON MYSELF, OR MY COVERED DEPENDENTS. IN CONSIDERATION OF SERVICES RENDERED, I TRANSFER AND ASSIGN ANY BENEFITS OF INSURANCE TO BCM-MEDICAL GENETICS LABORATORIES.

I have read and agree to all sections of the insurance financial policy above - TESTING WILL NOT BEGIN WITHOUT THIS SIGNATURE

PRINTED NAME: _____ SIGNATURE: _____ DATE (MM/YY): _____