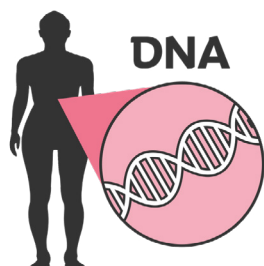


Sekwencjonowanie całogenomowe w diagnostyce zaburzeń rzadkich



Niniejsza ulotka przeznaczona jest dla pacjentów, którym zaproponowano wykonanie **sekwencjonowania całogenomowego** w diagnostyce zaburzeń rzadkich lub dziedzicznych.



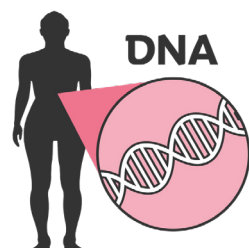
Sekwencjonowanie całogenomowe polega na zebraniu przez lekarza specjalistę wszystkich informacji decydujących o budowie i funkcjonowaniu organizmu.

NHS oferuje sekwencjonowanie całogenomowe w diagnostyce schorzeń, w których może ono przyczynić się do poprawy opieki nad pacjentem.



Zanim pacjent podejmie decyzję o badaniu, pracownicy służby zdrowia udzieli mu dodatkowych informacji oraz odpowie na wszelkie pytania.

Czym jest genom?



Genom to podstawowe informacje dotyczące budowy i prawidłowego funkcjonowania naszego organizmu.

Nośnikiem tych zapisanych w formie chemicznej informacji jest **DNA**.

Genom składa się z fragmentów DNA nazywamy **genami**.



Wiele rzadkich chorób jest wywoływanych przez zmiany genetyczne i może być dziedzicznych.



Jakie informacje można uzyskać dzięki sekwencjonowaniu całogenomowemu?

W przeciwieństwie do innych badań genetycznych, które służą sprawdzeniu tylko niektórych genów, sekwencjonowanie całogenomowe ma na celu zbadanie wszystkich genów.

Chociaż sekwencjonowanie całogenomowe polega na sprawdzeniu całego genomu, ze szczególnym uwzględnieniem zmian genetycznych związanych z określoną chorobą, nie służy do ustalenia podłoża genetycznego innych chorób.

Sekwencjonowanie całogenomowe może ułatwić:

- diagnostykę choroby,
- ustalenie najlepszej metody leczenia,
- uzyskanie informacji dotyczących podwyższonego ryzyka zachorowania,
- ustalenie, czy członkowie rodziny pacjenta są narażeni na podwyższone ryzyko zachorowania lub czy choroba może zostać przekazana ich dzieciom.

Jeżeli tak, inni członkowie rodziny również mogą mieć prawo do badania. Możliwość taką należy omówić w pracownikiem służby zdrowia.

Na czym polega sekwencjonowanie całogenomowe?

Pracownik służby zdrowia wyjaśni szczegółowo na czym polega badanie.

Większość pacjentów dotyczy poniższe etapy:

Skierowanie

Pacjent zostanie skierowany do innego pracownika służby zdrowia, który przeprowadzi z nim wywiad zdrowotny.



Konsultacja



Pacjent odbędzie wizytę u lekarza specjalisty.

Jeżeli zaleci on wykonanie sekwencjonowania całogenomowego, pacjent otrzyma informacje dotyczące badania.



Pobieranie próbek

Jeżeli pacjent zdecyduje się na badanie, zostanie od niego pobrana próbka krwi, która zostanie wysłana do laboratorium.

Wyniki



Pacjent zostanie poinformowany o wynikach badania.

Będzie miał także możliwość ich omówienia z pracownikiem służby zdrowia.

Możliwa jest również wizyta u specjalisty w celu dalszego przedyskutowania wyników i uzyskania wsparcia.



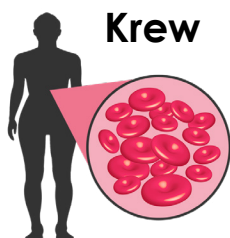
Często warto również porównać profil genetyczny pacjenta z profilami genetycznymi członków jego rodziny. W ten sposób łatwiej jest odróżnić zaburzenia genów od nieszkodliwych mutacji.

Pracownik służby zdrowia wyjaśni, którzy członkowie rodziny powinni także zostać przebadani.



Pacjentom, którzy **nie** zdecydują się na sekwencjonowanie całogenomowe, nadal będzie zapewniana możliwie najlepsza opieka zdrowotna.

NHS Genomic Medicine Service, Whole Genome Sequencing for Rare Diseases, lipiec 2020 r., wersja 2.0 do wykorzystania w związku z uruchomieniem programu sekwencjonowania całogenomowego. Niniejszy dokument podlega kontroli wersji i jest regularnie aktualizowany. Aby potwierdzić, że wykorzystywana jest aktualna wersja niniejszego dokumentu, należy skontaktować się z lokalnym ośrodkiem laboratoriów genomowych (Genomic Laboratory Hub).



Otrzymanie wyników

Próbka zostanie pobrana i sprawdzona. Wyniki zostaną przesłane do placówki służby zdrowia.

Zatrudniony w niej pracownik poinformuje pacjenta, czy sekwencjonowanie całogenomowe:



- Umożliwiło ustalenie zmian stanowiących wyjaśnienie jego choroby. Może to wpływać na sposób leczenia i stanowić informację dla członków rodziny o ryzyku wystąpienia u nich podobnych problemów.

- Umożliwiło ustalenie zmian, które ewentualnie stanowią wyjaśnienie jego choroby, ale konieczne są dalsze badania.



Może to oznaczać konieczność przeprowadzenia badania innych członków rodziny lub porównanie zmian zaobserwowanych u pacjenta ze zmianami innych pacjentów.



- Umożliwiło ustalenie zmian genetycznych o pochodzeniu niejasnym dla specjalistów.
- Nie umożliwiło ustalenia podłoża choroby.
- Umożliwiło zidentyfikowanie mutacji w obrębie genomu niezwiązanych z chorobą, które jednak mogą mieć wpływ na zdrowie pacjenta lub członków jego rodziny.

Dane genetyczne



Wszystkie dane są przechowywane w sposób bezpieczny, poufny i są wykorzystywane zgodnie z przepisami obowiązującymi w Wielkiej Brytanii i zasadami stosowanymi przez NHS.

Dodatkowe informacje można znaleźć pod adresem:

<https://www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice/>



Dane i wyniki badań są przechowywane w bezpiecznej bazie danych Genomic Medicine Service NHS będącej jednostką NHS nadzorującą sekwencjonowanie całogenomowe.

Korzystają z nich tylko upoważnieni pracownicy.



Wykorzystanie danych do celów ubezpieczeniowych

Bez zgody pacjenta dane nie będą udostępniane firmom ubezpieczeniowym. Firmy ubezpieczeniowe mogą żądać podania informacji medycznych dotyczących osoby ubezpieczonej i członków jej rodziny.



Wykorzystanie danych do celów badawczych

Dane dotyczące stanu zdrowia przekazane przez miliony innych pacjentów NHS przyczyniają się do opracowania leków i obecnych metod leczenia pacjentów.

Wszyscy pacjenci mają możliwość przekazania swoich danych do Biblioteki, aby mogli z nich korzystać upoważnieni badacze.



Jeżeli pacjent zdecyduje się na to, jego dane pomogą badaczom w opracowaniu nowych metod leczenia.

Aby dowiedzieć się więcej, jak dane genomowe mogą przyczynić się do prowadzenia badań, zachęcamy do odwiedzenia witryny internetowej Genomics England:

<http://www.genomicsengland.co.uk>.

NHS Genomic Medicine Service, Whole Genome Sequencing for Rare Diseases, lipiec 2020 r., wersja 2.0 do wykorzystania w związku z uruchomieniem programu sekwencjonowania całogenomowego. Niniejszy dokument podlega kontroli wersji i jest regularnie aktualizowany. Aby potwierdzić, że wykorzystywana jest aktualna wersja niniejszego dokumentu, należy skontaktować się z lokalnym ośrodkiem laboratoriów genomowych (Genomic Laboratory Hub).



Dodatkowe informacje

Więcej o sekwencjonowaniu całogenomowym można dowiedzieć się tutaj:

<http://www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing>