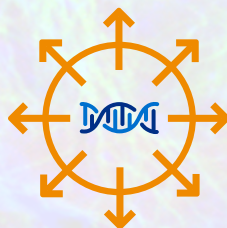


Sekwencjonowanie całogenomowe w diagnostyce chorób rzadkich

**Informacje dla pacjentów i
członków ich rodzin**



**Genomic Medicine
Service**

Niniejsza broszura przeznaczona jest dla pacjentów i członków ich rodzin, którym może zostać zaoferowane badanie sekwencjonowania całogenomowego w diagnostyce chorób rzadkich lub dziedzicznych.

W ramach programu Genomic Medicine Service oferowanego przez NHS sekwencjonowanie całogenomowe jest obecnie dostępne dla pacjentów cierpiących na określone choroby, jeżeli badania naukowe potwierdzają, że jego wyniki mogą poprawić opiekę nad nimi.

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 wielu tysięcy krótkich sekwencji DNA, które nazywamy genami. Prawie każda komórka naszego ciała zawiera genom.

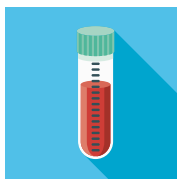
Wiele chorób jest skutkiem zaburzeń w obrębie genów. Niektóre z tych zaburzeń są dziedziczne.

Jakie informacje pozwala uzyskać sekwencjonowanie całogenomowe?

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 chorobą występującą u pacjenta, nie służy do ustalenia podłoża genetycznego innych chorób. Wynik badania może ułatwić:

- diagnostykę choroby,
- zidentyfikowanie odpowiedniego leczenia,
- określenie zwiększonego ryzyka zachorowania na daną chorobę,
- ustalenie, czy choroba jest dziedziczna, czyli określenie jej ryzyka wystąpienia u innych członków rodziny, w tym dzieci. W takim przypadku badanie może zostać zaoferowane także krewnym pacjenta.

Pracownik służby zdrowia omówi z pacjentem dodatkowe szczegóły w tym zakresie.



Na czym polega sekwencjonowanie całogenomowe?

Pracownik służby zdrowia wyjaśni szczegółowo, na czym polega badanie. Większości pacjentów przejdzie przez następujące etapy:

1. Skierowanie

Pacjent otrzyma skierowanie na wizytę, na której pracownik służby zdrowia przeprowadzi z nim wywiad zdrowotny, zapyta go o objawy lub choroby, a także przeprowadzi szczegółowy wywiad rodzinny, aby ustalić, czy inni jego krewni mają podobne problemy ze zdrowiem.

Jeżeli pacjentowi zostanie zalecone sekwencjonowanie całogenomowe, pracownik służby zdrowia omówi z nim przebieg badania oraz informacje, które zostaną uzyskane na podstawie jego wyników. Pacjent otrzyma możliwość szczegółowego omówienia badania i zadania wszelkich pytań, jakie on lub członkowie jego rodziny mogą mieć.

Pacjenci, którzy nie poddadzą się sekwencjonowaniu całogenomowemu, nadal otrzymają możliwie najlepszą opiekę i wsparcie ze strony służby zdrowia.

Sekwencjonowanie całogenomowe

Do wykonania sekwencjonowania całogenomowego zwykle potrzebna jest próbka krwi, którą wysyła się do laboratorium badań genetycznych.

Badanie genomu ma skomplikowany charakter. Mutacje genetyczne mogą być nieszkodliwe albo nie mieć znaczenia dla naszego zdrowia. Często warto również porównać profil genetyczny pacjenta z profilami genetycznymi członków jego rodziny. W ten sposób łatwiej jest odróżnić zaburzenia genów od nieszkodliwych mutacji. W niektórych sytuacjach i często w przypadku dzieci zachodzi konieczność zbadania krwi innych członków rodziny, aby odróżnić nieszkodliwych mutacje występujące w profilu genetycznym rodziny od mutacji, które są podłożem choroby.

W takim przypadku pracownik służby zdrowia wyjaśni, którzy członkowie rodziny powinni zostać przebadani i dlaczego.



2. Wyniki

Badania genetyczne są skomplikowane, a na ich wyniki trzeba czekać kilka tygodni. Należy również pamiętać, że może się nie udać ustalić podłoża choroby na podstawie jego wyników. Może okazać się konieczne skierowanie pacjenta do genetyka klinicznego lub innego specjalisty w zakresie genetyki w celu uzyskania dalszych informacji i wsparcia.

Otrzymanie wyników

Pobrana od pacjenta próbka zostanie poddana analizie, której wyniki zostaną przesłane pracownikowi służby zdrowia. Pracownik służby zdrowia omówi otrzymane wyniki z pacjentem.

Na podstawie sekwencjonowania całego genomu może:

- udać się ustalić mutacje stanowiące podstawę choroby i sposób jej leczenia. Może okazać się również możliwe ustalenie ryzyka zachorowania na tę chorobę u innych członków rodziny;
- udać się ustalić mutacje stanowiące podstawę choroby, ale zaistnieje konieczność przeprowadzenia dodatkowych badań, aby jeszcze potwierdzić wyniki. Może to oznaczać konieczność przebadania innych członków

rodziny lub porównania genomu z genomami innych pacjentów z podobną chorobą;

- udać się ustalić mutacje genetyczne o pochodzeniu niejasnym dla specjalistów;
- nie zostać ustalone podłoża choroby;
- udać się zidentyfikować mutacje w obrębie genomu niezwiązane z chorobą, ale które mogą również wpływać na zdrowie pacjenta lub członków jego rodziny.

Wciąż odkrywamy nowe informacje o znaczeniu niektórych mutacji DNA, zwłaszcza tych, które występują rzadziej. Lekarz może zatem omówić z pacjentem mutacje wykryte w wyniku badania, których jeszcze w pełni nie rozumiemy, ale które mogą mieć wpływ w przyszłości na pacjenta i/ lub członków jego rodziny.

W takiej sytuacji pracownik służby zdrowia dokładnie omówi to z pacjentem.



Dane genetyczne a ochrona danych **Wszystkie dane są** **przechowywane w sposób** **bezpieczny, poufny i są**

wykorzystywane zgodnie z przepisami obowiązującymi w Wielkiej Brytanii i zasadami stosowanymi przez NHS. Więcej informacji można znaleźć na stronie www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice

Dane uzyskane z badania genomowego są wprowadzane do odpowiednio zabezpieczonej krajowej bazy danych prowadzonej w ramach programu Genomic Medicine Service NHS. W systemie będą przechowywane dane dotyczące przeprowadzonego badania i jego wyników, a dostęp do nich będą mieć tylko upoważnieni pracownicy.

Wykorzystanie danych do celów **ubezpieczeniowych**

Bez wyraźnej zgody pacjenta firmy ubezpieczeniowe nie uzyskają dostępu do informacji na temat przeprowadzonych badań genetycznych.

Podczas zakupu polisy ubezpieczeniowej firmy ubezpieczeniowe mogą żądać podania informacji medycznych dotyczących osoby ubezpieczonej i członków jej rodziny. Informacje, które należy udostępniać firmom ubezpieczeniowym, podlegają postanowieniom zawartym w dobrowolnym kodeksie dotyczącym badań genetycznych i ubezpieczeń: www.gov.uk/government/publications/code-on-genetic-testing-and-insurance



Wykorzystanie danych do celów badawczych

Badania naukowe stanowią istotną część systemu opieki zdrowotnej. Dane dotyczące stanu zdrowia przekazane przez miliony innych pacjentów NHS przyczyniają się do opracowania leków i obecnych metod leczenia pacjentów.

W ramach programu Genomic Medicine Service NHS wszyscy pacjenci mają możliwość przekazania swoich danych genetycznych, w formie uniemożliwiającej ich identyfikację, do odpowiednio zabezpieczonej biblioteki, do której dostęp mają wyłącznie upoważnieni badacze. Pacjenci, którzy zgodzą się na udostępnienie swoich danych genetycznych pomagają badaczom i naukowcom w opracowaniu przyszłych metod leczenia.

Aby dowiedzieć się więcej o tym, jak dane genomowe mogą wspomóc badania, zachęcamy do odwiedzenia witryny internetowej Genomics England www.genomicsengland.co.uk

Z osobami, które zdecydują się na umieszczenie swoich danych w bibliotece naukowej, może się skontaktować w przyszłości członek zespołu klinicznego (lub okazjonalnie Genomics England), aby przekazać dodatkowe informacje istotne dla jego zdrowia lub zdrowia jego rodziny, lub jeżeli prowadzone będą badania nad określoną chorobą istotne dla niego lub jego rodziny. Następnie osobie takiej zostanie wyjaśniony przebieg badania i będzie ona mogła zdecydować, czy jest gotowa wziąć w nim udział.

Dodatkowe informacje

Więcej informacji na temat sekwencjonowania całogenomowego można uzyskać tutaj:

www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing