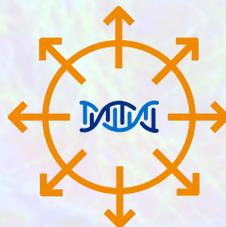


Sequenciamento completo do genoma para uma doença rara

Informação para doentes e membros da família



Serviço de Medicina
Genómica

Este folheto destina-se aos pacientes e aos seus familiares a quem pode ser disponibilizado um teste de sequenciamento completo do genoma para diagnóstico de uma condição rara ou hereditária.

Através do Serviço de Medicina Genómica do NHS, está agora disponível o sequenciamento completo do genoma para determinadas condições em que as provas científicas demonstrem que pode ajudar a melhorar os tratamentos dos pacientes.

O seu profissional de saúde fornecerá mais informações e poderá fazer perguntas antes de decidir se deseja fazer este teste.



O que é o seu genoma?

O seu genoma é a informação necessária para construir o corpo humano e mantê-lo saudável.

Está escrito num código químico designado por ADN. O seu genoma é composto de milhares de sequências curtas de ADN. Estes são chamados genes. O seu genoma é encontrado no interior de todas as células do seu corpo.

Muitas condições são causadas por alterações nos seus genes. Algumas destas alterações podem ser hereditárias.

O que é que um teste de sequenciamento completo do genoma pode dizer-lhe?

Ao contrário de outros testes genéticos que apenas consideram alguns genes, o sequenciamento completo do genoma analisa todos os seus genes de uma só vez. Mesmo que este teste analise todo o seu genoma, concentra-se nas alterações nos genes relacionados com a sua condição; não procura alterações nos genes que causam outras condições. O resultado deste teste pode ajudar a:

- diagnosticar o seu estado
- sugerir opções de tratamento adequadas
- dizer-lhe se tem uma maior probabilidade de desenvolver uma condição
- dizer-lhe se a sua condição pode ser hereditária, o que significa que outros membros da sua família a podem ter, ou que pode ser transmitida aos seus filhos. Neste caso, podem ser disponibilizados testes a outros familiares.

O seu profissional de saúde irá conversar consigo mais detalhadamente sobre este assunto.



O que acontece num teste de sequenciamento completo do genoma?

O seu profissional de saúde explicará o teste e o que irá acontecer com mais pormenor. A maioria dos pacientes passará pelas fases seguintes:

1. Consulta

Será encaminhado para um profissional de cuidados de saúde, que descobrirá mais acerca dos seus sintomas ou condição, e analisará os detalhes do seu histórico familiar para averiguar se algum outro familiar tem uma condição semelhante.

Se for recomendada um sequenciamento completo do genoma, o seu profissional de saúde irá conversar consigo durante o teste e o que os resultados podem mostrar. Terá a oportunidade de conversar sobre o teste e fazer quaisquer perguntas que possa ter ou que os seus familiares possam ter.

Se decidir não fazer um teste de sequenciamento completo do genoma, continuará a receber os melhores cuidados e apoio possíveis dos profissionais de saúde.

O teste de sequenciamento completo do genoma

O teste de sequenciamento completo do genoma é geralmente realizado através de uma amostra do seu sangue, que é enviada para um laboratório de testes de genoma para ser analisada.

Testar o genoma é complicado. Todos nós carregamos alterações nos nossos genes que são inofensivas e não têm impacto na nossa saúde. É muitas vezes útil comparar os seus genes com os de outros membros da família. Isto pode ajudar a distinguir entre as alterações que causam problemas e as que são inofensivas. Tal significa que em algumas situações, e frequentemente quando testamos crianças, podemos precisar de tirar sangue de outros membros da família para ajudar a distinguir as mudanças inofensivas que ocorrem nas famílias, das mudanças que podem estar a causar a condição.

Neste caso, o seu profissional de saúde explicará quais os membros da família que devem ser testados e porquê.



2. Resultados

Trata-se de um teste complexo e os resultados demorarão várias semanas, e podem ou não descobrir a causa da condição. O seu médico pode encaminhá-lo para um Médico de Genética ou um Conselheiro Genético para mais informações e apoio.

Obtenção dos seus resultados

Uma vez recolhida a sua amostra, será analisada e os resultados serão enviados ao seu profissional de saúde que conversará consigo sobre os mesmos.

O resultado do teste de sequenciamento completo do genoma pode:

- Mostrar uma alteração que explique o seu estado - o que pode afetar o seu tratamento. Mostrar também se outros membros da família estão em risco de desenvolver a condição.
- Mostrar uma alteração que possa explicar o seu estado, mas são necessários mais testes antes de podemos ter a certeza - isto

pode significar testar outros membros da família ou comparar as alterações do seu genoma com os de outros pacientes que possam ter uma condição semelhante.

- Mostrar uma alteração nos seus genes que não compreendemos.
- Não encontrar a causa do seu estado.
- Mostrar uma alteração inesperada no seu genoma não relacionada com a sua condição que também pode afetar a sua saúde ou a dos seus familiares.

Ainda estamos a aprender sobre o significado de algumas alterações de ADN, particularmente algumas que são encontradas mais raramente.

O seu médico pode, portanto, abordar algumas alterações encontradas pelo teste que ainda não compreendemos totalmente, mas que podem ter implicações para si e/ou para os membros da sua família no futuro.

O seu profissional de saúde irá conversar consigo mais detalhadamente se tal acontecer.



Dados genómicos e proteção de dados

Todos os dados são armazenados de forma segura e confidencial.

Os seus dados são utilizados de acordo com a lei britânica e a política do NHS. Mais informação pode ser encontrada em www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice

Os dados do seu teste genómico são inseridos numa base de dados nacional segura para o Serviço de Medicina Genómica do NHS. Este sistema armazenará dados sobre o seu teste e os resultados, apenas o pessoal com acesso aprovado pode ver os seus dados.

Utilização de dados para fins de seguros

As companhias de seguros não terão acesso à informação sobre qualquer teste genético preditivo que tenha realizado sem o seu consentimento explícito.

Ao solicitar uma apólice de seguros, as companhias de seguros podem solicitar-lhe informações médicas sobre si e a sua família. A informação que precisa de partilhar com uma companhia de seguros é regulada por um código governamental voluntário denominado Código sobre Testes Genéticos e Seguros (Code on Genetic Testing and Insurance): www.gov.uk/government/publications/code-on-genetic-testing-and-insurance



Utilização de dados para fins de investigação

A investigação é uma parte vital dos cuidados de saúde. Os dados de saúde doados por milhões de outros pacientes do NHS ajudaram a desenvolver os medicamentos e tratamentos que os pacientes recebem atualmente.

Como parte do Serviço de Medicina Genómica do NHS, todos os pacientes terão a opção de contribuir com os seus dados genómicos para uma biblioteca segura, para que os investigadores aprovados possam aceder a tais dados de uma forma que não os identifique. Se optar por fazer isto, os seus dados estarão a ajudar os investigadores e cientistas a desenvolver os tratamentos do amanhã.

Para saber mais sobre como os seus dados genómicos podem ajudar na investigação, consulte o site da Genomics England www.genomicsengland.co.uk

Se optar por contribuir para esta biblioteca de investigação, poderá também ser contactado no futuro por alguém da sua equipa clínica (ou ocasionalmente pela Genomics England) para lhe dar mais informações se tiver sido encontrado algo que possa ser relevante para a sua saúde ou para a da sua família, ou se os investigadores identificarem um estudo que possa ser relevante para si e para a sua condição. Explicaríamos então o estudo e poderia indicar se estaria ou não preparado para participar.

Mais informações

Pode obter mais informações sobre o sequenciamento completo do genoma junto das seguintes organizações: www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing