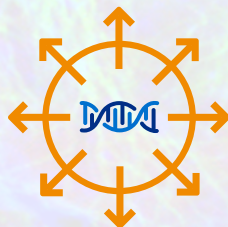


# 罕见病全基因组测序

患者和家属须知



基因组  
医学服务处

本手册适用于可能接受全基因组测序检测以诊断罕见病或遗传病的患者及其家人。

针对已有科学证据表明全基因组测序可帮助改善患者诊疗护理的某些病症，现可通过 NHS 基因组医学服务处提供这项检测。

您的医疗保健专业人员将提供更多信息，并且您可以在决定是否进行此检测之前提出问题。



### 基因组是什么？

**基因组是构建人体并保持健康所需的信息。**

它使用一种叫做 DNA 的化学代码编写。基因组由数以千计的 DNA 短序列组成。这些称为基因。基因组存在于身体的所有细胞内。

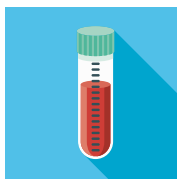
许多病症是由基因变异引起的。其中一些基因变异可能会遗传。

### 全基因组测序检测可以告诉您什么？

与其他仅检查少数基因的基因检测不同，全基因组测序可一次检查您的所有基因。尽管这项检测将检查您的整个基因组，但重点是检查与您的病症相关的基因变异，而非旨在寻找导致其他病症的基因变异。这项检测的结果可能有助于：

- 诊断您的病症
- 提供适当的治疗方案建议
- 查明您患某种病症的机会是否较大
- 查明您的病症是否会遗传，这意味着您的其他家人可能患有此病，或者此病可以遗传给您的孩子。在这种情况下，可能会向您的其他亲属提供这项检测。

您的医疗保健专业人员将与您进行更详细的讨论。



## 进行全基因组测序检测时会发生什么？

您的医疗保健专业人员将更详细地解释这项检测以及将会发生的事情。大多数患者会经历以下阶段：

### 1. 转诊

您将被转诊至医疗保健专业人员，其将详细了解您的症状或病症，并详细记录您的家族病史，以确定您是否有其他亲属患有类似病症。

如果建议进行全基因组测序，您的医疗保健专业人员将向您详细介绍这项检测，以及检测结果可能有哪些发现。您将有机会讨论这项检测，并提出您或您的家人存有的任何问题。

如果您决定不进行全基因组测序检测，您将继续获得医疗保健专业人员提供的最佳诊疗护理和支持。

### 全基因组测序检测

全基因组测序检测通常使用血液样本进行，样本会送至基因组检测实验室进行分析。

基因组检测很复杂。我们每个人都携带着无害的基因变异，这对我们的健康没有影响。将您的基因与您其他家人的基因进行比较通常很有用。这有助于区分会导致问题的基因变异和无害的基因变异。这意味着在某些情况下（通常是在为儿童进行检测时），我们可能需要采集您其他家人的血液样本，以帮助区分家族遗传的无害变异和可能导致疾病的变异。

在这种情况下，您的医疗保健专业人员将解释您的哪些家人应接受检测以及为什么。



## 2. 结果

这是一项复杂检测，将需要数周时间才能获得结果，并且不一定能够找到病症的原因。您的医生可能会将您转诊至临床遗传医师或遗传咨询师，以便您获得更多信息和支持。

### 获得结果

采集样本后，将对其进行分析，检测结果将发送给您的医疗保健专业人员，然后其将与您进行讨论。

全基因组测序检测结果可能：

- 发现可解释您病症的基因变异——这可能会影响您的治疗。它还可能显示您的其他家人是否有患这种病症的风险。
- 发现可能解释您病症的基因变异，但在我们确定之前需要进行更多的检测——这可能意味着需要对您的其他家人进行检测，或将您的基因组变异与其他可能患有类似病症的患者的基因组变异进行比较。

- 发现我们尚不了解的基因变异。
- 没有找到您病情的原因。
- 发现与您的病症无关的非预期基因组变异，该变异也可能影响您或家人的健康。

我们仍在探索一些 DNA 变异意味着什么，特别是一些较为罕见的变异。因此，您的医生可能会讨论这项检测所发现的一些我们尚未完全了解但可能在将来对您和/或您家人产生影响的变异。

如果发生这种情况，您的医疗保健专业人员将与您进行更详细的讨论。



### 基因组数据与数据保护

所有数据均将妥善保管并予以保密。将根据英国法律和 NHS 政策使用您的数据。更多信息请访问 [www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice](http://www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice)

从您的基因组检测得到的数据将输入到 NHS 基因组医学服务处的安全国家数据库中。该系统将存储有关您的检测和结果的数据，只有拥有经核准的访问权限的工作人员才能查看您的数据。

### 出于保险目的的数据使用

未经您明确同意，保险公司将无法查阅有关您所进行的任何预测性基因检测的信息。

申请保险时，保险公司可能会要求您提供有关您和您家人的医疗信息。您需要与保险公司分享的信息受一项名为《基因检测和保险准则》的自愿性政府准则的监管：[www.gov.uk/government/publications/code-on-genetic-testing-and-insurance](http://www.gov.uk/government/publications/code-on-genetic-testing-and-insurance)



### 出于研究目的的数据使用

研究是医疗保健的重要组成部分。数百万其他 NHS 患者捐献的健康数据帮助开发了患者今天使用的药物和治疗方法。

在 NHS 基因组医学服务处，所有患者都可以选择将自己的基因组数据捐献给一个安全的研究库，以便获得批准的研究人员可以以无法识别患者身份的形式访问数据。如果您选择这样做，您的数据将能够帮助研究人员和科学家开发未来的治疗方法。

要了解有关您的基因组数据可以如何帮助开展研究的更多信息，请访问 Genomics England 网站 [www.genomicsengland.co.uk](http://www.genomicsengland.co.uk)

如果您选择为该研究库捐献数据，将来如果发现任何可能与您或您家人的健康有关的信息，或者如果研究人员确定某项研究可能与您的病症相关，您的临床团队中的某位医护人员（有时也可能是 Genomics England）也可能与您联系。然后我们会向您解释该项研究，您将能够决定您是否准备好参加研究。

### 更多信息

您可以从以下机构了解有关全基因组测序的更多信息：  
[www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing](http://www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing)