

Sekwencjonowanie całogenomowe w diagnostyce chorób nowotworowych

Informacje dla pacjentów i członków ich rodzin



**Genomic
Medicine Service**

Niniejsza broszura przeznaczona jest dla pacjentów i członków ich rodzin, którym zaproponowano wykonanie sekwencjonowania całogenomowego w diagnostyce chorób nowotworowych.

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 fragmentów DNA zwanych genami. Zmiany w genomie zdrowych komórek są zasadniczą przyczyną powstawania komórek nowotworowych.

Zmiany w komórkach zachodzą przez całe nasze życie we wszystkich naszych organach.

Niektóre z nich mogą być zapisane w naszych genach. Może okazać się w związku z tym, że u niektórych osób ryzyko zachorowania na raka jest większe.

Jakie informacje pozwala uzyskać sekwencjonowanie całogenomowe?

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

Sekwencjonowanie całogenomowe w diagnostyce nowotworów może pomóc zrozumieć:

- dlaczego pacjent zachorowała na chorobę nowotworową,
- jaki rodzaj nowotworu występuje u pacjenta i jak może się on zachowywać,
- które metody leczenia mogą okazać się najskuteczniejsze,
- czy u pacjenta istnieje ryzyko zachorowania na inne nowotwory,
- czy członkowie rodziny znajdują się w grupie podwyższonego ryzyka zachorowania na chorobę nowotworową.

Osoby, które zdecydują się na sekwencjonowanie całogenomowe, będą mogły omówić z pracownikiem służby zdrowia cały proces badania i czas oczekiwania na wyniki.



Na czym polega sekwencjonowanie całogenomowe?

- Pobranie próbki guza (próbki krwi lub szpiku kostnego, jeżeli sekwencjonowanie całogenomowe dotyczy raka krwi).
- Pobranie materiału genetycznego w postaci próbki krwi lub skóry (jeżeli sekwencjonowanie całogenomowe dotyczy raka krwi, pobrana zostanie próbka krwi, śliny lub skóry).
- Wysłanie próbek do laboratorium badań genetycznych w celu przeprowadzenia analizy.
- Przesłanie wyników do placówki służby zdrowia (patrz punkt „Otrzymywanie wyników”).

Sekwencjonowanie całogenomowe w diagnostyce nowotworów polega na sekwencjonowaniu całego genomu guza oraz genomu z próbki krwi, śliny lub skóry. Sekwencja uzyskana z guza jest porównywana z sekwencją uzyskaną z krwi, śliny lub skóry, aby uzyskać informacje ułatwiające diagnozę lub wybór najskuteczniejszych możliwości leczenia.

Jeżeli pacjentowi zostanie zaproponowane wykonanie sekwencjonowania całogenomowego w diagnostyce raka krwi, próbka krwi lub szpiku kostnego będzie stanowić materiał zmieniony nowotworowo. W tym przypadku sekwencja całego genomu próbki krwi zostanie porównana z próbką śliny lub skóry.

Sekwencjonowanie całogenomowe zostanie przeprowadzone z wykorzystaniem próbki uzyskanej z guza usuniętego w ramach leczenia. Konieczne może być umówienie się na kolejną wizytę w celu pobrania próbki krwi, śliny lub skóry. Próbki zostaną następnie wysłane do laboratorium badań genetycznych w celu przeprowadzenia analizy.

Przed podjęciem decyzji o poddaniu się sekwencjonowaniu całogenomowemu, pacjent otrzyma możliwość szczegółowego omówienia badania i zadania wszelkich pytań.

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



Otrzymanie wyników

Po pobraniu próbki zostanie ona sprawdzona, a wynik przesłany do placówki służby zdrowia.

Wynik badania próbki guza może dostarczyć informacji na temat nowotworu i najlepszych możliwości leczenia.

Porównując wynik sekwencjonowania całogenomowego uzyskany z próbki guza z wynikiem uzyskanym z próbki krwi, śliny lub skóry można ustalić, czy istnieje podwyższone ryzyko wystąpienia innych nowotworów, które mogą być dziedziczne i mieć znaczenie dla członków rodziny pacjenta.

W takim przypadku pacjent może zostać skierowany do Clinical Genetics Service w celu omówienia możliwości i sposobu ograniczenia ryzyka zachorowania na raka.

Konsultacja z genetykiem klinicznym pomoże również ustalić sposób przeprowadzenia rozmowy o wyniku badania z członkami rodziny.



Dane genetyczne a ochrona danych

Wszystkie dane są przechowywane w sposób bezpieczny, poufny i są wykorzystywane zgodnie z przepisami prawa obowiązującego w Wielkiej Brytanii i zasadami stosowanymi przez NHS. Więcej informacji można znaleźć na stronie www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice

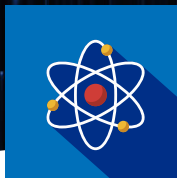
Dane uzyskane z badania genomowego są wprowadzane do odpowiednio zabezpieczonej krajowej bazy danych prowadzonej w ramach programu Genomic Medicine Service NHS. W bazie danych przechowywał się wyłącznie dane dotyczące badania i jego wyników. Mogą z nich korzystać tylko upoważnieni pracownicy.

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 stanowią istotną część systemu opieki zdrowotnej, a 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