

# Sequenciamento completo do genoma para suspeita de cancro

## Informação para doentes e membros da família



**Serviço de Medicina  
Genómico**

**Esta brochura destina-se aos pacientes e seus familiares, a quem pode ser disponibilizado um teste de sequenciamento completo do genoma para o cancro.**

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 o 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 constituído por segmentos de ADN, denominados genes. Os cancros são causados por células com alterações invulgares no seu genoma.

Estas alterações acontecem frequentemente durante a vida de uma pessoa.

Algumas alterações podem ser transmitidas através dos seus genes. Estes podem provocar um maior risco de cancro a uma pessoa.

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

Apesar do teste de sequenciamento completo do genoma analisar todo o seu genoma, o teste está centrado nas alterações nos genes relacionados com o cancro; não está à procura de alterações em genes que causam outras condições.

Um teste de sequenciamento completo do genoma do cancro pode ajudá-lo a si e ao seu profissional de saúde a compreender:

- Porque desenvolveu o cancro
- O tipo de cancro que pode ter e como se pode comportar
- Que tratamentos podem ser mais eficazes para o seu cancro
- Se está em risco de desenvolver outros cancros no futuro
- Se os membros da sua família podem estar em maior risco de desenvolver cancro.

Se decidir fazer um teste de sequenciamento completo do genoma, o seu profissional de saúde discutirá consigo o processo e quanto tempo demorará a obter um resultado.



### O que acontece num teste de sequenciamento completo do genoma?

- Amostra de tumor obtida (amostra de sangue ou medula óssea se o teste do sequenciamento completo do genoma for para cancro do sangue)
- Amostra de sangue ou de pele obtida (se o teste do sequenciamento completo do genoma for para cancro do sangue, será colhida uma amostra de sangue, saliva ou pele)
- Amostras enviadas para o laboratório de testes genéticos para análise
- Resultados devolvidos ao seu profissional de saúde (consulte "Obter os seus resultados").

Os testes de sequenciamento completo do genoma para o cancro envolvem a sequência de todo o genoma do tumor e uma amostra do seu sangue, saliva ou pele. A sequência do tumor é comparada à do sangue, saliva ou pele para fornecer informações de apoio ao diagnóstico ou ajudar a si e ao seu profissional de saúde a decidir as opções de tratamento mais adequadas.

Se lhe for disponibilizado um teste de sequenciamento completo do genoma para cancro do sangue, a sua amostra de sangue ou medula óssea contará como a amostra de tumor. Neste caso, o sequenciamento completo do genoma da sua amostra de sangue será comparada a uma amostra de saliva ou de pele.

O teste de sequenciamento completo do genoma será realizado numa amostra do tumor que já foi removido como parte do seu tratamento. Pode ser necessário ter uma nova consulta para recolher o seu sangue, saliva ou amostra de pele. As amostras são então enviadas para um laboratório de testes genéticos para serem analisadas.

Terá a oportunidade de discutir o teste de sequenciamento completo do genoma com o seu profissional de saúde e fazer quaisquer perguntas que tenha antes de decidir se quer fazer o teste.

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



### **Obtenção dos seus resultados**

Uma vez recolhida uma amostra, esta será analisada e o resultado devolvido ao seu profissional de saúde.

O resultado da amostra do tumor pode fornecer informações sobre o seu cancro e a maioria das opções de tratamento adequadas.

Ao comparar o resultado da amostra de tumor com o da amostra de sangue, saliva ou pele, o resultado do teste de sequenciamento completo do genoma pode mostrar se tem um maior risco de desenvolver mais cancros que podem ser hereditários e ter implicações para os membros da sua família.

Neste caso, poderá ser encaminhado para um Clinical Genetics Service para conversar sobre as suas opções e como gerir o seu risco de cancro.

A sua consulta com a Clinical Genetics também o ajudará a refletir sobre como abordar o resultado com os membros da sua família.



## Dados genómicos e proteção de dados

**Todos os dados são mantidos de forma segura e confidencial.** Os seus dados são utilizados de acordo com a lei do Reino Unido e a política do NHS. Mais informação pode ser encontrada em [www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice](http://www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice)

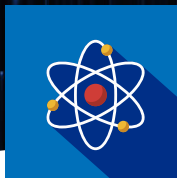
Os dados do seu teste genómico são inseridos numa base de dados nacional segura para o Serviço de Medicina Genómica do NHS. Este sistema armazenará dados sobre o seu teste e os resultados. Apenas o pessoal com acesso aprovado pode ver os seus dados.

## 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](http://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 e 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 fazê-lo, 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](http://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

Podem obter mais informações sobre o sequenciamento completo do genoma junto das seguintes organizações:

[www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing](http://www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing)