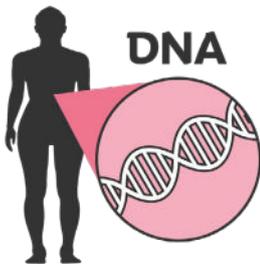


Sequenciamento completo do genoma para uma doença rara



Este folheto destina-se a pacientes a quem é disponibilizado um teste de **Sequenciamento completo do genoma** para doenças raras ou hereditárias.

O Sequenciamento Completo do Genoma ocorre quando toda a informação necessária para construir e manter o seu corpo é recolhida por um médico especialista.

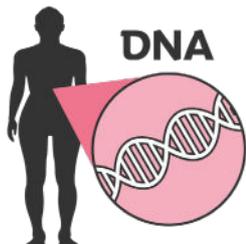


O NHS disponibiliza o Sequenciamento Completo do Genoma para condições em que pode ajudar a melhorar o tratamento do paciente.



O seu profissional de saúde dar-lhe-á mais informações 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 designado por **ADN**.

O seu genoma é constituído por milhares de segmentos de ADN. Estes são denominados **genes**.



Muitas doenças raras são causadas por alterações nos seus genes e podem ser hereditárias.



O que lhe pode dizer um teste de Sequenciamento Completo do Genoma?

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.

Embora 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 do seu teste de Sequenciamento Completo do Genoma pode ajudar a:



- diagnosticar o seu estado
- sugerir o melhor tratamento
- dizer-lhe se tem um risco mais elevado de contrair uma condição
- dizer-lhe se os membros da sua família também podem ter um risco mais elevado de contrair uma condição ou se esta pode ser transmitida aos seus filhos.



Se assim for, podem ser disponibilizados testes a outros membros da família. O seu profissional de saúde conversará consigo sobre este assunto.

O que acontece num teste de Sequenciamento Completo do Genoma?



O seu profissional de saúde explicará o teste.

A maioria dos pacientes passará por estas fases:



Consulta

Será encaminhado para outro profissional de saúde, que saberá mais sobre a sua condição.

Genomic Medicine Service do NHS, Sequenciamento Completo do Genoma para Doenças Raras, Julho de 2020, v2.0 a ser utilizado para o go-live do WGS. Este documento está sujeito a controlo de versão e é atualizado regularmente. Confirme que está a utilizar a versão atual, entrando em contacto com o seu Genomic Laboratory Hub (Laboratório de Genómica Clínica) local.

Consulta



Implicará uma consulta com um médico especialista.

Se recomendarem o Sequenciamento Completo do Genoma, o seu profissional de saúde irá informá-lo sobre o teste.



Recolha de amostras

Se decidir fazer o teste, será colhida uma amostra de sangue que será enviada para um laboratório.

Resultados

Descobrirá o que o resultado mostra.



Pode conversar sobre o teste com o seu profissional de saúde.

Poderá consultar um especialista que lhe falará sobre os seus resultados e lhe poderá oferecer apoio.

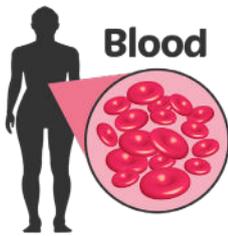


É muitas vezes útil comparar os seus genes com os de outros membros da família. Isto pode ajudar a distinguir entre as alterações que causam ou não problemas.

O seu profissional de saúde pode explicar quais os membros da família que devem ser testados.



Se decidir **não** fazer um teste de Sequenciamento Completo do Genoma, continuará a receber os melhores cuidados de saúde.



Obtenção dos seus resultados

A sua amostra será recolhida e analisada. Os resultados serão enviados ao seu profissional de saúde.

Conversarão consigo se o seu teste de Sequenciamento Completo do Genoma:



- Mostrar uma alteração que explica o seu estado de saúde. Tal pode afetar o seu tratamento e informar os membros da sua família sobre o risco de desenvolver problemas.

- Mostrar uma alteração que poderia explicar a sua condição médica, mas são necessários mais testes.

Pode significar testar outros membros da família ou comparar a sua alteração com outros pacientes.



- Mostra uma alteração nos seus genes que não compreendemos.

- Não tinha encontrado a causa da sua condição médica.



- Mostra uma alteração inesperada no seu genoma não relacionada com a sua condição que pode afetar a sua saúde ou a dos seus familiares.

Dados sobre os seus genes

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:

<https://www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice/>





Os seus dados de teste e resultados são armazenados numa base de dados segura para o Genomic Medicine Service do NHS, a parte do NHS que supervisiona o Sequenciamento Completo do Genoma.

Apenas o pessoal que tenha sido aprovado vê os seus dados.



Utilização de dados para seguros

Os dados não serão partilhados com companhias de seguros sem o seu consentimento. As companhias de seguros podem solicitar-lhe informações médicas sobre si e a sua família.



Utilização de dados para fins de investigação

Dados de saúde doados por milhões de outros pacientes do NHS ajudaram a desenvolver os tratamentos que os pacientes recebem atualmente.

Todos os pacientes têm a opção de fornecer os seus dados a uma Biblioteca, para que os investigadores aprovados possam utilizar esses dados.



Se optar por fazê-lo, os seus dados ajudarão os investigadores a desenvolver novos tratamentos.

Para saber mais sobre como os seus dados genómicos podem ajudar na investigação, consulte o site da Genomics England em:

<http://www.genomicsengland.co.uk>.



Mais informações

Saiba mais sobre o Sequenciamento Completo do Genoma através destas organizações:

<http://www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing>