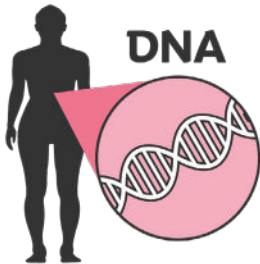


Secuenciación del genoma completo en las enfermedades raras



Este folleto ha sido elaborado para los pacientes a los que se ofrezca una **secuenciación del genoma completo** para las enfermedades raras o hereditarias.

La secuenciación del genoma completo consiste en la recogida, por parte de un especialista, de toda la información necesaria para crear y mantener su organismo.

El NHS ofrece la secuenciación del genoma completo para aquellas enfermedades en las que puede resultar en un mejor cuidado del paciente.

Antes de decidir si someterse a esta prueba, su médico le informará debidamente.

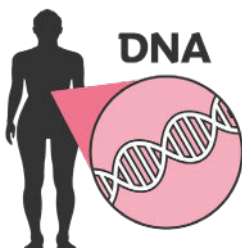
¿Qué es el genoma?

El genoma es la información necesaria para crear el organismo humano y mantenerlo sano.

Esta información se encuentra escrita en un código químico llamado **ADN**.

Su genoma está compuesto de miles de segmentos de ADN que reciben el nombre de **genes**.

Muchas enfermedades raras están causadas por mutaciones en los genes, y pueden ser hereditarias.





¿Qué información puede ofrecer la secuenciación del genoma completo?

A diferencia de otras pruebas genéticas que solo analizan unos cuantos genes, la secuenciación del genoma completo los examina todos de una vez.

Aunque la secuenciación del genoma completo examina el genoma íntegro, la prueba se centrará en los genes que guardan relación con su enfermedad, y no en los que causan otras enfermedades.

Los resultados de la secuenciación del genoma completo podrán ayudar a:

- diagnosticar su enfermedad
- elegir el mejor tratamiento
- establecer si se presenta un mayor riesgo de padecer una enfermedad
- determinar si los miembros de su familia también presentan un mayor riesgo de padecer una enfermedad o si sus hijos podrían heredarla.



En tal caso, es posible que la prueba se ofrezca también a otros miembros de la familia. Su médico abordará este tema con usted.

¿Qué sucede en la secuenciación del genoma completo?

Su médico le explicará en qué consiste la prueba.

La mayoría de los pacientes pasan por las siguientes fases:

Remisión

Se le remitirá a otro médico que investigará su enfermedad más a fondo.



Consulta



Esto implicará una consulta con un especialista.

Si este médico recomienda una secuenciación del genoma completo, su médico le explicará en qué consiste la prueba

Toma de muestras



Si decide someterse a la prueba, se le extraerá una muestra de sangre que será enviada a un laboratorio.

Resultados

Se le comunicarán los resultados.

Tendrá la oportunidad de hablar sobre la prueba con su médico.

Es probable que tenga una consulta con un especialista que le explicará los resultados y le ofrecerá ayuda.

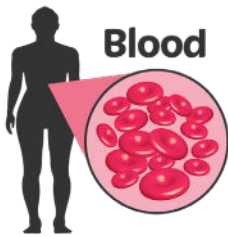
En algunos casos resulta útil comparar nuestros genes con los de otros miembros de la familia. Esto puede ayudar a diferenciar las mutaciones que causan problemas de las que no.

El médico le explicará qué miembros de la familia deben someterse a pruebas.

Aunque decida **no** someterse a una secuenciación del genoma completo, recibirá la mejor atención médica posible.



Servicio de Medicina Genómica del NHS, secuenciación del genoma completo para las enfermedades raras, julio de 2020, v2.0 para ser utilizada para la puesta en marcha de la Secuenciación del genoma completo. Este documento estará sujeto a un control de la versión, y se actualizará periódicamente. Asegúrese de que está utilizando la última versión poniéndose en contacto con su centro de laboratorios genómicos



Obtención de los resultados

Su muestra será tomada y examinada. Su médico recibirá los resultados

y abordará con usted si la prueba de secuenciación del genoma completo:

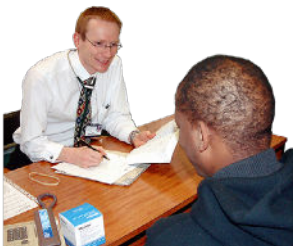


- Muestra algún cambio que explique su enfermedad. Esto podría afectar a su tratamiento e informar a los miembros de su familia del riesgo de desarrollar una enfermedad.
- Muestra algún cambio que podría explicar su enfermedad, aunque se necesiten más pruebas.



Esto podría requerir que otros familiares sean sometidos a la prueba, o bien comparar sus alteraciones con las de otros pacientes.

- Mostrar una mutación en los genes que no comprendemos.
- No hallar la causa de su enfermedad.
- Mostrar una mutación inesperada en su genoma que no esté relacionada con su enfermedad, pero que podría afectar a la salud de otros miembros de su familia.



La información sobre sus genes

Todos los datos se guardarán de forma segura y confidencial. Sus datos se utilizarán según lo previsto en la legislación del Reino Unido y en las políticas del NHS. Para más información, visite:

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





Los datos y los resultados de su prueba se almacenarán en una base de datos segura del Servicio de Medicina Genómica del NHS, el organismo del NHS que supervisa la secuenciación del genoma completo.

Tan solo personal autorizado tiene acceso a estos datos.



Uso de datos por parte de las compañías de seguros

Los datos no se compartirán con ninguna compañía de seguros sin su permiso. Las aseguradoras pueden requerirle información médica sobre usted o su familia.



Uso de los datos con fines de investigación

Los datos médicos donados por millones de pacientes del NHS han ayudado a desarrollar los tratamientos que los pacientes reciben hoy en día.

Todos los pacientes tienen la opción de incluir sus datos en una biblioteca, de forma que puedan utilizarlos determinados investigadores autorizados.



Si acepta, sus datos ayudarán a los investigadores a desarrollar nuevos tratamientos.

Para más información sobre cómo sus datos genómicos pueden ayudar a la investigación, consulte la página web de Genomics

[England http://www.genomicsengland.co.uk](http://www.genomicsengland.co.uk)



Más información

Para más información sobre la secuenciación del genoma completo de estas organizaciones, visite: <http://www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing>