

NHS

# 可疑癌 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癌症全基因组测序检测的患者及其家人。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。基因组由称为基因的 DNA 片段组成。癌症是由基因组异常变异的细胞引起的。

在一个人的一生中会经常发生这些变异。

有些变异可以通过基因遗传。这可能会使一个人患癌症的风险变大。

### 全基因组测序检测可以告诉您什么？

尽管全基因组测序检测将检查您的整个基因组，但重点是检查与癌症相关的基因变异，而并非旨在寻找导致其他病症的基因变异。

癌症全基因组测序检测可以帮助您和您的医疗保健专业人员了解：

- 您为什么会患上癌症
- 您可能患有的癌症类型及其可能有何表现
- 哪种治疗方法可能对您的癌症最有效
- 您将来是否有患其他癌症的风险
- 您的家人患癌症的风险是否可能较高。

如果您决定进行全基因组测序检测，您的医疗保健专业人员将与您讨论该过程以及获得结果需要多长时间。



### 进行全基因组测序检测时会发生什么？

- 采集肿瘤样本（如果全基因组序列检测是针对血癌，则将采集血液或骨髓样本）
- 采集血液或皮肤样本（如果全基因组序列检测是针对血癌，则将采集血液、唾液或皮肤样本）
- 将样本送到基因检测实验室进行分析
- 检测结果发回给您的医疗保健专业人员（参见“获得结果”）。

癌症全基因组序列检测包括对肿瘤以及血液、唾液或皮肤样本进行全基因组测序。通过将肿瘤的序列与血液、唾液或皮肤的序列进行比较，获得相关信息，以提供诊断支持或帮助您和您的医疗保健专业人员决定最合适的治疗方案。

如果您将进行的是血癌全基因组测序检测，您的血液或骨髓样本将算作肿瘤样本。在这种情况下，将把您的血液样本的全基因组序列与唾液或皮肤样本的序列进行比较。

全基因组测序检测将使用已作为治疗的一部分切除的肿瘤样本进行。您可能需要进一步约诊以采集血液、唾液或皮肤样本。然后，样本将被送到基因检测实验室进行分析。

在决定是否进行全基因组测序检测之前，您将有机会与您的医疗保健专业人员讨论这项检测，并提出您存有的任何问题。

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。



### 获得结果

采集样本后，将对其进行分析，然后结果将会发回给您的医疗保健专业人员。

肿瘤样本的检测结果显示可能会提供有关您的癌症和最合适治疗方案的信息。

通过将肿瘤样本的检测结果显示与血液、唾液或皮肤样本的检测结果显示进行比较，全基因组测序检测结果显示可能会显示您是否有更高的风险患上可能遗传的其他癌症，并可能会对您的家人有影响。

在这种情况下，您可能会被转诊至临床遗传学服务处讨论您的选择以及如何管理您患癌症的风险。

您在临床遗传学服务处接受的咨询也将帮助您思考如何与您的家人讨论检测结果。



### 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)

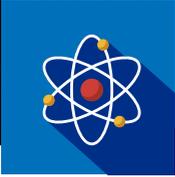
从您的基因组检测得到的数据将输入到 NHS 基因组医学服务处的安全国家数据库中。该系统将存储有关您的检测和结果的数据。只有拥有经核准的访问权限的工作人员才能查看您的数据。

### 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和您的病症相关，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)