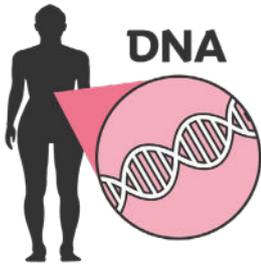


罕见症全基因组测序

本手册适用于被提议进行罕见症或遗传病全基因组测序检测的患者。



全基因组测序是指由专科医生收集构建人体并维持其运作所需的所有信息。



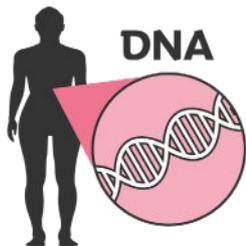
NHS 针对全基因组测序可帮助改善患者诊疗护理的病症提供这项检测。



在您决定是否进行检测之前，您的医疗保健专业人员会为您提供更多信息。

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** 的代码编写。

基因组由数千个 DNA 片段组成。这些称为**基因**。



许多罕见疾病是由基因变异引起的，并且可能遗传。



全基因组测序检测可以告诉您什么？

与其他仅检查少数基因的基因检测不同，全基因组测序可一次检查您的所有基因。

尽管这项检测将检查您的整个基因组，但重点是检查与您的病症相关的基因变异，而并非旨在寻找导致其他病症的基因变异。



您的全基因组测序检测结果可能有助于：

- 诊断您的病症
- 就最佳治疗方案提供建议
- 查明您患某种病症的风险是否较高
- 查明您的家人患某种病症的风险是否也较高，或者是否会遗传给您的孩子。



如果是这样，可能会向您的其他家人提供这项检测。您的医疗保健专业人员将与您进一步讨论。

进行全基因组测序检测时会发生什么？

您的医疗保健专业人员将向您解释这项检测。



大多数患者会经历这些阶段：

转诊

您将被转诊给另一位医疗保健专业人员，其将详细了解您的病症。



咨询



这将涉及安排您会见专科医生。

如果该专科医生建议进行全基因组测序，您的医疗保健专业人员会向您说明这项检测

样本采集



如果您决定进行检测，将采集您的血液样本并送往实验室。

结果



您将了解检测结果的相关发现。

您可以与您的医疗保健专业人员讨论这项检测。

可能会安排您会见一位专科医生，其将与您讨论您的结果并可以为您提供支持。

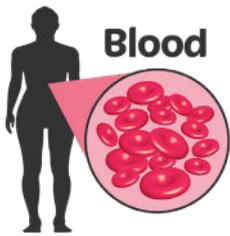
将您的基因与您其他家人的基因进行比较通常很有用。这有助于区分会导致和不会导致问题的基因变异。



您的医疗保健专业人员可以解释您的哪些家人应接受检测。

如果您决定不进行全基因组测序检测，您仍将获得最好的医疗保健服务。





获得结果

将采集并分析您的样本。结果将发送给您的医疗保健专业人员。

他们将与您讨论您的全基因组测序检测是否：



- 发现可解释您病症的基因变异。这可能会影响您的治疗，并让您的家人知道其出现问题的风险。

- 发现可能解释您病症的基因变异，但需要进行更多的检测。



这可能意味着需要对您的其他家人进行检测，或将您的基因变异与其他患者进行比较。

- 发现我们尚不了解的基因变异。

- 没有找到您患病的原因。



- 发现与您的病症无关的非预期基因组变异，该变异可能影响您或家人的健康。

您的基因数据

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：

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





您的检测数据和结果将存储在 NHS 基因组医学服务处的安全数据库中；基因组医学服务处是负责监督全基因组测序的 NHS 部门。

只有获得批准的工作人员能看到您的数据。



由于保险的数据使用

未经您同意，不会与保险公司分享数据。保险公司可能会要求您提供有关您和您家人的医疗信息。



出于研究目的的数据使用

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治疗方法。

所有患者都可以选择将他们的数据提供给研究库，以便获得批准的研究人员可以使用数据。



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新的治疗方法。

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：

<http://www.genomicsengland.co.uk>。



更多信息

您可从这些组织了解关于全基因组测序的更多信息：

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