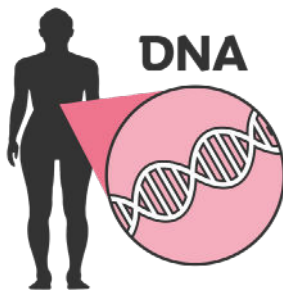


Informacje na temat sekwencjonowania całogenomowego w diagnostyce nowotworów

Niniejsza broszura przeznaczona jest dla pacjentów, ich opiekunów i członków ich rodzin, którym zaproponowano wykonanie sekwencjonowania całogenomowego w diagnostyce chorób nowotworowych.



Sekwencjonowanie całogenomowe polega na zebraniu przez lekarza specjalistę wszystkich informacji decydujących o budowie i funkcjonowaniu organizmu.

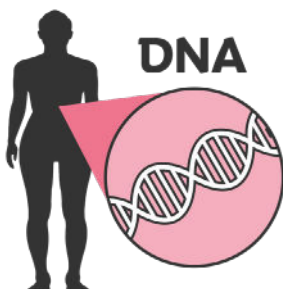
Przeprowadzenie sekwencjonowania całogenomowego w przypadku niektórych rodzajów raka odbywa się w ramach usług oferowanych przez NHS, jeżeli dzięki niemu możliwe jest zapewnienie pacjentom lepszej opieki.



Badania umożliwia uzyskanie dodatkowych informacji dotyczących diagnozy i leczenia nowotworu.

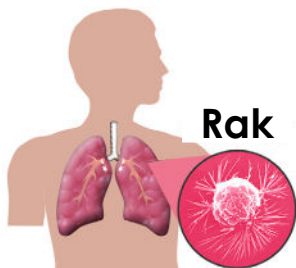
Zanim pacjent podejmie decyzję o badaniu, pracownicy służby zdrowia udzieli mu dodatkowych informacji oraz odpowie na wszelkie pytania.

Czym jest genom?



Genom to podstawowe informacje dotyczące budowy i prawidłowego funkcjonowania naszego organizmu.

Jest on zapisany w kodzie zwanym **DNA**. Genom składa się z fragmentów DNA zwanych **genami**.



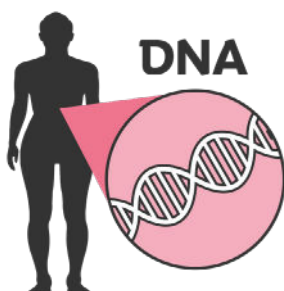
Zmiany w genomie zdrowych komórek są zasadniczą przyczyną powstawania większości komórek nowotworowych. Dochodzi do nich na skutek stylu życia lub warunków środowiskowych.

Niektóre z nich mogą być zapisane w naszych genach.

Może okazać się w związku z tym, że u niektórych osób ryzyko zachorowania na raka jest większe.

Jakie informacje można uzyskać dzięki sekwencjonowaniu całogenomowemu?

Chociaż sekwencjonowanie całogenomowe polega na sprawdzeniu całego genomu, ze szczególnym uwzględnieniem zmian genetycznych związanych z nowotworem, nie służy do ustalenia podłoża genetycznego innych chorób.



Sekwencjonowanie całogenomowe w diagnostyce nowotworów może pomóc zrozumieć:

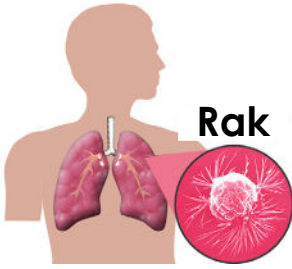
- dlaczego pacjent zachorował na chorobę nowotworową,
- jakiego rodzaju nowotwór się rozwinął,
- które metody leczenia mogą okazać się najskuteczniejsze,
- czy u pacjenta istnieje ryzyko zachorowania na inne nowotwory,
- czy członkowie rodziny znajdują się w grupie podwyższonego ryzyka zachorowania na chorobę nowotworową.



Osoby, które zdecydują się na sekwencjonowanie całogenomowe, będą mogły omówić z pracownikiem służby zdrowia zagadnienia opisane poniżej.

Genomic Medicine Service NHS, Whole Genome Sequencing for Cancer, lipiec 2020 r., wersja 2.0 do wykorzystania w związku z uruchomieniem programu sekwencjonowania całogenomowego. Niniejszy dokument podlega kontroli wersji i jest regularnie aktualizowany. Aby potwierdzić, że wykorzystywana jest aktualna wersja niniejszego dokumentu, należy skontaktować się z lokalnym ośrodkiem laboratoriów genomowych (Genomic Laboratory Hub).

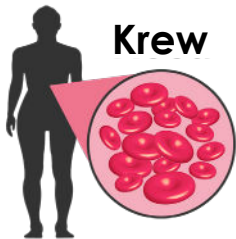
Na czym polega sekwencjonowanie całogenomowe?



1. Pobranie próbki guza (próbki krwi lub szpiku kostnego, jeżeli sekwencjonowanie całogenomowe dotyczy raka krwi).
2. Pobranie materiału genetycznego w postaci próbki krwi lub skóry (jeżeli sekwencjonowanie całogenomowe dotyczy raka krwi, pobrana zostanie próbka śliny lub skóry).
3. Wysłanie próbek do laboratorium badań genetycznych w celu przeprowadzenia analizy.
4. Przesłanie wyników do placówki służby zdrowia (patrz punkt „Uzyskiwanie wyników”).



Sekwencjonowanie całogenomowe w kierunku raka polega na pozyskaniu informacji zawartych w wycinku guza oraz próbce krwi, śliny lub skóry.



Ułatwiają one rozpoznanie lub podjęcie decyzji dotyczącej najlepszego sposobu leczenia.

Jeżeli pacjentowi zostanie zaproponowane wykonanie sekwencjonowania całogenomowego w diagnostyce raka krwi, próbka krwi lub szpiku kostnego będzie stanowić materiał zmieniony nowotworowo.



Badanie zostanie przeprowadzone z wykorzystaniem próbki uzyskanej z guza usuniętego w ramach leczenia.

Konieczne może być umówienie się na powtórny wizytę w celu pobrania próbki krwi, śliny lub skóry.



Próbki zostaną następnie wysłane do laboratorium w celu przeprowadzenia analizy.

Pacjentom, którzy **nie** zdecydują się na sekwencjonowanie całogenomowe, nadal będzie zapewniana możliwie najlepsza opieka zdrowotna.

Uzyskiwanie wyników



Po pobraniu próbki zostanie ona sprawdzona, a wynik przestany do placówki służby zdrowia.

Może on dostarczyć informacji na temat danego rodzaju choroby nowotworowej i możliwości leczenia.

Wynik uzyskany z wycinka guza jest porównywany z wynikiem uzyskanym z próbki krwi, śliny lub skóry.



W ten sposób można ustalić, czy u pacjenta istnieje podwyższone ryzyko zachorowania na inne nowotwory i czy ryzyko to może dotyczyć członków jego rodziny.

W takim przypadku możliwa jest wizyta u specjalisty, który omówi uzyskane wyniki i sposoby postępowania w związku z ryzykiem zachorowania na raka.



Dzięki temu będzie można zastanowić się, w jaki sposób omówić uzyskane wyniki z innymi członkami rodziny.

Dane genetyczne



Wszystkie dane są przechowywane w sposób bezpieczny, poufny i są wykorzystywane zgodnie z przepisami obowiązującymi w Wielkiej Brytanii i zasadami stosowanymi przez NHS.

Dodatkowe informacje można znaleźć pod adresem: <https://www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice/>



Dane i wyniki badań są przechowywane w bezpiecznej bazie danych Genomic Medicine Service NHS będącej jednostką NHS nadzorującą sekwencjonowanie całogenomowe.



Mogą z nich korzystać tylko upoważnieni pracownicy.

Wykorzystanie danych do celów ubezpieczeniowych

Bez zgody pacjenta dane nie będą udostępniane firmom ubezpieczeniowym.



Firmy ubezpieczeniowe mogą żądać podania informacji medycznych dotyczących osoby ubezpieczonej i członków jej rodziny.



Wykorzystanie danych do celów badawczych

Dane dotyczące stanu zdrowia przekazane przez miliony innych pacjentów NHS przyczyniają się do opracowania leków i metod leczenia.



Wszyscy pacjenci mają możliwość przekazania swoich danych do Biblioteki, aby mogli z nich korzystać upoważnieni badacze.

Jeżeli pacjent zdecyduje się na to, jego dane pomogą badaczom w opracowaniu nowych metod leczenia.



Aby dowiedzieć się więcej, jak dane genomowe mogą przyczynić się do prowadzenia badań, zachęcamy do odwiedzenia witryny internetowej Genomics England: <http://www.genomicsengland.co.uk>.



Dodatkowe informacje

Więcej o sekwencjonowaniu całogenomowym można dowiedzieć się tutaj:

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