

Secuenciación del genoma completo ante la sospecha de cáncer

Información para pacientes y familiares



**Servicio de Medicina
Genómica**

Este folleto ha sido elaborado para los pacientes y sus familiares a los que se ofrezca una secuenciación del genoma completo para el diagnóstico del cáncer.

El Servicio de Medicina Genómica del NHS ofrece ahora la secuenciación del genoma completo para aquellas enfermedades para las que existan pruebas científicas de que la prueba podría mejorar la atención al paciente. Antes de decidir si someterse a esta prueba, su médico le informará debidamente, y tendrá la oportunidad de plantearle cualquier duda.



¿Qué es el genoma?

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

Esta información se encuentra escrita en un código químico llamado ADN. Su genoma está compuesto de segmentos de ADN llamados genes. El cáncer está causado por células con cambios anormales en el genoma.

Es frecuente que estos cambios se produzcan durante la vida de una persona.

Algunos cambios se transmiten a través de los genes. Esto puede incrementar las posibilidades de una persona de tener cáncer.

¿Qué información puede ofrecer la secuenciación del genoma completo?

Aunque la secuenciación del genoma completo examina el genoma íntegro, su prueba se centrará en los genes que guardan alguna relación con el cáncer; No busca mutaciones en los genes que causan otras enfermedades.

La prueba de la secuenciación del genoma completo para el cáncer puede ayudar a su médico y a usted a comprender:

- Por qué ha desarrollado cáncer
- El tipo de cáncer que es probable que tenga y cómo podría comportarse
- Qué tratamientos podrían ser más eficaces para su cáncer
- Si presenta el riesgo de desarrollar otros cánceres en el futuro
- Si otros miembros de su familia pueden presentar un mayor riesgo de desarrollar cáncer.

Si decide someterse a una prueba de secuenciación del genoma completo, su médico le explicará el procedimiento y cuánto tiempo se tardará en recibir los resultados.



¿Qué sucederá en la prueba de secuenciación del genoma completo?

- Se recoge una muestra del tumor (una muestra de sangre o médula ósea si la secuenciación del genoma completo es para el cáncer de las células sanguíneas)
- Se recoge una muestra de sangre o piel (si la secuenciación del genoma completo es para el cáncer de las células sanguíneas, se tomará una muestra de sangre, piel o saliva)
- Las muestras se envían a un laboratorio de pruebas genéticas para que sean analizadas
- Los resultados se envían de vuelta a su médico (véase "Obtención de sus resultados").

La secuenciación del genoma completo para el cáncer consiste en secuenciar el genoma completo del tumor y de una muestra de sangre, piel o saliva. La secuenciación del tumor se compara con la de la sangre, la piel o la saliva, a fin de obtener información que ayude al diagnóstico y le permita decidir a usted y a su médico cuáles son las opciones terapéuticas más adecuadas.

Si se le ofrece una secuenciación del genoma completo para el cáncer de las células sanguíneas, la muestra del tumor consistirá en sangre o médula ósea. En ese caso, la secuenciación del genoma completo de la sangre se comparará con la de la piel o la saliva.

La secuenciación del genoma completo se llevará a cabo en una muestra del tumor que ya se ha extraído como parte de su tratamiento. Es probable que deba concertar otra cita posterior para tomar la muestra de sangre, piel o saliva. A continuación, las muestras se envían a un laboratorio de pruebas genéticas para que sean analizadas.

Antes de decidir si se somete a esta prueba, tendrá la oportunidad de hablar con su médico y plantearle cualquier duda.

Si decide no someterse a una secuenciación del genoma completo continuará recibiendo el mejor cuidado posible de los profesionales sanitarios.



Obtención de los resultados

Una vez que se ha tomado la muestra, está se analizará y su médico recibirá los resultados.

Los resultados de una muestra de un tumor pueden proporcionar información sobre su cáncer y las opciones terapéuticas más adecuadas.

Al comparar el resultado de la muestra del tumor con el de la sangre, la piel o la saliva, la secuenciación del genoma completo puede mostrar si usted presenta un mayor riesgo de desarrollar otros cánceres que podrían ser hereditarios, y tener implicaciones para otros miembros de su familia.

En tal caso, se le podría remitir a un servicio de genética clínica para abordar sus opciones y gestionar su riesgo de padecer cáncer.

Una consulta con especialistas en genética clínica también le ayudará a explicar a su familia los resultados.



Información genómica y protección de datos

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, consulte www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice

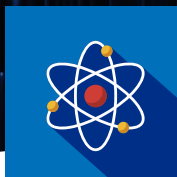
Los datos resultantes de su prueba genómica se introducirán en una base de datos nacional segura del Servicio de Medicina Genómica del NHS. Este sistema almacenará los datos sobre su prueba y los resultados, a los que solo podrá acceder personal autorizado.

Uso de datos por parte de las compañías de seguros

Las compañías de seguros no tendrán acceso a información sobre ninguna prueba genética predictiva sin su consentimiento explícito previo.

Al solicitar una póliza de seguros, las compañías pueden requerirle información médica sobre usted o su familia. La información que usted debe compartir con una aseguradora está regulada por un código gubernamental voluntario llamado Code on Genetic Testing and Insurance (Código sobre las pruebas genéticas y los seguros):

www.gov.uk/government/publications/code-on-genetic-testing-and-insurance



Uso de los datos con fines de investigación

La investigación es una parte clave de la medicina, y los datos médicos donados por millones de pacientes del NHS han ayudado a desarrollar los medicamentos y tratamientos que los pacientes reciben hoy en día.

Como parte del Servicio de Medicina Genómica del NHS, todos los pacientes tendrán la opción de aportar sus datos genómicos a una biblioteca segura a la que únicamente tienen acceso investigadores autorizados, y de una forma que no permite identificar a los individuos.

Si acepta, sus datos ayudarán a los investigadores y científicos a desarrollar los tratamientos del futuro.

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

www.genomicsengland.co.uk

Si desea contribuir a esta biblioteca de investigación, es posible que más adelante una persona de su equipo clínico (o de Genomics England) se ponga en contacto con usted para proporcionarle más información, en caso de que se descubriera algo que pudiera resultar relevante para su salud o la de su familia, o si los investigadores encontrarán un estudio adecuado para usted o su enfermedad. En tal caso, le explicaríamos de qué trata el ensayo de modo que decida si desea participar.

Más información

Las siguientes organizaciones ofrecen más información sobre la secuenciación del genoma completo:

www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing