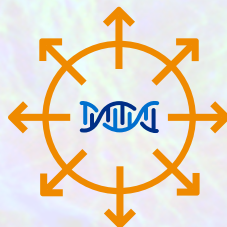


Secuenciación del genoma completo en las enfermedades raras

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 prueba de secuenciación del genoma completo para el diagnóstico de una enfermedad rara o hereditaria.

El Servicio de Medicina Genómica del NHS ofrece ahora la secuenciación del genoma completo para aquellas enfermedades para las que existen pruebas científicas de que el procedimiento podría mejorar el cuidado del 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 organismo humano y mantenerlo sano.

Esta información se encuentra escrita en un código químico llamado ADN. El genoma está compuesto por miles de secuencias cortas de ADN que reciben el nombre de genes. El genoma se encuentra dentro de todas las células del organismo.

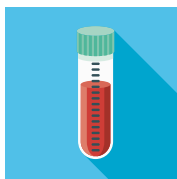
Muchas enfermedades tienen su origen en mutaciones en los genes, algunas de las cuales son hereditarias.

¿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 esta prueba examina su genoma completo, se centra en los cambios relacionados con su enfermedad y no en aquellos que causan otras afecciones. El resultado de la prueba puede ayudar a:

- diagnosticar su enfermedad
- proponer opciones terapéuticas adecuadas
- saber si presenta mayores probabilidades de desarrollar una enfermedad determinada
- explicar si su enfermedad podría ser hereditaria, lo cual significa que otros miembros de su familia podrían padecerla y pasar además a sus hijos. En este caso, se podría ofrecer la prueba a otros familiares.

Su médico comentará con usted estas cuestiones con mayor detalle.



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

Su médico le explicará con más detalle el proceso y en qué consiste la prueba. La mayoría de los pacientes pasan por las siguientes fases:

1. Remisión

Se le remitirá a un médico que investigará más a fondo sus síntomas y su enfermedad y recabará información sobre el historial de su familia para determinar si otros familiares han podido presentar el mismo problema.

Si se recomienda realizar una secuenciación del genoma completo, su médico le explicará en qué consiste la prueba y qué información pueden aportar los resultados. Tendrá la oportunidad de hablar de la prueba y hacer las preguntas que usted o sus familiares deseen.

Aunque decida no someterse a una secuenciación del genoma completo, continuará recibiendo el mejor cuidado posible por parte de los profesionales sanitarios.

La prueba de secuenciación del genoma completo

La prueba de secuenciación del genoma completo se suele realizar con una muestra de sangre que se envía a un laboratorio de pruebas genómicas para que sea analizada.

Las pruebas que se realizan en el genoma son muy complejas. Todos presentamos mutaciones en los genes que no causan daños ni afectan a nuestra salud. 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. Esto significa que, en algunas situaciones, en especial cuando se realizan pruebas a los niños, es necesario extraer sangre a otros familiares para diferenciar las mutaciones que no causan daños de las que podrían provocar enfermedades en la familia.

En ese caso, el médico le explicará qué miembros de la familia deben someterse a pruebas y por qué.



2. Resultados

Esta prueba es muy compleja, y los resultados tardarán varias semanas en llegar. No se garantiza que revele la causa de la enfermedad. Su médico puede enviarle a un genetista clínico o un asesor genético para obtener más información y ayuda.

Obtención de los resultados

Una vez que se toma la muestra, se analiza y los resultados se envían a los médicos, que los examinarán con usted.

Los resultados de la secuenciación del genoma completo podrán:

- Mostrar una mutación que explique su enfermedad; esto podría tener repercusiones en su tratamiento. También pueden revelar si otros miembros de la familia presentan riesgo de desarrollar una enfermedad determinada.
- Mostrar un cambio que podría explicar su enfermedad, si bien se necesitarán más pruebas antes de poder estar seguros.

En ese caso, puede ser que sea necesario hacer pruebas a otros miembros de la familia o comparar los cambios en su genoma con el de otros pacientes con una enfermedad similar.

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

Aún no comprendemos lo que significan determinados cambios en el ADN, sobre todo, aquellos que se encuentran con menos frecuencia. Por lo tanto, su médico puede hablarle de cambios que hemos encontrado en la prueba y que no comprendemos del todo, pero que podrían tener implicaciones para usted o sus familiares en el futuro.

Su médico comentará con usted estas cuestiones con mayor detalle.



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, 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. 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 encontraran 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