

? Co dzieje się z moją próbką DNA po analizie?

Zgodnie z obowiązującymi przepisami, będziemy przechowywać próbkę DNA na potrzeby wszelkich dodatkowych badań niezbędnych w związku z badaniem. Próbka będzie przechowywana minimum przez 5 lat od ostatniej czynności lekarskiej, po czym zostanie zagregowana i pseudonimizowana.

? Czy moje dane osobowe będą udostępniane?

Dane będą udostępniane określonym stronom trzecim w celu przeprowadzenia testu i udostępnienia klientom wyników. Te strony trzecie obejmują:

- Sanitas SA de Hospitales (hiszpańska spółka Bupa, która pomoże w testach genetycznych).
- Veritas Int., S.L. Hiszpanii, firmie specjalizującej się w medycynie genomicznej, która przeprowadzi badania genomiczne w swoim laboratorium.
- Inne strony trzecie, jeśli jest to wymagane.

Zapewniamy, że istnieją zabezpieczenia w celu odpowiedniej ochrony danych osobowych pacjentów podczas udostępniania ich stronom trzecim i wymagamy, aby strony te wyraziły zgodę na odpowiednią ochronę danych osobowych zgodnie z wymogami prawa o ochronie danych.

? Czy wyniki badania będą wykorzystywane do określania ryzyka ubezpieczeniowego?

Wykorzystywanie danych genetycznych przy wyliczaniu ryzyka i kosztów ubezpieczenia klienta jest niezgodne z prawem. W rezultacie utrzymujemy ścisłe granice pomiędzy kliniczną stroną naszej działalności a ubezpieczeniową stroną naszej działalności, aby mieć pewność, że dane te są przechowywane całkowicie oddzielnie w celu ochrony prywatności.

? Kto może wziąć udział w programie Moje Zdrowie Genetyczne?

Aby przystąpić do badań w ramach programu Moje Zdrowie Genetyczne, musisz:

- wypełnić wstępny wywiad medyczny
- wyrazić świadomą zgodę na badanie genomu
- mieć ukończone 18 lat

Proces udziału w programie Moje Zdrowie Genetyczne

? Jak wygląda proces?

Po zakupieniu pakietu należy skontaktować się z dedykowaną infolinią pod numerem 22 338 19 08 i umówić na pobranie krwi. Ważne, aby zapisując się na badanie uwzględnić wykluczenia opisane w punkcie "Czy są jakieś przeciwwskazania do wykonania badania genetycznego?". Następnie Osoba uprawniona zgłasza się w ustalonym terminie do wybranej placówki medycznej, w której wykonywane jest badanie. Przed przystąpieniem do badania niezbędne jest podpisanie świadomej zgody na badanie genetyczne. Pobranie przebiega podobnie jak rutynowe pobranie krwi na morfologię, ale nie trzeba się do niego przygotowywać i być na czczo. Twoja próbka krwi zostanie przesłana do naszego partnerskiego laboratorium w Madrycie, gdzie Twój materiał genetyczny (DNA) będzie wyizolowany i następnie zsekwencjonowany. Sekwencjonowanie całego genomu określa kolejność zasad (liter), które składają się na DNA. Kolejny etapem jest analiza, czyli wykrycie interesujących wariantów i na podstawie najnowszych, dostępnych danych naukowych, określenie ich wpływu na Twoje zdrowie. Od momentu pobrania krwi do zakończenia analizy i przygotowania spersonalizowanego, kompleksowego raportu z badania mija zwykle 6-8 tygodni. Skontaktujemy się z Tobą w celu umówienia konsultacji, w czasie której lekarz omówi wyniki Twojego badania, zaproponuje dalsze kroki i odpowie na Twoje pytania.

? Gdzie mogę wykonać badanie, w jakich placówkach?

W chwili obecnej pobrać krew do badania można w 1 placówce Warszawie: ul. Szturmowa 2.

? Ile czasu trwa pobranie krwi?

Pobranie krwi będzie trwało około 10 minut. Jednakże w Placówce należy podpisać zgody na udział w projekcie, także trzeba zarezerwować ok. 15 minut.

? Czy muszę być na czczo?

Stawiając się w punkcie pobrań na pobranie krwi do badania genetycznego nie wymaga specjalnego przygotowania przed pobraniem krwi żylnej. Nie musisz być na czczo, nie ma potrzeby odstawiania przyjmowanych leków.

? Z kim współpracujemy w ramach Programu? Co się dzieje z moją próbką krwi?

W zakresie izolowania DNA współpracujemy z Laboratorium firmy Sanitas w Madrycie, w zakresie sekwencjonowania genomu oraz przygotowania raportu współpracujemy z firmą VERITAS w Hiszpanii (Madryt) <https://www.veritasint.com/es/>

Czy wynik badania jest poufny?

Raporty z badania są traktowane jak dokumentacja medyczna - oznacza to że do wyniku ma dostęp tylko uprawniony personel.

Jak długo potrwa proces?

Od pobrania próbki krwi do konsultacji z lekarzem mija zazwyczaj około 8 tygodni. Jest to związane z długotrwałym procesem sekwencjonowania genomu.

Co zawiera raport?

Otrzymasz obszerny raport, w którym znajdziesz informacje o:

- istotnych ryzykach klinicznych
- farmakogenomice
- statusie nosicielstwa
- cechach

Kiedy raport będzie dla mnie dostępny?

Raport zostanie udostępniony na Portalu Pacjenta po omówieniu wyników z lekarzem. Nie ma możliwości udostępnienia wyników bez odbycia dedykowanej konsultacji.

Co to jest Plan Profilaktyczny?

Każda z osób, które zakupiły wariant Moje Zdrowie Genetyczne Plus otrzyma Plan profilaktyczny. Na przykład, jeśli istnieje duże ryzyko wystąpienia nadciśnienia tętniczego, opracujemy dla Ciebie plan oparty na nawykach zdrowego stylu życia, takich jak dieta i ćwiczenia fizyczne, który może być monitorowany przez nasz Zespół Profilaktyki Spersonalizowanej.

Co to jest plan medyczny?

Podczas konsultacji lekarz przygotowuje plan medyczny – indywidualnej profilaktyki – ustala rodzaj i częstotliwość badań profilaktycznych w oparciu o uzyskane wyniki badań genetycznych, a w razie potrzeby kieruje na dodatkowe badania diagnostyczne, które nie wchodzą w zakres Pakietu. które nie wchodzą w zakres Pakietu.

Proces badania genomu

? Na czym polega badanie genetyczne?

Zmiany w materiale genetycznym (DNA), nazywane są wariantami. Warianty definiują nasze różne cechy fizyczne, takie jak kolor oczu czy wzrost. Niektóre warianty nie powodują żadnych oczywistych różnic. Inne warianty mogą jednak prowadzić u niektórych osób do rozwoju pewnych schorzeń. Badania genetyczne są wykonywane w celu identyfikacji tych wariantów związanych z chorobą. Wyniki mogą pomóc lekarzom w udzielaniu porad zdrowotnych dostosowanych do ryzyka genetycznego.

? Czym jest sekwencjonowanie całego genomu (WGS)?

Sekwencjonowanie całego genomu (WGS) to proces odczytania całego genomu - w tym wszystkie geny. Ludzki genom zawiera około 20 000 genów. Inne części genomu nie zawierają genów i są znane jako regiony niekodujące. Jednak zmiany w tych regionach mogą nadal wpływać na nasze zdrowie. Sekwencjonowanie całego genomu odczytuje również te regiony. Analiza genomu może pomóc w określeniu zagrożeń dla zdrowia, skuteczności wybranych leków, cech, na które mogą wpływać geny i styl życia, jak np. ciśnienie krwi oraz statusu nosicielstwa, czyli ryzyka przekazania choroby swojemu dziecku.

? Jak przebiega proces sekwencjonowania genomu?

Rutynowo pobieramy od klienta próbkę krwi i wysyłamy ją do laboratorium. Następnie z komórek obecnych we krwi izolowany jest materiał genetyczny z którego przy użyciu specjalnych technik odczytywana jest sekwencja chemicznych elementów tworzących cały genom. Specjaliści interpretują wyniki i przygotowują raport.

Co dokładnie badamy w programie Moje Zdrowie Genetyczne

? Predyspozycje do jakich chorób wykaże badanie genetyczne?

Pełny raport z badania będzie zawierał szczegółowe informacje dotyczące ryzyka rozwoju chorób takich jak nowotwory (np. rak jelita grubego, rak żołądka, rak piersi, rak jajnika, białaczka), choroby sercowo-naczyniowe (np. choroba wieńcowa, nadciśnienie, arytmie, rodzinna hipercholesterolemia) i inne, takie jak cukrzyca, hemochromatoza, trombofilia czy nietolerancja laktozy. Dodatkowo uzyskasz informację o Twoich cechach i podatnościach, takich jak reakcja na ćwiczenia fizyczne, podatność na urazy więzadeł, reakcja na substancje (alkohol, kawa i kofeina, nikotyna), metabolizm, długowieczność czy pochodzenie. Oprócz ryzyka rozwoju chorób, dowiesz się również jak Twój organizm reaguje na wybrane leki - czy standardowa dawka będzie skuteczna, oraz możesz je bezpiecznie przyjmować. Te informacje znajdziesz w części raportu pt. "Farmakogenomika". Jeśli planujesz ciążę lub masz już dzieci, z pewnością zainteresuje Cię raport dotyczący statusu nosicielstwa, czyli ryzyka przekazania chorób takich jak mukowiscydoza.

Jakie choroby nie są analizowane i raportowane w badaniu?

Mimo, że będziemy sekwencjonować cały genom będziemy analizować i raportować tylko wybrane geny. Geny te są związane ze schorzeniami w przypadku których można podjąć pewne działania zapobiegawcze. Z tego powodu, w ramach badania nie analizujemy i nie raportujemy np. ryzyka chorób neurodegeneracyjnych takich jak choroba Alzheimera. Badanie wykonywane jest w technologii sekwencjonowania następnej generacji (NGS), która posiada pewne ograniczenia techniczne. Z tego powodu nie stosuje się jej do wykrywania np. choroby Huntingtona czy zespołu łamliwego chromosomu X związanych z ekspansją liczby powtórzeń (mutacje dynamiczne).

Czy wykrycie wariantu może mieć konsekwencje dla mojej rodziny?

DNA danej osoby zawiera dwie komplementarne kopie, jedną pochodzenia ojcowskiego, a drugą pochodzenia matczynego. Oznacza to, że wykrycie interesującego nas wariantu może mieć konsekwencje dla rodziców, rodzeństwa, dzieci i innych członków rodziny (np. dziadków, wujków, kuzynów, siostrzenic, siostrzeńców). W związku z tym przed konsultacją lekarską prosimy o uzupełnienie wstępnego wywiadu medycznego, w którym pytamy o historię medyczną rodziny.

Czy w przyszłości może rozwinąć się choroba, która nie została wykryta w analizie genomu?

Sekwencjonowanie genomu pozwala ocenić ryzyko rozwoju chorób genetycznych. Jednak inne czynniki, takie jak środowisko lub odżywianie, mogą również wpływać na rozwój choroby. Należy zauważyć, że wyniki analizy wskazują na zwiększone ryzyko zachorowania. Nie oznacza to, że pacjent nie jest narażony na rozwój innych schorzeń, które nie zostały ujęte w analizie, negatywny wynik badania predyspozycji do nowotworu nie gwarantuje, że pacjent w przyszłości nie zachoruje na nowotwór. Wiemy jednak, że jeśli ryzyko nie pojawi się to w analizie, to jest ono zbliżone do ryzyka w populacji ogólnej.

Czego dowiem się z części farmakogenomicznej raportu?

Sekcja farmakogenomiczna raportu dostarcza informacji o skuteczności i bezpieczeństwie stosowania u badanej osoby na ponad 150 leków. Dzięki temu raportowi będzie możliwość określenia bezpieczeństwa i skuteczności stosowania wybranych leków.

Informacje te znajdują się w naszej dokumentacji medycznej, dzięki czemu każdy lekarz będzie mógł je wykorzystać, żeby zminimalizować ryzyko nieskutecznych terapii i działań niepożądanych.

Jakie geny badamy?

W naszym badaniu badamy ryzyko zachorowania na choroby spowodowane mutacjami w następujących genach: BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, TP53, ATM, BARD1, BRIP1, CHEK2, DICER1, HOXB13, MRE11, NBN, PIKC3A, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL4, RINT1, SEC23B, SMARCA4, SLX4, XRCC2, APC, BMPR1A, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4, STK11, AXIN2, BLM, CDH1, CTRC, GALNT12, GREM1, MBD4, MLH3, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE, PRSS1, RNF43, RPS20, SPINK1, NF2, RB1, TSC1, TSC2, NF1,

MAX, MEN1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL, WT1, AIP, BAP1, CDC73, CDKN1B, FH, FLCN, MET, MITF, PRKAR1A, SDHA, CDKN2A, CEBPA, COL7A1, DDB2, DDX41, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MC1R, POLH, POT1, PTCH1, RHBDF2, RUNX1, SUFU, TERT, TYR, WRN, XPA, XPC, ACTC1, BAG3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GLA, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PRKAG2, RBM20, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, ABCC9, ACTA1, ACTN2, ALMS1, CSRP3, DMD, JPH2, JUP, LAMP2, LDB3, MYH6, MYPN, NEXN, PLN, SLC25A4, TCAP, TRIM63, VCL, BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNH2, KCNQ1, RYR2, SCN5A, TRDN, CACNA1C, CACNB2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNJ2, SCN1B, SCN3B, SEMA3A, APOB, LDLR, PCSK9, APOA5, APOC2, GPIHBP1, LDLRAP1, LMF1, ACTA2, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFB1, TGFB2, CCM2, LOX, MYLK, NOTCH3, PDCD10, PRKG1, TGFB2, COL3A1, ADAMTS2, CHST14, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, TNXB, BTBD, HFE, HAMP, HJV, SLC40A1, TFR2, ACVRL1, ENG, CACNA1S, RYR1, HNF1A, ABCC8, GCK, HNF1B, HNF4A, OTC, GAA, RPE65, F5, F8, F9, SERPINC1, ATP7B, ABCD1, GDF2, HSPB8, JAG1, LITAF, MPZ, NEFL, PKD2, PMP22, SERPINA1, TBX3, TBX5

Jakie geny są badane w ramach badania statusu nosicielstwa?

W ramach badania statusu nosicielstwa chorób recesywnych badamy następujące geny: ACADM, ACADVL, AGA, AGL, AIRE, ALDOB, ALPL, ARSA, ASNS, ASPA, BBS1, BBS2, BCKDHA, BCKDHB, BLM, CBS, CFTR, CHRNE, CLN5, CLRN1, CNGB3, CPT1A, CPT2, CTNS, CYP11B1, CYP21A2, CYP27A1, DHCR7, DNAJC19, ELP1, ERCC6, ETFDH, EVC, FAH, FKTN, G6PC1, GALC, GALK1, GALT, GBA1, GBE1, GCDH, GJB2, GJB6, GLB1, GLE1, HBB, HEXA, HEXB, HLCS, HPS1, HYL1, IVD, LAMA2, LIPA, LRPPRC, MCOLN1, MED17, MEFV, MESP2, MMKS1, MLC1, MMUT, MPV17, MYO7A, NDRG1, NDUFS6, NPC1, NPHS1, OPA3, PAH, PC, PCDH15, PEX6, PEX12, PKHD1, PMM2, POLG, PPT1, RMRP, SACS, SEPSECS, SGCG, SLC12A6, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A15, SLC26A2, SLC26A4, SMPD1, TCIRG1, TECPR2, TOR1A, TPP1, TRMU, TSFM, USH2A

Reakcje na jakie leki są pokazane w części farmakogenomicznej raportu?

W części farmakogenomicznej raportu pokażemy reakcje organizmu na następujące substancje aktywne zawarte w lekach: Kardiologia (atorvastatin, clopidogrel, flecainide, fluvastatin, hydralazine, lovastatin, metoprolol, pitavastatin, pravastatin, rosuvastatin, simvastatin, propafenone)

Gastrologia (dexlansoprazole, lansoprazole, omeprazole, pantoprazole, metoclopramide, ondansetron, tolterodine, tropisetron)

Ginekologia (estrogenowe środki hormonalne – różne)

Hematologia (acenocoumarol, clopidogrel, methylene blue, phenprocoumon, warfarin)

Endokrynologia (allopurinol, eliglustat, pegloticase, toluidine blue,)

Infekcje i zaburzenia odporności (abacavir, amikacin, azathioprine, atazanavir, dibekacin, dapson, efavirenz, flucloxacillin, gentamicin, isoniazid, kanamycin, primaquine, sulfamethoxazole and trimethoprim, tafenoquine, nevirapine, voriconazole, neomycin, netilmicin, paromomycin, peginterferon alfa-2a, plazomicin, ribostamycin, streptomycin, tobramycin)

Neurologia (carbamazepine, fosphenytoin, oxcarbazepine, phenytoin, siponimod, clobazam, amifampridine, deutetrabenazine, dextromethorphan /quinidine, pitolisant, tetrabenazine, valbenazine)

Onkologia (capecitabine, dabrafenib, fluorouracil, irinotecan, lapatinib, mercaptopurine, rasburicase, sacituzumab govitecan-hziy, tegafurthioguanine, tamoxifen)

Okulistyka (methazolamide)

Leczenie bólu (articaine, celecoxib, codeine, desflurane, dihydrocodeine, enflurane, flurbiprofen, ibuprofen, isoflurane, halothane, hydrocodone, lornoxicam, meloxicam, methoxyflurane, piroxicam, oliceridine, oxycodone, sevoflurane, succinylcholine, tramadol, tenoxicam)

Psychiatria (amitriptyline, atomoxetine, aripiprazole, brexpiprazole, citalopram, clomipramine, clozapine, doxepin, escitalopram, imipramine, lamotrigine, quetiapine, sertraline, trimipramine, extromethorphan/ hydrobromide/bupropion/ hydrochloride, haloperidol, iloperidone, fluvoxamine, methadone, nortriptyline, paroxetine, pimozide, risperidone, thioridazine, venlafaxine, vortioxetine, zuclopenthixol)

Pulmonologia (salmeterol)

Transplantologia (azathioprine, tacrolimus)

Kto może wykonać badanie

? Czy dawca krwi może wykonać badanie genetyczne?

Tak. Dawca krwi może wykonać badanie genetyczne.

? Czy branie antybiotyków ma wpływ na wynik?

Przyjmowanie leków nie wpływa na wynik badania genetycznego. Jeśli jednak przyjmujesz leki z powodu infekcji, w tym antybiotyki, zgłoś się na pobranie krwi dopiero po wyzdrowieniu.

? Czy w ciąży można wykonać badanie genetyczne?

Nie ma medycznych przeciwwskazań do wykonania badania.

? Czy są jakieś przeciwwskazania do wykonania badania genetycznego

Tak, przeszczep narządu, szpiku bądź komórek macierzystych na stałe uniemożliwia wykonanie badania genomicznego. Pomiędzy transfuzją krwi, a pobraniem krwi do badania genomicznego muszą upłynąć 4 miesiące. Należy również odczekać 8 miesięcy od zakończenia leczenia onkologicznego (chemio- lub radioterapii). Pobranie krwi do badania genomicznego przed upływem tego czasu może spowodować, że uzyskane wyniki nie będą wiarygodne.