

Skrypt wideo do Ankiety ewaluacyjnej dla rodziców i opiekunów

Szybkie sekwencjonowanie eksomu dla poważnie chorych niemowląt i dzieci

Na czym polega szybkie sekwencjonowanie eksomu i dla kogo przeznaczone jest to badanie?

Szybkie sekwencjonowanie eksomu to nowe badanie, które oferowane jest w ramach NHS w Anglii. Proponowane jest ono poważnie chorym niemowlętom lub dzieciom, jeśli ich objawy wskazują na to, że mogą cierpieć na rzadkie schorzenie o podłożu genetycznym. Ma ono pomóc w ustaleniu podłoża genetycznego problemów, z jakimi boryka się dane dziecko. Badanie to zazwyczaj proponowane jest w przypadku pacjentów znajdujących się na oddziale intensywnej terapii noworodka lub dziecka. Szybka diagnoza może mieć duże znaczenie przy wyborze opieki i leczenia, jakie zapewniane jest chorym.



Czym są genomy i eksomy?

Genomy to „instrukcja” naszego ciała, która składa się z DNA. Znajduje się tam informacja, jaka potrzebna jest, by stworzyć ludzkie ciało, kierować nim i je naprawiać. Genomy składają się z DNA, które jest ciągiem chemicznych „liter”, które należy „odczytywać” za pomocą procesu zwanego sekwencjonowaniem. Nasze geny to konkretne fragmenty DNA, które można porównać w ramach tej instrukcji do „wyrazów”. Każdy z nas ma około 20 tys. genów, a w każdym genie znajduje się konkretna instrukcja dotycząca syntezy białka. Białka to duże, złożone cząsteczki, które mają do wykonania w ciele człowieka wiele różnych zadań. W genie znaleźć można regiony kodujące białka zwane eksonami oraz regiony niekodujące zwane intronami. Eksom to część genomu zawierająca eksony. To tam najczęściej znajdują się zmiany, które wyjaśniają choroby genetyczne. Eksom stanowi jedynie niewielką część genomu, tzn. jedynie 2%.



Na czym polega szybkie sekwencjonowanie eksomu?

Szybkie sekwencjonowanie eksomu to badanie krwi, którego celem jest znalezienie w regionach kodujących DNA zmian genetycznych, które mogą być przyczyną problemów, z jakimi boryka się dziecko. Zazwyczaj próbki pobierane są od dziecka i obojga rodziców w celu przeprowadzenia „potrójnego” badania eksomu. Dzięki temu zespół medyczny będzie mógł odróżnić nieszkodliwe zmiany, które dotyczą każdego z nas i są przekazywane z pokolenia na pokolenie, od zmian, które mogą skutkować chorobami genetycznymi. Jeśli nie można przeprowadzić badania w odniesieniu do obojga rodziców biologicznych, test wykonany może zostać jedynie przy udziale jednego z nich. Badanie to nazywane jest badaniem szybkim, ponieważ przeprowadza się je i interpretuje w możliwie jak najszybszym czasie.



Jakich wyników mogą się spodziewać rodzice po szybkim sekwencjonowaniu eksomu?

Wyniki badania dostępne będą w ciągu trzech tygodni. Lekarz omówi je z rodzicami i opiekunami, i pomoże im zrozumieć, co one oznaczają w przypadku ich dziecka.

Wyniki mogą oznaczać rozpoznanie choroby genetycznej:



Jeśli zdiagnozowana zostanie choroba genetyczna, może to dać rodzicom ważne informacje na temat prognoz dotyczących ich dziecka. Pomoże im to podjąć decyzje dotyczące opieki. Możliwe, że u dziecka zdiagnozowane zostanie bardzo rzadkie schorzenie, które znajduje się jeszcze w fazie poznawania.

Możliwe, że nie dojdzie do zidentyfikowania żadnych problemów



Nie każdy otrzyma diagnozę – niektórzy rodzice i opiekunowie zostaną poinformowani, że badanie nie wykazało żadnego podłoża genetycznego, które wpływałoby na stan dziecka. Takie wyniki nie oznaczają wykluczenia problemów genetycznych, ponieważ nie wszystkie zmiany można wykryć na podstawie sekwencjonowania eksomu, a w przypadku niektórych chorób genetycznych nie znaleziono jeszcze ich przyczyny..

Możliwe, że wyniki będą niejasne



Niektóre ustalenia mogą nie dawać jasnego obrazu, np. przy braku pewności, czy dana zmiana genetyczna przyczyniła się do stanu, w jakim znajduje się dziecko. .

Możliwe, że wyniki będą nieoczekiwane



Bardzo rzadko zdarza się, że w wyniku badań zidentyfikowane zostaną zmiany genetyczne, które mogą nie być powiązane ze stanem zdrowia dziecka. Tego typu wyniki przekazywane są rodzicom jedynie wtedy, gdy mają one poważne konsekwencje zdrowotne w przypadku ich dziecka, rodzica lub rodziców albo innych członków rodziny.

Nasze badania obejmują analizę sposobu, w jaki szybkie sekwencjonowanie eksomu oferowane jest w ramach NHS.

Są one finansowane przez Krajowy Instytut Badań Medycznych i prowadzą je badacze ze szpitala Great Ormond Street Hospital we współpracy z innymi placówkami szpitalnymi oraz organizacjami, takimi jak Genetic Alliance UK i Breaking Down Barriers.



Dlaczego te badania są tak ważne?

Szybkie sekwencjonowanie eksomu oferowane jest poważnie chorym niemowlętom i dzieciom na płaszczynie krajowej – w Anglii, w ramach NHS po raz pierwszy. Badania są konieczne w celu dopilnowania, aby test ten oferowany był w sposób, który pomaga pacjentom i wspiera rodziców i opiekunów. W ramach badań przeanalizowane zostaną również problemy praktyczne, jakie wiążą się z oferowaniem testu na terenie całej Anglii.

Co obejmują te badania?

1. Zespół badaczy przeprowadzi ankietę wśród rodziców i opiekunów. Pomoże im to skupić się na problemach, które mają największe znaczenie dla rodziców i opiekunów.
2. Przeprowadzone zostaną rozmowy z rodzicami i opiekunami dzieci, które poddane zostały szybkiemu sekwencjonowaniu eksomu w czasie, gdy były poważnie chore, i zostaną oni zapytani o swoją opinię na temat tego badania. Badacze zapytają również rodziców i opiekunów, co myślą na temat informacji i wsparcia, jakie otrzymali.
3. Przeprowadzą oni również rozmowy i ankiety w odniesieniu do pracowników medycznych (lekarzy i położnych) w celu zapoznania się ze sposobem realizacji szybkiego sekwencjonowania eksomu na terenie całej Anglii i ustalenia dodatkowych potrzeb dotyczących szkoleń i edukacji.
4. Badacze przeanalizują wszystkie testy wykonane w okresie 12 miesięcy, aby sprawdzić, czy były one dostępne dla rodzin z całej Anglii. Sprawdzą oni również, czy miały one wpływ na opiekę, jaka zapewniana była dzieciom, albo czy miały one jakieś inne skutki.
5. Zespół badawczy zbierze wszystkie ustalenia i wyda zalecenia dotyczące sposobu, w jaki to badanie ma być oferowane w przyszłości.

Na czym polega udział rodziców i opiekunów w badaniach?

Badacze pragną, aby rodzice i opiekunowie brali udział we wszystkich aspektach związanych z postępowaniem badawczym. W tym celu:

- Zbierają informacje od rodziców i opiekunów poprzez rozmowy i ankiety,
- Zbierają informacje od rodziców i opiekunów oraz przedstawicieli krajowych organizacji zrzeszających pacjentów przeznaczone dla zespołu badawczego przez cały okres badań oraz
- Zadbają o to, by rodzice i opiekunowie uczestniczyli w procesie opracowywania zaleceń na podstawie badania, aby mogli rozwiązać problemy, które są dla nich najważniejsze.

Więcej informacji na temat badań i sposobów, w jaki można podzielić się z nami swoją opinią, znaleźć można w serwisie internetowym organizacji Genetic Alliance UK, lub kontaktując się z zespołem badawczym.

Jesteś rodzicem dziecka, które cierpi na chorobę genetyczną lub rzadką, albo nie otrzymało jeszcze diagnozy? Prosimy o pomoc w opracowaniu badań dotyczących sposobu oferowania szybkiego sekwencjonowania eksomu poważnie chorym dzieciom w ramach NHS.

Prosimy o wypełnienie ankiety <https://redcap.slms.ucl.ac.uk/surveys/?s=EDCL3JXLH7CL3X3R>

Więcej informacji znaleźć można tutaj: <https://geneticalliance.org.uk/>

Aby wypełnić ankietę przez telefon w asyście tłumacza, proszę kontaktować się z zespołem badawczym.

