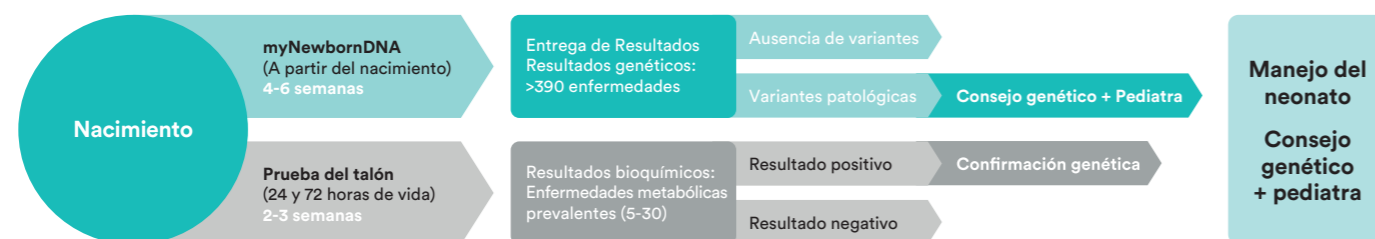


PROCEDIMIENTO SCREENING NEONATAL



POR QUÉ VERITAS

- » Veritas es *The Genome Company*, líder en secuenciación del genoma y exoma humano, con amplia experiencia en análisis e interpretación de variantes en pacientes sanos y con patología.
- » Veritas cuenta con expertos con más de 10 años de experiencia en secuenciación del exoma y genoma, incluyendo miembros de *Personal Genome Project* de la Facultad de Medicina de Harvard.
- » La compañía cuenta con un Consejo Asesor compuesto por líderes en su área, para asegurar la utilidad clínica de la prueba.
- » Fundada en 2014 por líderes en genómica de la Universidad de Medicina de Harvard, Veritas opera de manera global en US, Europa, Latinoamérica y China. La compañía ha sido reconocida por el *MIT Technology Review* como una de las 50 *Smartest Companies* en 2016 y 2017, por *Fast Company* como una de las compañías de salud más innovadoras y por *CNBC* como una de las *Disruptor 50 Companies* en 2018.
- » **Tras la realización del test, la avanzada tecnología de Veritas posibilita el re-análisis de la información genética para ofrecer pruebas adicionales de manera más ágil y rápida, con ventajas exclusivas para clientes Veritas.**



Centro Médico Perinat

☎ (+591) 3 3333582

📞 (+591) 78647111

📍 C/ Guillermo Burton #19

🌐 www.perinat.com.bo

Santa Cruz

REFERENCIAS

- » Zook JM. et al. Extensive sequencing of seven human genomes to characterize benchmark reference materials. *Sci Data* 2016;3:160025 doi: 10.1038/sdata.2016.25. PMID: 27271295.
- » Mandelker D et al. Navigating highly homologous genes in a molecular diagnostic setting: a resource for clinical next-generation sequencing. *Genet Med* 2016;18:1282-1289. PMID: 27228465.
- » Landrum MJ et al. ClinVar: public archive of interpretations of clinically relevant variants. *Nuc Acids Res*. 2016;44(1):D862-D868. doi: 10.1093/nar/gkv1222. PMID 26582918.
- » Richards S et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 2015;17:405-424. PMID 25741868.
- » Stenson PD et al. The Human Gene Mutation Database: towards a comprehensive repository of inherited mutation data for medical research, genetic diagnosis and next-generation sequencing studies. *Hum Genet* 2017;136:665-677. PMID:28349240.
- » Ceyhan-Birsoy, Ozge, et al. "Interpretation of Genomic Sequencing Results in Healthy and Ill Newborns: Results from the BabySeq Project." *The American Journal of Human Genetics* 104.1 (2019): 76-93.
- » Holm, Ingrid A., et al. "The BabySeq project: implementing genomic sequencing in newborns." *BMC pediatrics* 18.1 (2018): 225.

my
Newborn
DNA
by Veritas

myNewbornDNA
prueba de cribado que
estudia enfermedades
genéticas accionables que
aparecen durante la infancia



Hasta un 9,4%⁽¹⁾ de los recién nacidos pueden presentar variantes genéticas relacionadas con enfermedades de aparición durante la infancia

Conocer este riesgo es clave para intervenir y personalizar el manejo del neonato

¿QUÉ ES myNewbornDNA?

La prueba permite conocer el riesgo del neonato a presentar alrededor de 390 enfermedades que pueden aparecer en las primeras etapas de vida. El test complementa a la prueba del talón convencional, mejorando la utilidad clínica.

¿QUÉ INCLUYE EL TEST?

La prueba analiza más de 400 genes mediante secuenciación del exoma completo (*Whole Exome Sequencing*).

¿QUÉ TIPO DE ENFERMEDADES INCLUYE?

- » Altamente accionables de aparición durante la infancia.
- » Incluidas en la prueba bioquímica de cribado neonatal.
- » Aparición en edad adulta pero en las que es posible intervenir durante la infancia.
- » Comunes, aunque no sean tratables, con frecuencia de portador mayor de 1/100.

¿POR QUÉ SOLICITAR myNewbornDNA?

myNewbornDNA supone una ampliación del cribado bioquímico neonatal habitual, aumentando las enfermedades metabólicas y genéticas detectadas para intervenir con nutrición u otros procedimientos durante la primera infancia, mejorando la salud del neonato.

¿PARA QUIÉN ES myNewbornDNA?

Para cualquier neonato sin síntomas aparentes de enfermedad.

ASESORAMIENTO AL ESPECIALISTA

Veritas aporta un servicio diferencial facilitando asesoramiento al especialista para la interpretación de los resultados de su paciente, siempre que lo necesite.

¿QUÉ TIPO DE MUESTRA HACE FALTA?

Sangre o raspado bucal con dispositivo específico proporcionado por Veritas.



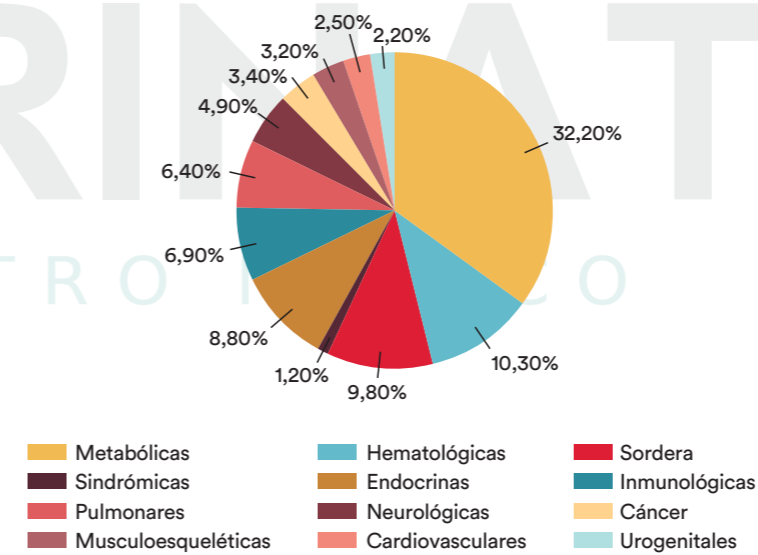
1. Ceyhan-Birsoy, Ozge, et al. "Interpretation of Genomic Sequencing Results in Healthy and Ill Newborns: Results from the BabySeq Project." *The American Journal of Human Genetics* 104.1 (2019): 76-93.

EJEMPLOS DE APLICACIÓN CLÍNICA DE myNewbornDNA

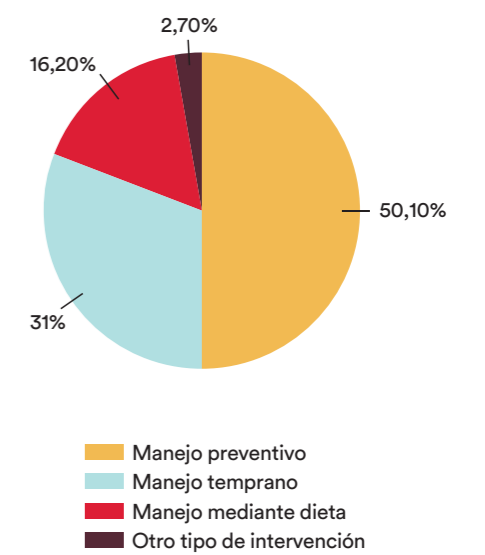
PATOLOGÍA/GEN	SINTOMATOLOGÍA	MANEJO DEL PACIENTE	
Deficiencia de G6PD glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	Anemia hemolítica tras ingerir judías, sulfitos o determinados fármacos y colorantes alimentarios.	Modificar dieta y evitar fármacos específicos	Niño sin sintomatología
Hipercolesterolemia familiar (LDLR)	Enfermedad cardiovascular (CV) precoz.	Modificar dieta + medicación	Prevención de enfermedad CV
Abetalipoproteinemia (MTTP)	Incapacidad de absorción de grasas que altera el desarrollo del sistema nervioso.	Reducción de grasas en dieta + suplementos vitamínicos	Prevención de neuropatía y ataxia

TIPOS DE ENFERMEDADES INCLUIDAS EN myNewbornDNA

Porcentaje de enfermedades incluidas en myNewbornDNA por categoría



Clasificación de las patologías por manejo clínico



INFORMACIÓN TÉCNICA EXOMA COMPLETO

- » Secuenciación del **exoma completo (WES)** con plataforma illumina HiSeq X10 y NovaSeq 6000.
- » Cobertura media del exoma 110x secuenciando más del 97% a $\geq 20x$ y llegando a una cobertura media de **300x en genes del panel**.
- » El laboratorio cumple con la regulación CLIA (*Clinical Laboratory Improvement Amendments #22D2089381*).
- » Acreditación CAP (*College of American Pathologists*).
- » Todos los informes están revisados por nuestro experto equipo médico que cuenta más de 10 años de experiencia en secuenciación del genoma y exoma completo, incluyendo miembros del *Personal Genome Project* de la Facultad de Medicina de Harvard.

Otras Compañías



Veritas

