



*Genoma y Exoma
diagnóstico*



*Estamos
convencidos
de que...*

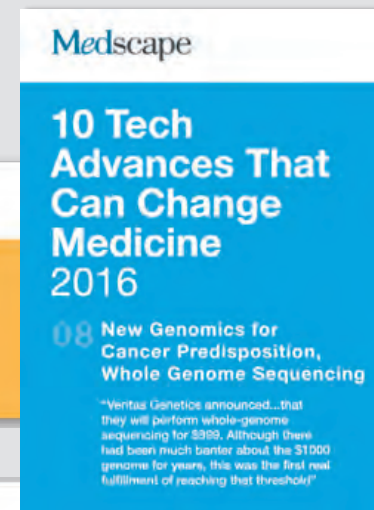
El análisis del **GENOMA** permitirá personalizar el cuidado médico de personas sanas y mejorará el rendimiento diagnóstico de personas para cuya patología se sospecha un origen genético.

La **MEDICINA DE PRECISIÓN** es el futuro del diagnóstico y tratamiento de los pacientes, siempre a través de grupos multidisciplinares integrando el conocimiento en genómica.



Somos líderes en secuenciación e interpretación de Genoma y Exoma

- Veritas es *The Genome Company*. Nuestro objetivo: hacer accesible el genoma humano como herramienta diagnóstica.
- Conseguimos ser pioneros en introducir la **SECUENCIACIÓN DEL GENOMA COMPLETO** y su interpretación para pacientes y facultativos, manteniendo el liderazgo científico y tecnológico en este campo, logrando así reducir el coste del genoma.
- Tecnología bioinformática avanzada para la interpretación de variantes genéticas.
- Personal experto y dedicado al análisis de variantes con más de 10 años de experiencia en este área.
- Nuevo laboratorio en España en 2020.
- Tecnología de primer nivel en WGS (*Whole Genome Sequencing*) en plataforma illumina NovaSeq 6000.



Veritas es líder
en análisis genómico
aportando soluciones
innovadoras

An open white door in a bright room, with light streaming in from the doorway. The door is slightly ajar, and the light creates a strong glow on the floor and walls.

***Los tres retos
actuales de la
genómica***

- 1.** Almacenamiento y compresión de la información
- 2.** Alta resolución de secuenciación
- 3.** Capacidad de análisis de la información

1.

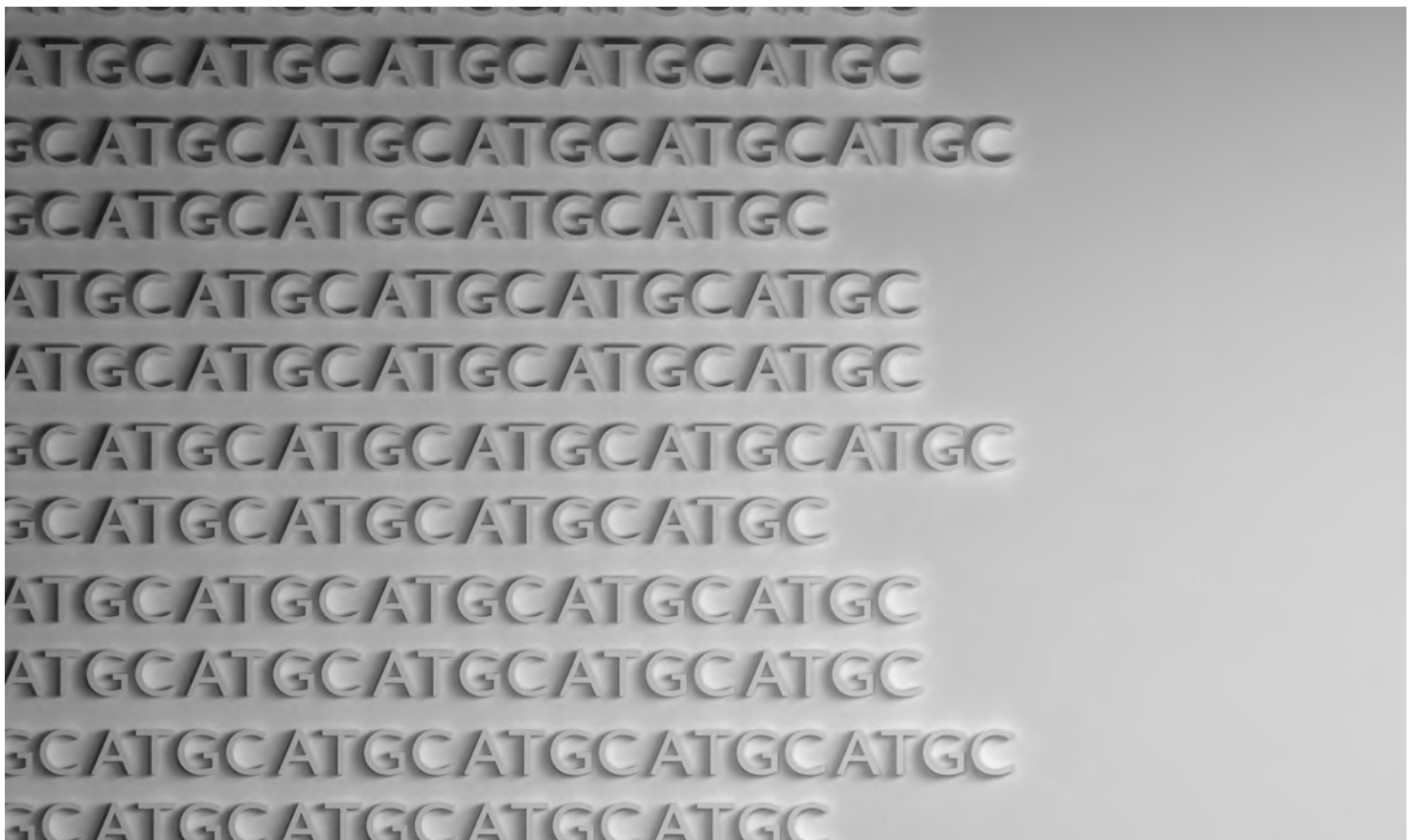
Almacenamiento y compresión de la información

- La secuenciación del genoma humano genera una gran cantidad de datos y es clave disponer de una herramienta que permita su almacenamiento, compresión y acceso.

2.

Alta resolución de secuenciación

- En Veritas estamos especializados en **secuenciación** del **GENOMA** y **EXOMA**, contamos con la tecnología más avanzada y aplicamos los controles de calidad más estrictos para entregar resultados precisos.
- Secuenciamos el **GENOMA** con una cobertura media de 30x cumpliendo con los estándares de calidad.
- **EXOMA** con diseño optimizado para mejorar la cobertura y secuenciar de manera homogénea el exoma completo.



3.

Capacidad de análisis de la información

- Veritas ha abordado desde la excelencia este reto, con los mejores **expertos** en CLÍNICA a nivel mundial.

- Equipo especializado en análisis de variantes y colaboración con el *Children's Hospital of Philadelphia* (CHOP), centro de primera línea en diagnóstico genético.

- El informe de resultados proporciona información clave del paciente orientada a los objetivos clínicos.

- **A nivel diagnóstico:** equipo especializado en análisis de variantes y colaboración con centros de primera línea en diagnóstico genético (*Children's Hospital of Philadelphia*).

- **A nivel preventivo:** selección de patologías con utilidad clínica para prevenir enfermedades en el paciente sano.





Portfolio
Veritas



WGS

Whole Genome Sequencing

myGenome Diagnóstico / Trio

Secuenciación del **GENOMA** completo con Servicio de Interpretación Diagnóstica para pacientes que presentan síntomas y signos clínicos con sospecha de causa genética. Para la interpretación diagnóstica Veritas colabora con el *Children's Hospital of Philadelphia*, líder en interpretación diagnóstica.

myGenome

Secuenciación e interpretación del **GENOMA** completo en individuos sanos con el fin de prevenir enfermedades y mejorar su salud.

WES

Whole Exome Sequencing

myExome Diagnóstico / Trio

Secuenciación del **EXOMA** completo con Servicio de Interpretación Diagnóstica para pacientes que presentan síntomas y signos clínicos con sospecha de causa genética.

myCancerRiskDNA

Estudio genético de 40 genes relacionados con los tipos de cáncer hereditario más frecuentes, incluyendo el análisis de CNVs (*Copy Number Variations*) en 15 genes.

myCardioDNA

Estudio genético de 90 genes relacionados con miocardiopatías, arritmias, síndromes con afectación vascular y rasopatías.

myNewbornDNA

Cribado en el recién nacido de más de 390 enfermedades genéticas de aparición temprana.



my Exome Dx

by **Veritas**

myExome Dx

Secuenciación del Exoma Completo para un diagnóstico preciso.

¿EN QUÉ CONSISTE ESTA PRUEBA?

myExome Dx facilita el diagnóstico genético a través de la secuenciación del **EXOMA** completo y su posterior interpretación, orientada a signos, síntomas clínicos e historial familiar del paciente.

¿A QUIÉN ESTÁ DIRIGIDO?

myExome Dx está orientado a pacientes con historial médico complejo o síntomas que sugieran una enfermedad genética, incluso cuando otras pruebas han resultado negativas.

El objetivo de la prueba tiene finalidad asistencial buscando orientar las decisiones de tratamiento y las opciones de manejo clínico, facilitando pronóstico del paciente cuando es posible.

ESTUDIO COMPLETO

Es altamente recomendable que se analicen las muestras biológicas de los progenitores si están disponibles, ya que pueden ser de ayuda para interpretar los datos genómicos del paciente. Aunque se realice el análisis de las muestras parentales, únicamente se estudiarán con objeto de interpretar el resultado del probando, sin emitir informes adicionales.

En el caso de querer enviar muestras de otros familiares consanguíneos, póngase en contacto con nosotros.

myExome Dx ayuda a identificar la etiología molecular de la patología en pacientes cuando existe sospecha de causa genética

¿Qué hace la diferencia?

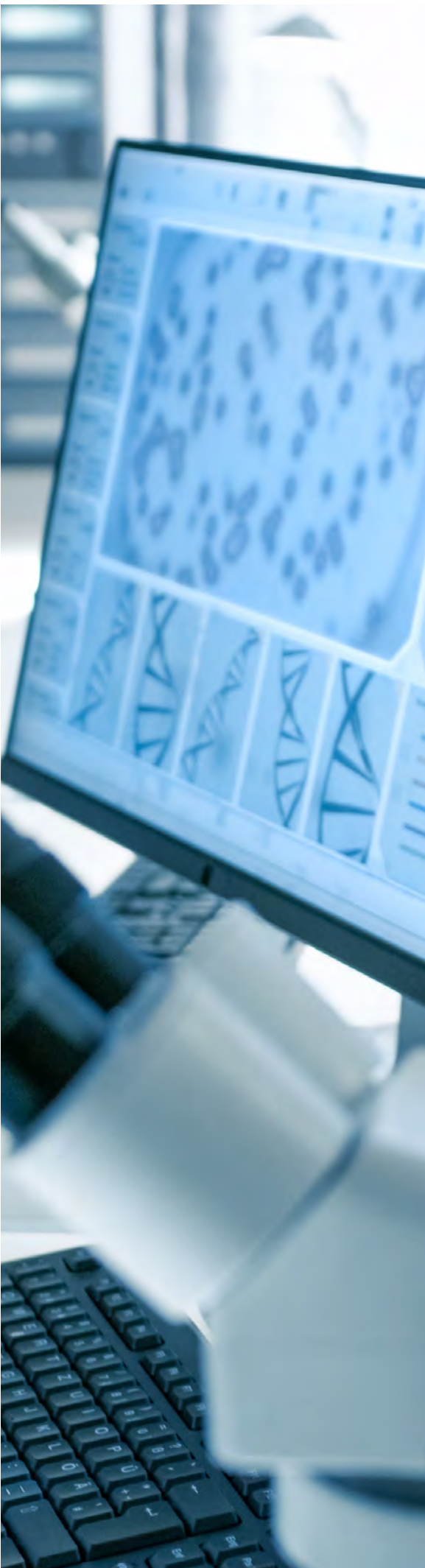
- **EXOMA** con diseño optimizado para mejorar la cobertura y secuenciar de manera homogénea el **EXOMA** completo
- Cobertura media de 100x para el **EXOMA** completo
- Más de 19.300 genes cubiertos
- >97% del **EXOMA** cubierto a >20x llegando a >99% en genes clave en diagnóstico
- Pipeline bioinformático diseñado por el *Sanger Institute* para clasificación de variantes. Este software ha sido elegido como herramienta de referencia por *Genomics England* para los servicios de decisión diagnóstica en el Proyecto de los 10.000 genomas, iniciativa de liderazgo internacional en Medicina Genómica promovida por el NHS (*UK National Health Service*)
- Análisis opcional de los genes ACMG59

¿Cómo funciona?

1. El especialista prescribe myExome con Interpretación Diagnóstica de Veritas
2. El paciente o tutor legal lee y completa el Consentimiento Informado
3. El especialista facilita el historial clínico y familiar del paciente al equipo clínico de Veritas
4. Se recoge una muestra de sangre o saliva del paciente y se envía al laboratorio
5. Veritas realiza la secuenciación del ADN y la interpretación diagnóstica en función del historial personal y familiar del paciente
6. Veritas envía el informe de resultados al especialista
7. El equipo clínico de Veritas se pone a disposición del especialista para asesorarle cuando sea procedente

Información técnica

- Secuenciación del **EXOMA** completo con plataforma illumina Nova-Seq 6000
- La clasificación de variantes se realiza según las guías del *American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)*
- Expansiones repetidas, inversiones, translocaciones, grandes reordenamientos estructurales y determinadas grandes deleciones y duplicaciones pueden no detectarse
- Solo se detectan variantes heredadas (línea germinal), no variantes somáticas o heteroplasmia, los casos de mosaicismo pueden no detectarse



my Genome Dx

by Veritas

myGenome Dx

Secuenciación del Genoma Completo para un diagnóstico preciso.

¿EN QUÉ CONSISTE ESTA PRUEBA?

myGenome con Interpretación Diagnóstica es una herramienta óptima para el diagnóstico genético en pacientes complejos, mediante la secuenciación del **GENOMA** completo y su posterior interpretación, orientada a los signos y síntomas clínicos del paciente.

Para este servicio, Veritas cuenta con la colaboración del *Children's Hospital of Philadelphia* (CHOP), uno de los mejores hospitales infantiles de Estados Unidos y líder en interpretación genómica especializada.

Para el desarrollo de este tipo de interpretación, el CHOP cuenta con una unidad especializada, *Center for Applied Genomics* (CAG), que lidera la investigación genómica a nivel mundial con el objetivo de trasladar los hallazgos a innovación médica al alcance de los pacientes.

¿A QUIÉN ESTÁ DIRIGIDO?

myGenome con Interpretación Diagnóstica está recomendado para pacientes con historial médico complejo o síntomas que sugieran una enfermedad genética, incluso cuando otras pruebas han resultado negativas.

El objetivo de la prueba tiene finalidad asistencial buscando orientar las decisiones de tratamiento y las opciones de manejo clínico, facilitando pronóstico del paciente cuando es posible.

ESTUDIO COMPLETO

Es altamente recomendable que se analicen las muestras biológicas de los progenitores si están disponibles, ya que pueden ser de ayuda para interpretar los datos genómicos del paciente. Veritas es pionera en ofrecer el estudio del **GENOMA** en TRIO con el objetivo de maximizar el rendimiento diagnóstico de los pacientes.

Aunque se realice el estudio de las muestras parentales, únicamente se analizarán con objeto de interpretar el resultado del probando, sin emitir informes adicionales.

¿Qué hace la diferencia?

- Servicio diagnóstico innovador y líder en su área
- El **GENOMA** ha demostrado ofrecer un mayor rendimiento diagnóstico que las pruebas basadas en el exoma
- Colaboración con *Children's Hospital of Philadelphia* para la interpretación de los resultados del paciente, maximizando el rendimiento diagnóstico
- Servicio experto en análisis y clasificación de las variantes relevantes en cada caso clínico
- Confirmación de variantes patogénicas y probablemente patogénicas en el paciente
- Opción de solicitar de manera adicional el análisis de ACMG59

¿Cómo funciona?

1. El especialista prescribe myGenome con Interpretación Diagnóstica de Veritas
2. El paciente o tutor legal lee y completa el Consentimiento Informado
3. El especialista facilita el historial clínico y familiar del paciente al equipo clínico de Veritas
4. Se recoge una muestra de sangre del paciente y se envía al laboratorio
5. Veritas realiza la secuenciación del ADN y la interpretación diagnóstica en función del historial personal y familiar del paciente
6. Veritas envía el informe de resultados al especialista
7. El equipo clínico de Veritas se pone a disposición del especialista para asesorarle cuando sea procedente

Información técnica


- Secuenciación del **GENOMA** completo con plataforma illumina Nova-Seq 6000
- La clasificación de variantes se realiza según las guías del *American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)*
- Expansiones repetidas, inversiones, translocaciones, grandes reordenamientos estructurales y determinadas grandes deleciones y duplicaciones pueden no detectarse
- Solo se detectan variantes heredadas (línea germinal), no variantes somáticas o heteroplasmia, los casos de mosaicismo pueden no detectarse

*Para el reto que supone la interpretación diagnóstica del Genoma, Veritas colabora con el **Children's Hospital of Philadelphia**, líder en interpretación clínica del Genoma*



 **Equipo Experto**
en clasificación de
variantes

 **Médicos Genetistas**
expertos en
Asesoramiento

 **Interpretación**
Clínica del
Exoma Completo

 **Líderes en el**
Análisis del
Genoma

 **Servicio Integral**
al especialista



Veritas

The Genome Company

info@skymedical.us

www.skymedical.us