



my Newborn

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

¿Qué es myNewborn?

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?

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 myNewborn?

myNewborn 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 myNewborn?

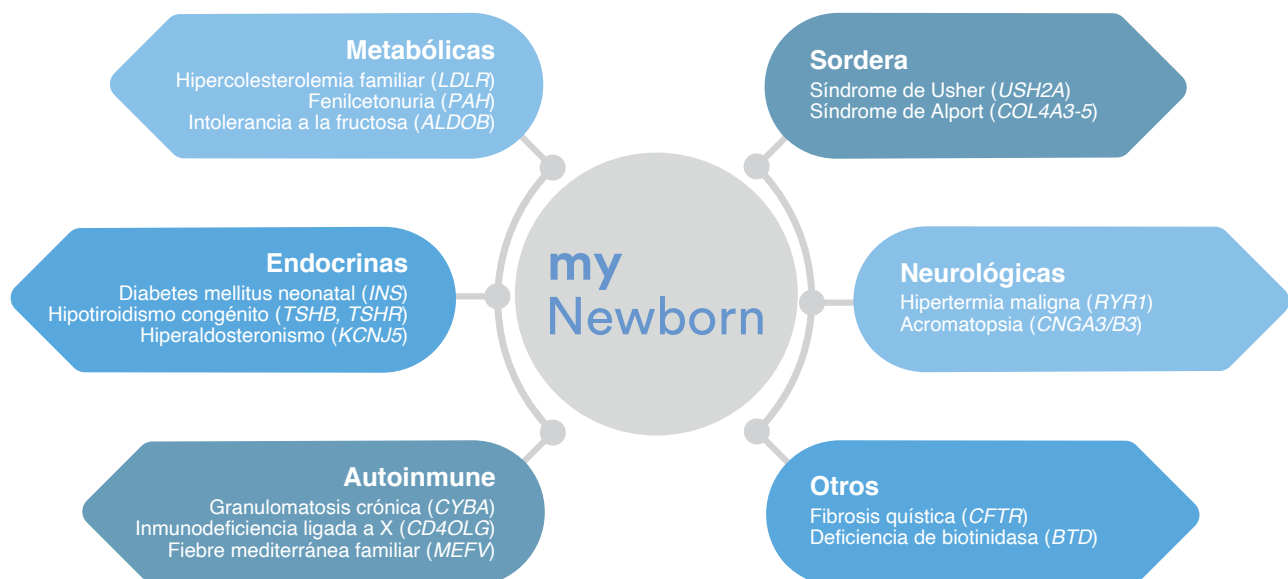
Para cualquier neonato sin síntomas aparentes de enfermedad.

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.

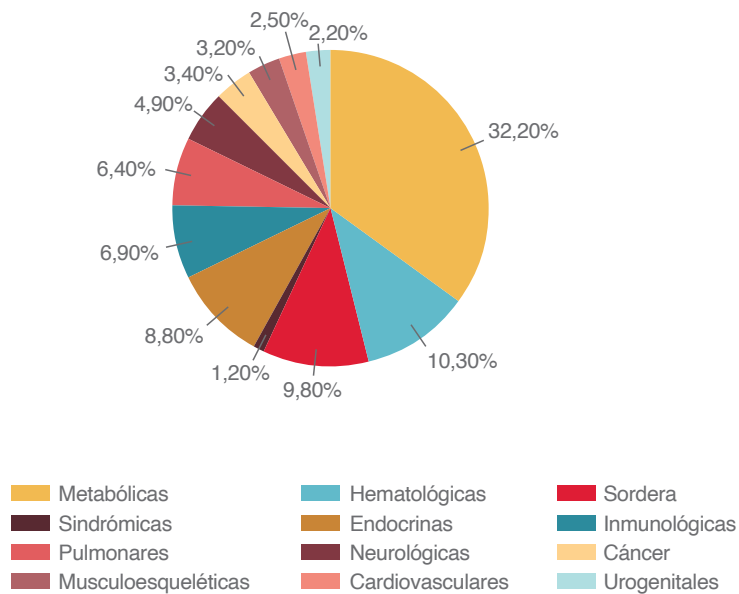


Ejemplos de aplicación clínica de myNewborn

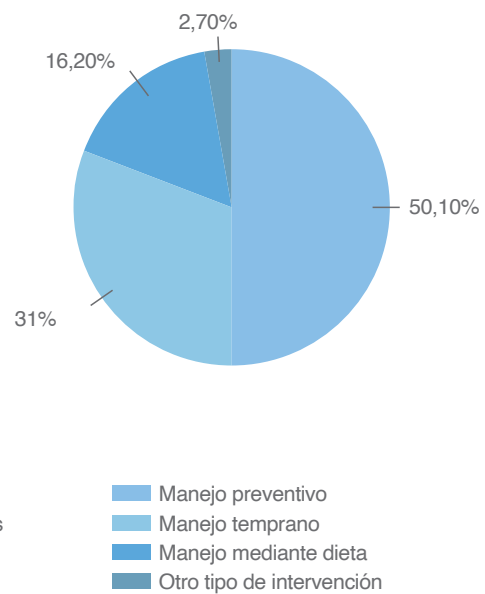
PATOLOGÍA /GEN	SINTOMATOLOGÍA	MANEJO DEL PACIENTE
Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD)	<i>Anemia hemolítica tras ingerir judías, sulfitos o determinados fármacos y colorantes alimentarios.</i>	<ul style="list-style-type: none"> Modificar dieta y evitar fármacos específicos Niño sin sintomatología
Hipercolesterolemia familiar (LDLR)	<i>Enfermedad cardiovascular (CV) precoz.</i>	<ul style="list-style-type: none"> Modificar dieta + medicación Prevención de enfermedad CV
Abetalipoproteinemia (MTTP)	<i>Incapacidad de absorción de grasas que altera el desarrollo del sistema nervioso.</i>	<ul style="list-style-type: none"> Reducción de grasas en dieta + suplementos vitamínicos Prevención de neuropatía y ataxia

Tipos de enfermedades incluidas en myNewborn

Porcentaje de enfermedades incluidas en myNewborn por categoría



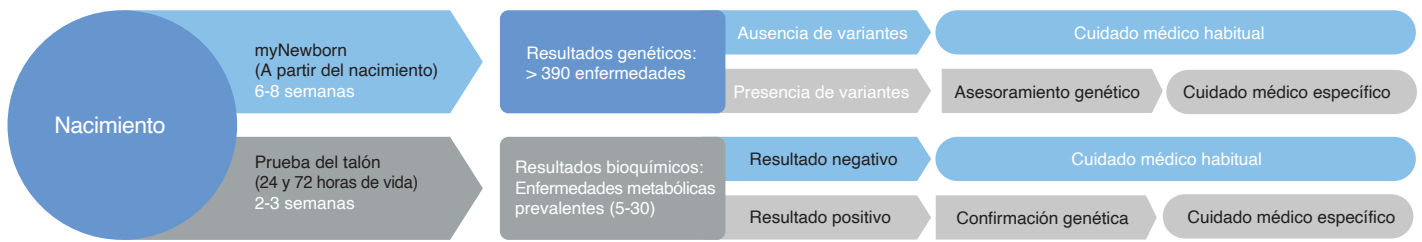
Clasificación de las patologías por manejo clínico



Información técnica exoma completo

- » La secuenciación del exoma completo de Veritas tiene un diseño optimizado que mejora la cobertura y permite secuenciar de manera más homogénea el exoma.
- » Secuenciación del exoma completo con cobertura media 100x, secuenciando más del 99% de los genes de interés a $\geq 20x$.
- » Veritas cuenta con un equipo de genetistas expertos en análisis de variantes que realizan la interpretación en base al conocimiento científico más actualizado, con un software especializado desarrollado para la clasificación detallada de variantes.

Procedimiento Screening Neonatal



¿Por qué Veritas?

Veritas es *The Genome Company*, líder en secuenciación del genoma y exoma completo, con amplia experiencia en análisis e interpretación de variantes en pacientes sanos y con patología. Las pruebas de Veritas han sido desarrolladas por un experto equipo médico, incluyendo miembros del *Personal Genome Project* de la Facultad de Medicina de la Universidad de Harvard.

Fundada en 2014 por líderes en genómica de dicha universidad, Veritas 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 en 2018 y por *CNBC* como una de las *Disruptor 50 Companies* en 2018 y 2019.

Veritas Intercontinental nace en 2018 para liderar la expansión de la marca Veritas y sus servicios genéticos en Europa, América Latina, Oriente Medio y Japón.

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.



info@skymedical.us
skymedical.us

