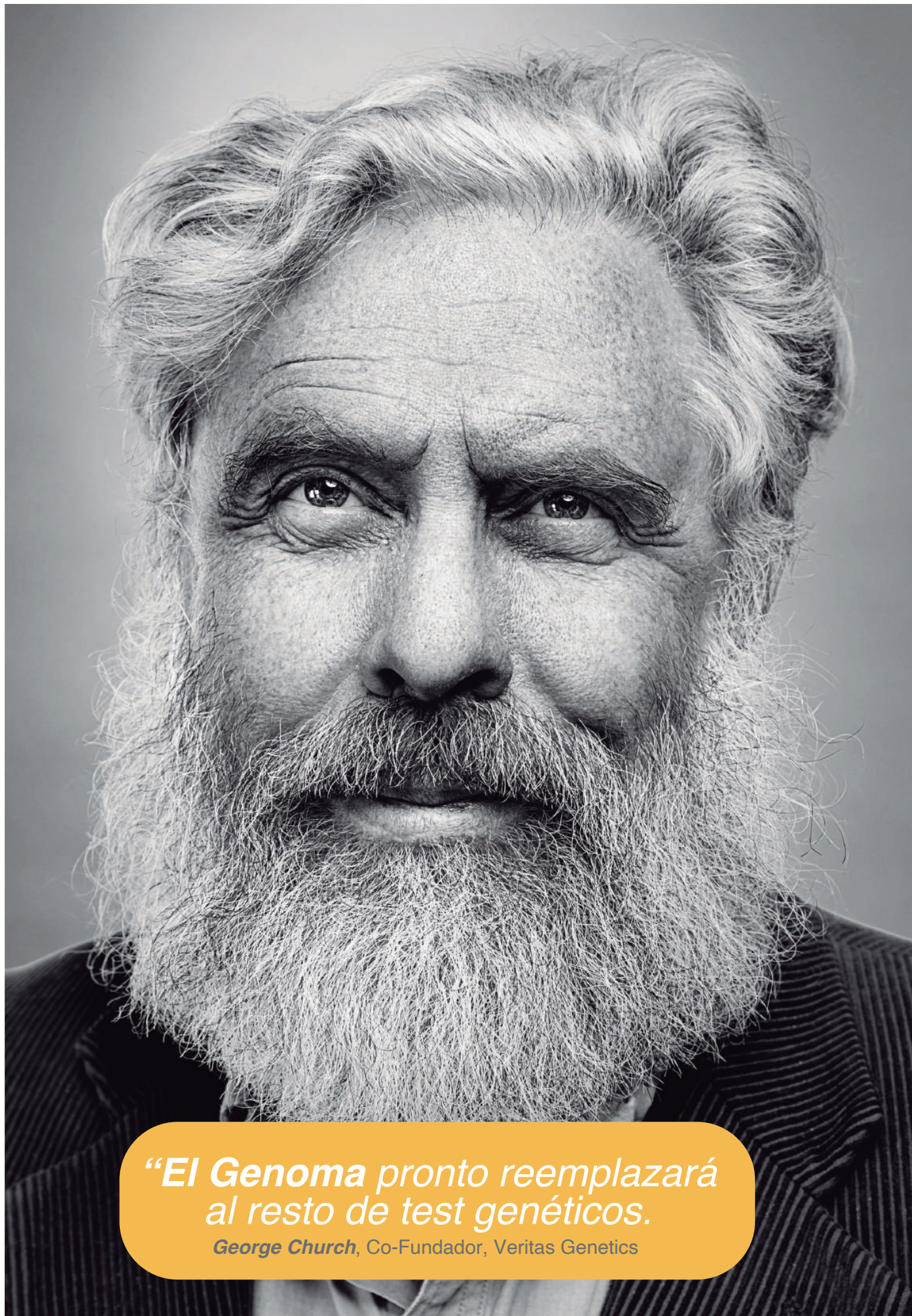




myGenome

by **Veritas**

es el servicio de secuenciación
del genoma completo e
interpretación orientada a
mejorar la salud de sus
pacientes



***“El Genoma pronto reemplazará
al resto de test genéticos.***

George Church, Co-Fundador, Veritas Genetics

myGenome es el servicio de secuenciación del genoma completo e interpretación para prevenir enfermedades y mejorar la salud de sus pacientes. La prueba pone al alcance de paciente y especialista información clave para adaptar el estilo de vida y la atención médica del paciente en base a su genética. La prueba está dirigida a cualquier paciente sano proactivo en el cuidado de su salud.

myGenome INCLUYE

- » Secuenciación del GENOMA completo a partir de una muestra de saliva o sangre en kit Veritas.
- » Análisis de genes relacionados con enfermedades accionables y con utilidad clínica.
- » Almacenamiento de la información genética para posteriores consultas.

myGenome ha sido desarrollado por expertos en genética, bioinformáticos y médicos especializados con más de 10 años de experiencia en Genoma Humano procedentes de la Facultad de Medicina de la Universidad de Harvard.

¿POR QUÉ SECUENCIAR EL GENOMA?



15-20%

Entre el 15-20%¹ de los casos de cáncer se deben a una agregación familiar que aumenta la probabilidad de cáncer en la familia.



3%

El 3%² de las parejas que desean descendencia tienen un riesgo del 25% de tener un hijo afecto por una enfermedad genética.



30%

Alrededor del 30%³ de las muertes súbitas cardíacas son debidas a anomalías genéticas en genes responsables de la estructura del músculo cardíaco o del ritmo del corazón.



6%

El 6%⁴ de la población tiene riesgo aumentado a padecer trombosis de forma hereditaria. Factores adquiridos como el reposo o la falta de actividad física aumentan este riesgo.

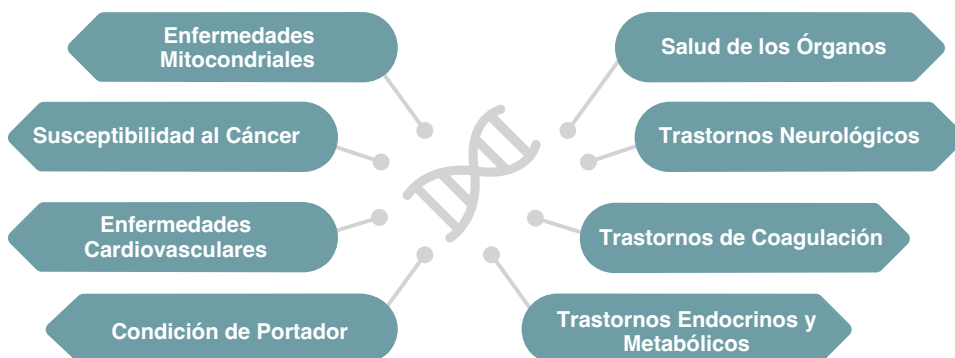


3-5%

Entre el 3-5%⁵ de ingresos hospitalarios en Europa se deben a reacciones adversas a medicamentos.

¿QUÉ TIPO DE ENFERMEDADES INCLUYE?

- » Enfermedades seleccionadas siguiendo el criterio del *American College of Medical Genetics and Genomics*, que resalta la importancia de analizar enfermedades cardiovasculares y riesgo de cáncer hereditario, ya que son las patologías más frecuentes y accionables.
- » Se reportan más de 650 enfermedades en las siguientes categorías:

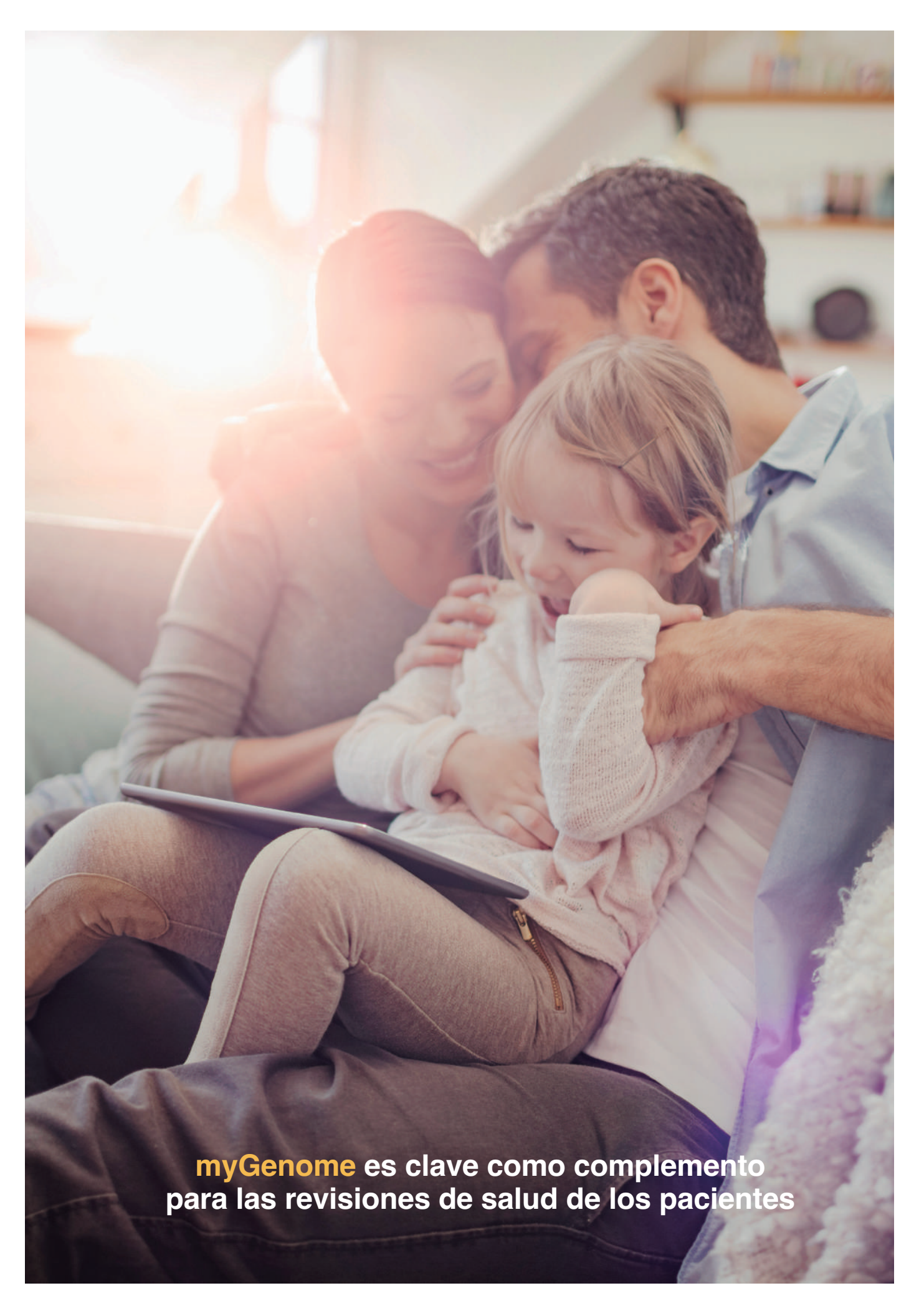


Ventajas



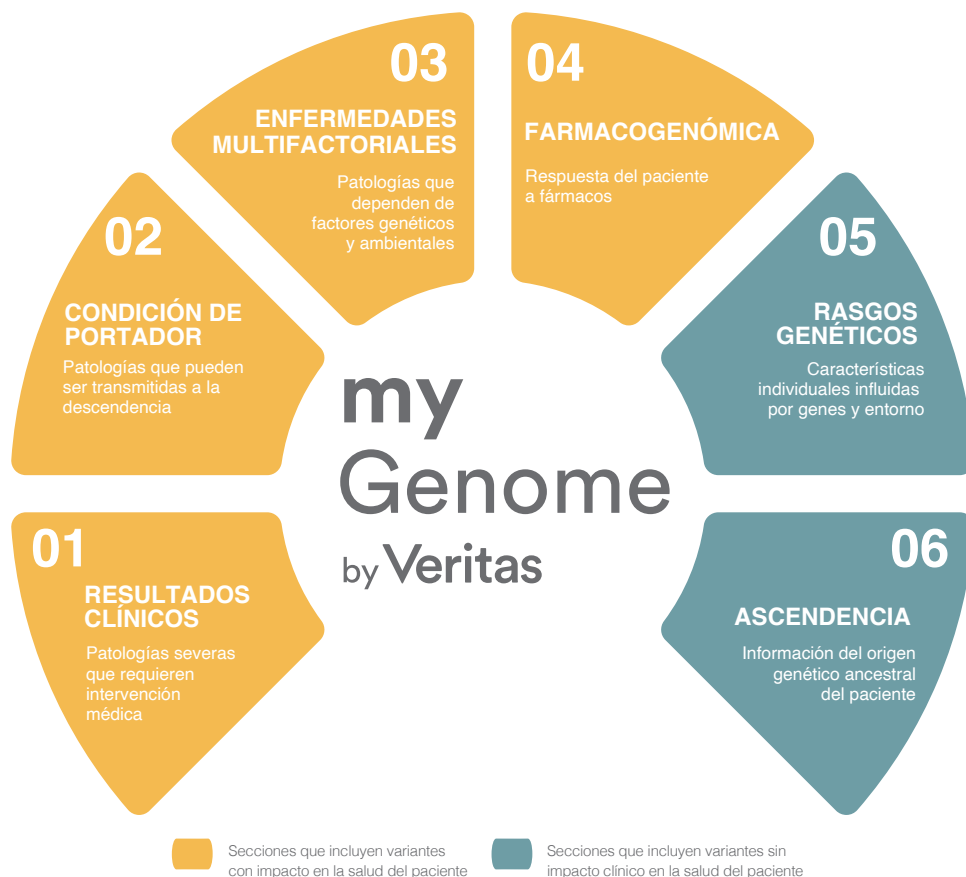
Ejemplos Clínicos

RESULTADO	INFORMACIÓN CLÍNICA	ACCIÓN PREVENTIVA
Variante patogénica en gen <i>MYBPC3</i>	Riesgo de miocardiopatía hipertrófica Alteración cardíaca asociada con muerte súbita cardíaca	Acudir al cardiólogo para asesoramiento y seguimiento
Variante patogénica en gen <i>ATM</i>	Riesgo de cáncer de mama Las mujeres presentan 2-4 veces más riesgo de cáncer de mama y de otros cánceres como el de páncreas	Establecer con especialista cribado ginecológico específico y seguimiento personalizado
Variante patogénica en gen <i>RYR1</i>	Riesgo de hipertemia maligna Reacción hipermetabólica a los relajantes musculares usados generalmente en cirugía, causando rigidez, taquicardia, fiebre y degradación muscular	Notificación al anestesista en caso de cirugía para cambiar prescripción farmacológica de manera acorde
Variante patogénica en gen <i>F5</i>	Riesgo de trombosis venosa Riesgo del 5% de trombosis venosa profunda	Informar al especialista en caso de cirugías, reposo prolongado, embarazo, etc.



myGenome es clave como complemento
para las revisiones de salud de los pacientes

| Secciones del Informe



1 Resultados clínicos

Interpretación de 583 genes seleccionados en base a los criterios del *American College of Medical Genetics and Genomics*, relacionados con patologías que pueden tener impacto importante en la salud del paciente. Se realiza el análisis completo de los genes reportando variantes patogénicas y probablemente patogénicas. Esta información es clave para personalizar el manejo médico.

2 Condición de portador

Análisis de más de 200 enfermedades de las que el paciente puede ser portador asintomático. Si ambos miembros de la pareja son portadores de la misma enfermedad tienen un mayor riesgo de transmitirla a su descendencia.*

3 Enfermedades multifactoriales

Se analizan variantes específicas relacionadas con enfermedades multifactoriales de naturaleza compleja, en las que intervienen factores de riesgo genéticos y ambientales. Esta información permite adaptar los hábitos de vida del paciente en base a su genética.

4 Farmacogenómica

myGenome incluye el estudio de genes relacionados con el metabolismo, dianas secundarias y transportadores para conocer el efecto de más de 150 fármacos en el paciente, lo que permite la prescripción personalizada. Se analizan fármacos en las siguientes áreas médicas:

- ▶ Cardiovascular
- ▶ Hematología
- ▶ Enfermedades infecciosas y trastornos inmunes
- ▶ Oncología
- ▶ Medicina de trasplantes
- ▶ Medicina del dolor
- ▶ Gastroenterología
- ▶ Neurología

*myGenome no debe utilizarse como sustituto de un test de cribado clínico de portadores

5

Rasgos genéticos

Veritas incorpora también el análisis de rasgos genéticos que no tienen un impacto clínico en la salud del paciente, pero permiten tomar decisiones informadas en base a la genética. Se incluye el análisis de las siguientes características:

Deporte

- Tendinopatía de Aquiles
- Respuesta al ejercicio
- Susceptibilidad a lesión de ligamentos
- Susceptibilidad a enfermedad de disco lumbar
- Fuerza muscular
- Volumen muscular
- Resistencia muscular
- Potencia muscular

Nutrición y dieta

- Grasas poliinsaturadas
- Vitamina B12
- Vitamina B6
- Vitamina C
- Vitamina D
- Vitamina E

Comportamiento

- Control de la respuesta al hambre
- Hábito de comer entre horas
- Ingesta de azúcar
- Predilección por los dulces

Hormonas

- Nivel de IGF-1
- Edad de menopausia
- Nivel de testosterona

Reacción a sustancias

- Sensibilidad al alcohol
- Café y cafeína
- Respuesta a la nicotina

Longevidad

- Longevidad

Metabolismo

- Síndrome metabólico
- Tasa de metabolismo basal
- Ganancia de peso
- Obesidad

Sistema inmune

- Niveles de IL-6

Cardiovascular

- Tensión arterial
- Nivel de colesterol

Apariencia física

- Tipo de cera de los oídos
- Color de ojos
- Ratio de longitud de los dedos
- Pecas
- Color del pelo
- Pelo rizado
- Grosor del pelo
- Altura
- Patrón del iris
- Patrón de alopecia masculina
- Pigmentación

Percepción sensorial

- Detección del olor del metabolito del espárrago en orina
- Percepción del sabor amargo
- Percepción del sabor del cilantro
- Misofonía (sensibilidad a sonidos de masticación)
- Miopía
- Detección de olores
- Sensibilidad al dolor
- Reflejo de estornudo por luz brillante
- Detección del sabor dulce

6

Ascendencia

myGenome analiza variantes en el ADN para establecer el origen genético de los ancestros del paciente.

ACVRL1	BLM	CHRM2	DHCR7	EXO1	G6PD	HMB5	LDLR
ADAMTS2	BMPR1A	CHRN	DICER1	EXT1	GAA	HMMR	LDLRAP1
AGA	BRAF	CHST14	DIS3L2	EXT2	GALC	HNF1A	LIPA
AGL	BRCA1	CLN5	DKC1	EYA4	GALK1	HNF1B	LITAF
AIP	BRCA2	CLRN1	DMD	EYS	GALNT12	HNF4A	LMF1
AIRE	BRIP1	CNGB3	DNAJC19	EZH2	GALT	HOXB13	LMNA
AKAP9	BTD	COL1A1	DOCK8	F11	GATA1	HPS1	LOX
AKT1	BUB1B	COL1A2	DOLK	F5	GATA2	HRAS	LPL
ALDOB	CACNA1C	COL3A1	DPP6	F8	GATAD1	HSPB8	LRPPRC
ALK	CACNA1S	COL5A1	DPYD	F9	GBA	HYLS1	LSP1
ALMS1	CACNA2D1	COL5A2	DSC2	FAH	GBE1	IKZF1	LTBP2
ALPL	CACNB2	COL7A1	DSE	FAM161A	GCDH	ILK	LZTR1
ANK2	CALM1	COX15	DSG2	FAN1	GCK	INS	MAP2K1
ANKRD1	CALM2	CPT1A	DSP	FANCA	GCKR	ITK	MAP2K2
APC	CALM3	CPT2	DTNA	FANCB	GDF2	IVD	MAP3K1
APOA4	CALR3	CREB3L3	DYSF	FANCC	GEN1	JAG1	MAX
APOA5	CASP8	CREBBP	EFEMP2	FANCD2	GJA5	JAK2	MC1R
APOB	CASQ2	CRELD1	EGFR	FANCE	GJB2	JPH2	MCOLN1
APOC2	CASR	CRYAB	EGLN1	FANCF	GJB6	JUP	MED17
APOE	CAV3	CSRP3	EGLN2	FANCG	GLA	KCNA5	MEFV
AR	CAVIN4	CTC1	EGR2	FANCI	GLB1	KCND3	MEN1
ARID5B	CBL	CTF1	ELANE	FANCL	GLE1	KCNE1	MESP2
ARSA	CBS	CTLA4	ELN	FANCM	GNE	KCNE2	MET
ASNS	CBX8	CTNNA1	ELP1	FAS	GPC3	KCNE3	MGMT
ASPA	CCM2	CTNNB1	EMD	FAT1	GPD1L	KCNE5	MIB1

MTHFR	OTC	PRKDC	RPL31	SKI	TGFB3	XPA
MUTYH	PAH	PRKG1	RPL35A	SLC12A3	TGFBR1	XPC
MXI1	PALB2	PRKN	RPL5	SLC12A6	TGFBR2	XRCC2
MYBPC3	PALLD	PRNP	RPS10	SLC17A5	TINF2	XRCC3
MYCN	PARN	PROC	RPS19	SLC22A5	TLR2	ZBTB17
MYH11	PAX5	PROS1	RPS20	SLC25A13	TMEM127	ZHX3
MYH6	PC	PRSS1	RPS24	SLC25A15	TMEM43	ZIC3
MYH7	PCDH15	PSEN1	RPS26	SLC25A4	TMPO	ZNF469
MYL2	PCSK9	PSEN2	RPS27	SLC26A2	TNNC1	
MYL3	PDCD10	PTCH1	RPS28	SLC26A4	TNNI3	
MYLK	PDGFRA	PTCH2	RPS29	SLC2A10	TNNT2	
MYLK2	PDLIM3	PTEN	RPS7	SLC39A13	TNXB	
MYO6	PEX12	PTPN11	RTEL1	SLC40A1	TOR1A	
MYO7A	PEX6	PYGM	RUNX1	SLMAP	TOX3	
MYOM1	PHB	RAD50	RYR1	SLX4	TP53	
MYOZ2	PHOX2B	RAD51	RYR2	SMAD3	TPM1	
MYPN	PICALM	RAD51B	SACS	SMAD4	TPP1	
NBN	PIK3CA	RAD51C	SALL4	SMARCA4	TRDN	
NDRG1	PKD2	RAD51D	SBDS	SMARCB1	TRF2	
NDUFS6	PKHD1	RAD54L	SCN1B	SMARCE1	TRIM37	
NEBL	PKP2	RAF1	SCN2B	SMPD1	TRIM63	
NEFL	PLA2G2A	RANGRF	SCN3B	SNTA1	TRMU	
NEXN	PLN	RB1	SCN4B	SOS1	TRPM4	
NF1	PLOD1	RBBP8	SCN5A	SPG11	TSC1	
NF2	PMM2	RBM15	SCO2	SPINK1	TSC2	

my Genome

by Veritas



+650

Enfermedades de origen genético



+225

Enfermedades que puedes transmitir a tus hijos



15

Enfermedades multifactoriales que dependen de la genética y ambiente



+150

Información sobre cómo reacciona tu organismo a diferentes fármacos en base a tu genética



+50

Información sobre rasgos relacionados con dieta, atletismo, longevidad, nutrición, metabolismo y más



Consulta pre y post test con un Asesor Genético



Información sobre tus ancestros



myGenome cambia el concepto de prevención, incorporando la genética como herramienta para la medicina preventiva.

I Información Técnica

- » Secuenciación del genoma completo con una cobertura media de 30x (cobertura de referencia en análisis de genoma).
- » Sensibilidad analítica del 99% para SNVs* y 97,6% para pequeñas inserciones/deleciones (6 bases).
- » Análisis y clasificación de variantes con bases de datos interna y externas (ClinVar y HGMD**).
- » Cribado de variantes realizado por un equipo experto con software propio desarrollado para la clasificación detallada de variantes.
- » myGenome ha sido desarrollado por un experto equipo médico que cuenta con más de 10 años de experiencia en la secuenciación del genoma completo, incluyendo miembros del Personal Genome Project de la Facultad de Medicina de Harvard.

*Single Nucleotide Variant / **Human Gene Mutation Database

I Bibliografía

1. <https://seom.org/informacion-sobre-el-cancer/consejo-genetico>.
 2. Rotem BS et al. A Data-Driven Evaluation of the Size and Content of Expanded Carrier Screening Panels. Genetics in Medicine.doi:10.1038/s41436-019-0466-5
 3. Orland KM et al. Molecular Autopsy for Sudden Cardiac Death: Current State and Considerations. Current Genetic Medicine Reports. 2019. <https://doi.org/10.1007/s40142-019-00170-x>
 4. MacCallum P, et al. Diagnosis and management of heritable thrombophilias. BMJ 2014;349:g4387.
 5. Bouvy JC et al. Epidemiology of Adverse Drug Reactions in Europe: A Review of Recent Observational Studies. Drug Saf 2015;38:437–453
- » Bagnall RD et al. A Prospective Study of Sudden Cardiac Death among Children and Young Adults. N Engl J Med 2016;374;25.
 - » Mellor G et al. Genetic Testing in the Evaluation of Unexplained Cardiac Arrest. Circ Cardiovasc Genet. 2017;10:e001686.
 - » 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.
 - » 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.
 - » 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.
 - » 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.
 - » Whirl-Carrillo M. et al. Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine. Clin Pharmacol Ther. 2012; 92:414-417. PMID 22992668.
 - » Miller DT. et al; ACMG Secondary Findings Working Group. ACMG SF v3.0 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2021 Aug;23(8):1381-1390. PMID: 34012068.
 - » M. Lindor et al. Whole-Genome sequencing in healthy people. Mayo Clin Proc. January 2017;92(1):159-172 <http://dx.doi.org/10.1016/j.mayocp.2016.10.019>.

Veritas nace en 2018 de la mano del Dr. Luis Izquierdo, el Dr. Vincenzo Cirigliano y Javier de Echevarría, que acumulan una experiencia dilatada en el campo de la genética, el diagnóstico y la biotecnología. Inicialmente ligada a Veritas Genetics, compañía fundada en 2014 por el Prof. George Church, uno de los pioneros en medicina preventiva, Veritas nació con el objetivo de poner la secuenciación del genoma y su interpretación clínica al alcance de todos los ciudadanos como herramienta para prevenir enfermedades y mejorar la salud y la calidad de vida.

Desde sus inicios, Veritas ha liderado la actividad y el desarrollo en los mercados en los que opera; con el objetivo de convertir la genómica en un instrumento cotidiano al servicio del bienestar de las personas.

En marzo de 2022 Veritas anuncia que pasará a formar parte de LetsGetChecked, empresa de soluciones sanitarias globales con sede en Dublín y Nueva York.



(+34) 915 623 675 | info@veritasint.com

[veritasint.com](https://www.veritasint.com)

