

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 que proporciona las herramientas para gestionar la salud desde casa, a través del acceso directo a las pruebas de diagnóstico y la atención virtual.



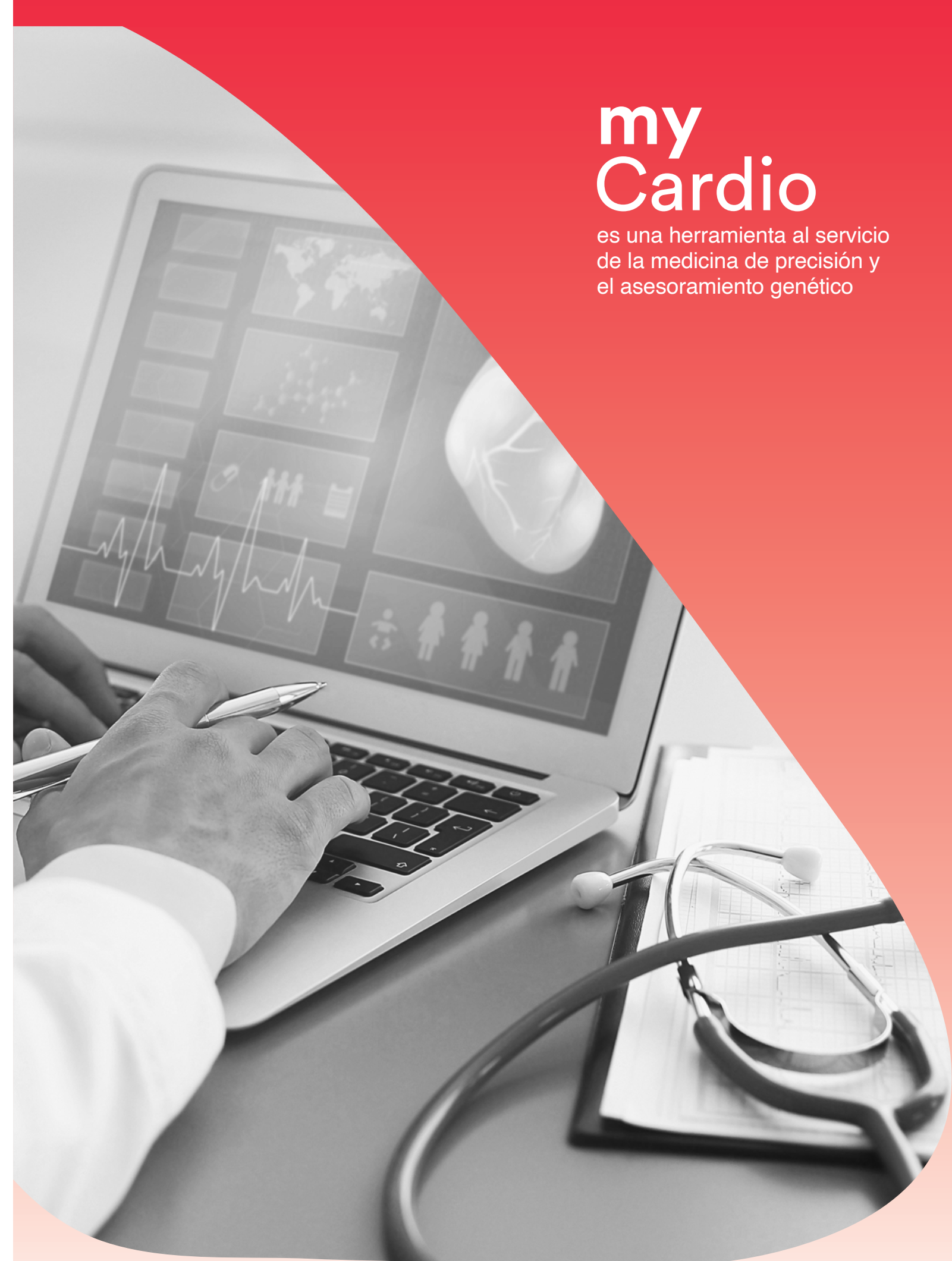
(+34) 915 623 675 | [info@veritasint.com](mailto:info@veritasint.com)

[veritasint.com](http://veritasint.com)



# my Cardio

es una herramienta al servicio  
de la medicina de precisión y  
el asesoramiento genético



# my Cardio

“Compromiso humano y tecnológico con el diagnóstico y el asesoramiento”

## ¿Qué es myCardio?

Es un servicio para el diagnóstico de la patología cardiovascular hereditaria que integra:

- » La secuenciación del exoma completo de Veritas, que cuenta con un diseño optimizado para lograr una profundidad de secuenciación del exoma más homogénea.
- » El análisis, bajo metodología Double-check, de 100 genes seleccionados por un equipo experto en la clasificación de variantes en el ámbito de las cardiopatías.<sup>1,2</sup>
- » Asesoramiento pre-test y post-test al especialista ofrecido por médicos genetistas.
- » El almacenamiento de los datos de secuenciación con herramienta bioinformática que permite el posterior acceso y reanálisis de la información, en caso de ser necesario.

La ESC, AHA y CCS<sup>3,4,5,6,7</sup> recomiendan que los pacientes de miocardiopatías y canalopatías reciban asesoramiento genético.

Publicaciones científicas demuestran que los estudios genéticos en el campo de las cardiopatías familiares son coste-efectivos.<sup>8,9</sup>

La prueba incluye todos los genes recomendados por la *American Heart Association (Scientific Statement 2020)*.<sup>10</sup>

## Tipos de muestra

Se aceptan los siguientes tipos de muestra:

- » Saliva en kit específico proporcionado por Veritas
- » Sangre total en EDTA
- » ADN extraído conforme a especificaciones de Veritas

## 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.

## Servicios adicionales

Una vez realizada la prueba myCardio es posible ampliar el análisis genético para incluir:

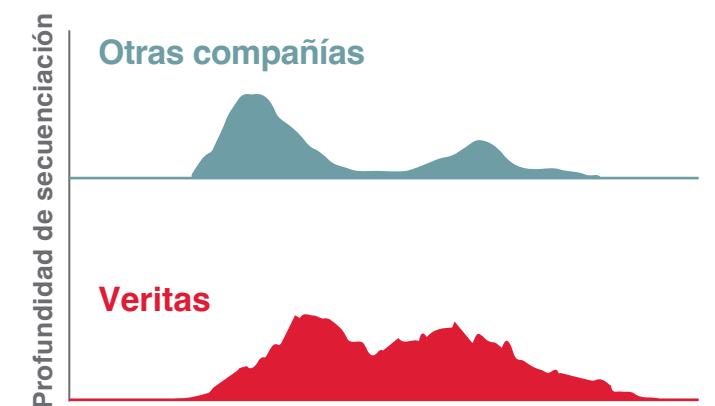
- » Otros genes de interés para el especialista.
- » Servicio de Exoma Diagnóstico.
- » Servicio de reanálisis de datos para que el paciente se pueda beneficiar de los avances del conocimiento científico.<sup>11</sup>

“Los médicos estamos acostumbrados a ver los casos más severos, pero con la genética te estás anticipando.”

Dr. Luis Izquierdo | Chief Medical Officer Veritas Int.

## Información técnica exoma completo Veritas

- » Secuenciación del exoma completo (WES) con cobertura media 100x, secuenciando más del 99% de los genes de interés a  $\geq 20x$ .
- » Más de 19.000 genes cubiertos.
- » La clasificación de las variantes se realiza según las guías del *American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)*.
- » 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.

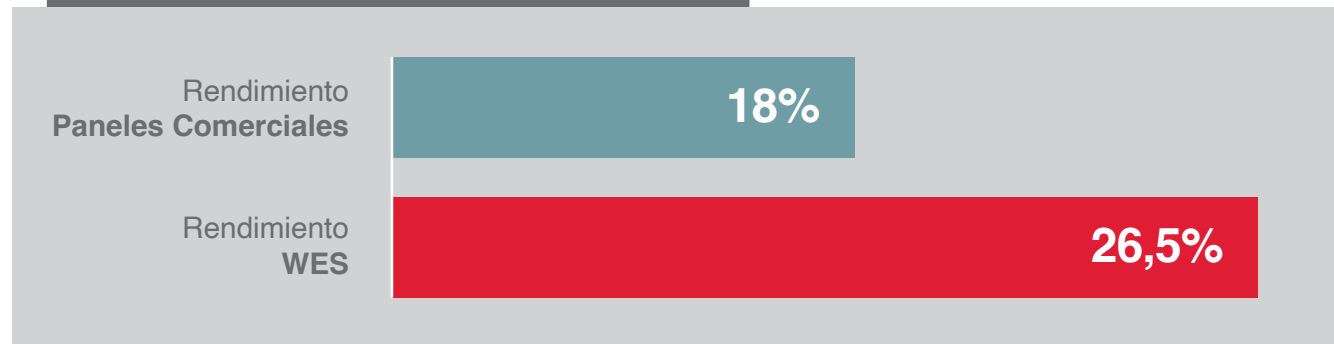


Ejemplo de la diferente cobertura de una región específica del exoma con el WES de Veritas versus otras compañías.

**La secuenciación del exoma completo (WES) es una herramienta adecuada para abordar la heterogeneidad genética presente en la enfermedad cardiovascular hereditaria.**

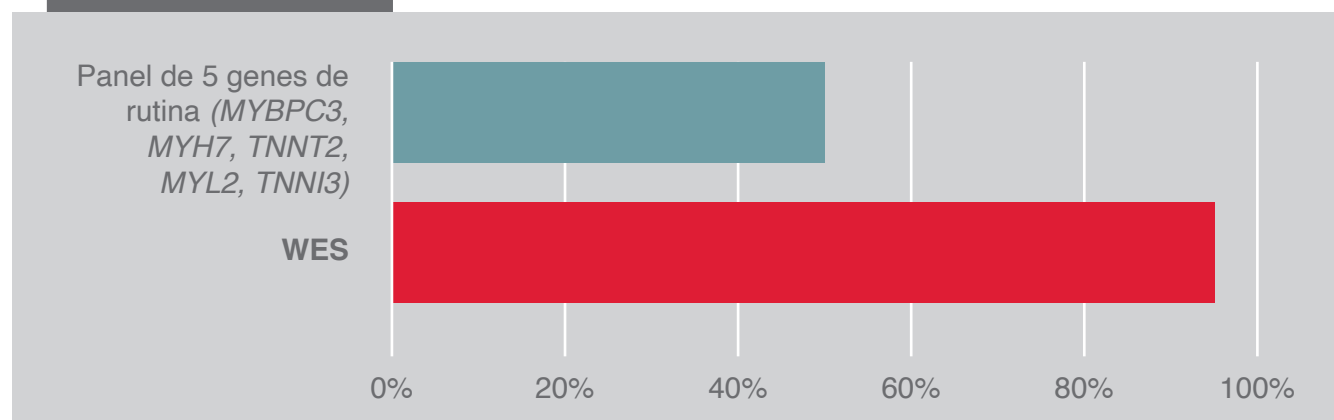
- Recientes estudios evidencian una mejora muy significativa del rendimiento diagnóstico haciendo uso de la secuenciación del exoma con respecto al empleo de paneles.<sup>12,13</sup>
- Se observa un elevado número de casos en los que se registran varias mutaciones simultáneamente.<sup>13</sup>
- Las ventajas del exoma son más destacadas en aquellos casos en los que no se cuenta con una sospecha clínica alta así como aquellos en los que el paciente ha sido recuperado tras un episodio de muerte súbita.<sup>12</sup>

**INCREMENTO DE RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO**

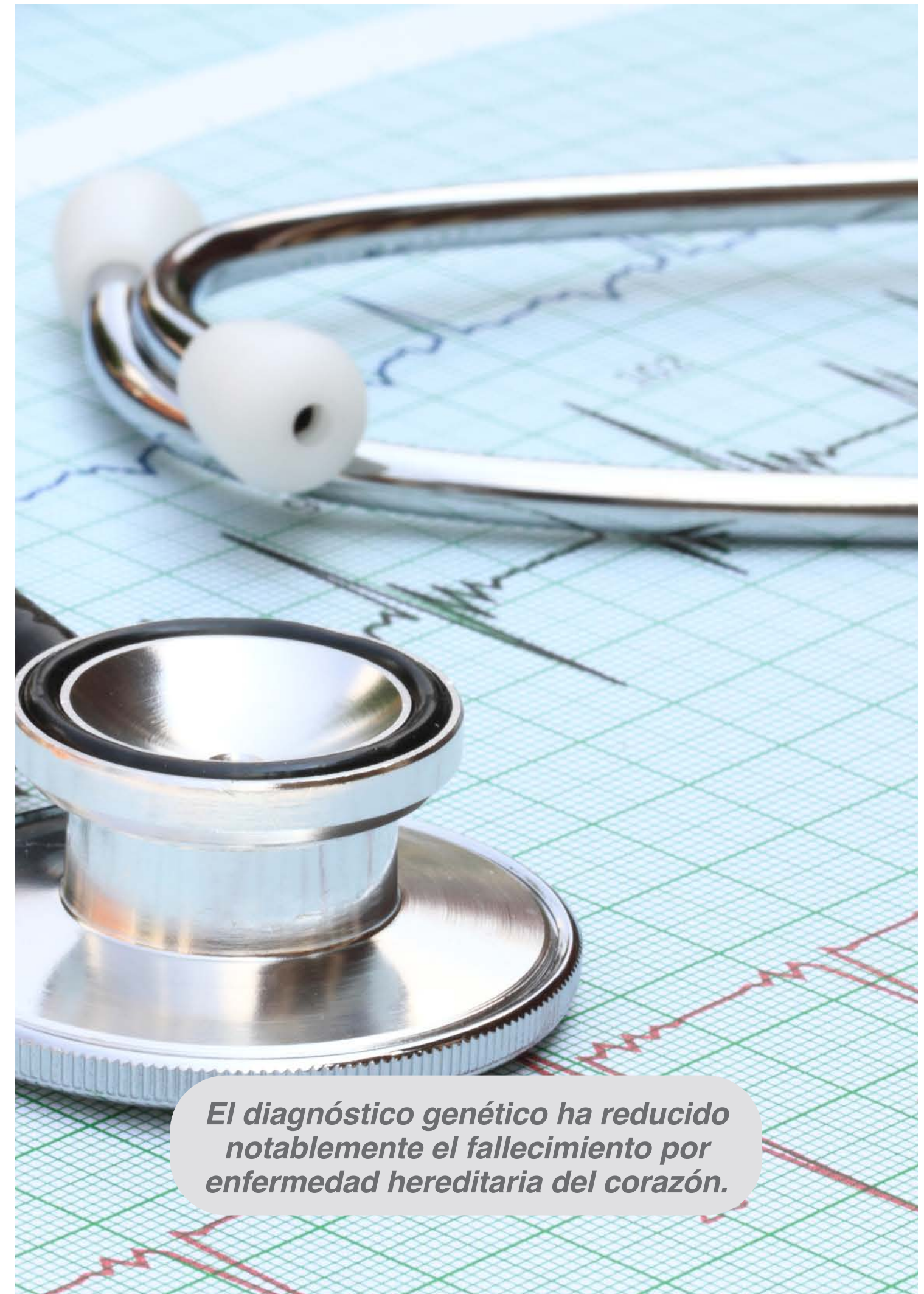


*Circulation: Cardiovascular Genetics - AHA Journals*  
Estudio realizado por la Yale School of Medicine, sobre 200 casos de entrada consecutiva, en el marco de la enfermedad cardiovascular con base hereditaria (ECV), se observó un incremento diagnóstico del 18% al 26,5% con la utilización del exoma  $p=0,04$ <sup>12</sup>

**TASA DE DETECCIÓN**



*Archives of Cardiovascular Diseases Supplements*  
Estudio multicéntrico sobre 200 casos de miocardiopatía hipertrófica. El rendimiento diagnóstico apreciado es del 95% frente al 50% que registraban trabajando con un panel reducido de 5 genes (60% con los genes habituales en la práctica habitual en España)<sup>4,14</sup>



**El diagnóstico genético ha reducido notablemente el fallecimiento por enfermedad hereditaria del corazón.**

## LISTADO DE CARDIOPATÍAS Y GENES ASOCIADOS (AGRUPADOS POR CONDICIÓN)

Miocardiopatías primarias	Miocardiopatía hipertrófica	ACTC1, ACTN2, COX15, CSRP3, FHL1, FLNC, FXN, JPH2, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, NF1, PLN, PRKAG2, SLC25A4, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL
	Miocardiopatía dilatada	ABCC9, ACTC1, ACTN2, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DSG2, FKTN (FCMD), LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, NEXN, NF1, PLN, RBM20, SCN5A, TAZ, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL
	Miocardiopatía no compactada	ACTC1, CSRP3, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, SCN5A, TAZ, TNNT2, TPM1, TTN
	Displasia arritmogénica del ventrículo derecho	DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, TGFB3, TMEM43, TTN
	Miocardiopatía familiar restrictiva	ACTC1, BAG3, DES, FLNC, MYH7, MYL2, MYL3, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN
Miocardiopatías metabólicas	Enfermedad de Fabry	GLA
	Enfermedad de Pompe	GAA
	Enfermedad de Danon	LAMP2
	Síndrome de Barth	TAZ
	Amiloidosis cardíaca familiar relacionada con la transtiretina	TTR
Canalopatías - Arritmias	Síndrome de QT Corto	KCNH2, KCNJ2, KCNQ1
	Síndrome de QT Largo & Romano-Ward	CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, SCN5A
	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	KCNE1, KCNQ1
	Síndrome de Brugada	CACNA1C, SCN5A
	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	CALM1, CALM3, CASQ2, RYR2, TRDN
	Canalopatía en canal de potasio dependiente de ATP	ABCC9
	Fibrilación auricular familiar	ABCC9, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, PRKAG2, RYR2, SCN5A, TNNI3, TNNT2
	Wolf-Parkinson-White	PRKAG2
	Trastorno progresivo familiar de conducción cardíaca	SCN5A
Síndromes con afectación vascular	Síndrome de Marfan	FBN1
	Síndrome de Loeys-Dietz	SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2
	Aracnodactilia Contractural Congénita (Síndrome de Beals)	FBN2
	Aneurisma Aórtico Torácico Familiar	ACTA2, FBN1, LOX, MYH11, MYLK, PRKG1, SMAD3, TGFB1, TGFB2
	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV (tipo vascular)	COL3A1
RASopatías	Síndrome de Noonan	BRAF, KRAS, MAP2K1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, SOS2
	Síndrome de LEOPARD	BRAF, MAP2K1, PTPN11, RAF1
	Síndrome cardiofaciocutáneo	BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2
	Síndrome de Costello	HRAS
	Síndrome Noonan-like con cabello anágeno caduco (OMIM # 607721 # 617506)	PPP1CB, SHOC2
	Síndrome Noonan-like con o sin leucemia mielomonocítica juvenil	CBL
Otros síndromes vinculados a patología cardíaca	Ataxia de Friedreich con miocardiopatía asociada	FXN
	Síndrome de Andersen-Tawil	KCNJ2
	Síndrome de Cantú	ABCC9
	Cardioencefalomiopatía infantil fatal por deficiencia de citocromo C oxidasa	COX15
	Charcot-Marie-Tooth	BAG3, LMNA
	Cutis Laxa	EFEMP2
	Distrofia muscular de cinturas	CAV3, FKTN (FCMD), LMNA, TCAP, TTN
	Distrofia muscular distal	MYH7
	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	EMD, FHL1, LMNA, TMEM43
	Distrofia muscular de Fukuyama	FKTN (FCMD)
	Distrofia muscular vinculada a LMNA	LMNA
	Síndrome de Leigh	COX15
	Miopatía de inicio temprano con miocardiopatía letal (OMIM # 611705)	TTN
	Neurofibromatosis	NF1
	Síndrome de Timothy	CACNA1C
Síndrome de Walker-Walburg	FKTN (FCMD)	
Otros factores de riesgo (Cardiopatía isquémica)	Hipercolesterolemia familiar	APOB, LDLR, LDLRAP1 (ARH), PCSK9

## Referencias

- Jodie Ingles, GradDip-GenCouns, PhD, MPH et al *Circulation: Genomic and Precision Medicine Evaluating the Clinical Validity of Hypertrophic Cardiomyopathy Genes* DOI: 10.1161/CIRCGEN.119.002460
- R. Walsh et al. *European Heart Journal* (2017) 38, 3461–3468 Defining the genetic architecture of hypertrophic cardiomyopathy: re-evaluating the role of non-sarcomeric genes doi:10.1093/eurheartj/ehw603
- Ackerman, M. J., Priori, S. G., Willems, S., Berul, C., Brugada, R., Calkins, H., ... Zipes, D. P. (2011). HRS/EHRA Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for the Channelopathies and Cardiomyopathies: This document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Europace*, 13(8), 1077–1109. doi:10.1093/europace/eur245
- 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. (2014). *European Heart Journal*, 35(39), 2733–2779. doi:10.1093/eurheartj/ehu284
- Charron, P., Arad, M., Arbustini, E., Basso, C., Bilinska, Z., Elliott, P., ... Tavazzi, L. (2010). Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *European Heart Journal*, 31(22), 2715–2726. doi:10.1093/eurheartj/ehq271
- Gersh, B. J., Maron, B. J., Bonow, R. O., Dearani, J. A., Fifer, M. A., Link, M. S., ... Yancy, C. W. (2011). 2011 ACCF/AHA Guideline for the Diagnosis and Treatment of Hypertrophic Cardiomyopathy. *Journal of the American College of Cardiology*, 58(25), e212–e260. doi:10.1016/j.jacc.2011.06.011
- Gollob, M. H., Blier, L., Brugada, R., Champagne, J., Chauhan, V., Connors, S., ... Woo, A. (2011). Recommendations for the Use of Genetic Testing in the Clinical Evaluation of Inherited Cardiac Arrhythmias Associated with Sudden Cardiac Death: Canadian Cardiovascular Society/Canadian Heart Rhythm Society Joint Position Paper. *Canadian Journal of Cardiology*, 27(2), 232–245. doi:10.1016/j.cjca.2010.12.078
- Ingles, J., McGaughan, J., Scuffham, P. A., Atherton, J., & Semsarian, C. (2011). A cost-effectiveness model of genetic testing for the evaluation of families with hypertrophic cardiomyopathy. *Heart*, 98(8), 625–630. doi:10.1136/heartjnl-2011-300368
- Perez, M. V., Kumarasamy, N. A., Owens, D. K., Wang, P. J., & Hlatky, M. A. (2010). Cost-Effectiveness of Genetic Testing in Family Members of Patients With Long-QT Syndrome. *Circulation: Cardiovascular Quality and Outcomes*, 4(1), 76–84. doi:10.1161/circoutcomes.110.957365
- Baker, S. W., Murrell, J. R., Nesbitt, A. I., Pechter, K. B., Balciuniene, J., Zhao, X., ... Santani, A. B. (2019). Automated Clinical Exome Reanalysis Reveals Novel Diagnoses. *The Journal of Molecular Diagnostics*, 21(1), 38–48. doi:10.1016/j.jmoldx.2018.07.008
- Seidelmann, S. B., Smith, E., Subrahmanyam, L., Dykas, D., Abou Ziki, M. D., Azari, B., ... & Mani, A. (2017). Application of whole exome sequencing in the clinical diagnosis and management of inherited cardiovascular diseases in adults. *Circulation: Cardiovascular Genetics*, 10(1), e001573. doi:10.1161/circgenetics.116.001573
- Nguyen, K., Roche, S., Lavoute, C., Reant, P., Donal, E., Haentjens, J., ... Michel, N. (2019). Genetic spectrum of hypertrophic cardiomyopathy revisited. Whole Exome Sequencing reveals extreme genetic heterogeneity, new gene mutations in a multicenter series of 200 patients. *Archives of Cardiovascular Diseases Supplements*, 11(1), 29. doi:10.1016/j.acvdsp.2018.10.059
- Binder, J., Ommen, S. R., Gersh, B. J., Van Driest, S. L., Tajik, A. J., Nishimura, R. A., & Ackerman, M. J. (2006). Echocardiography-Guided Genetic Testing in Hypertrophic Cardiomyopathy: Septal Morphological Features Predict the Presence of Myofibrillar Mutations. *Mayo Clinic Proceedings*, 81(4), 459–467. doi:10.4065/81.4.459

## Bibliografía

- » 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