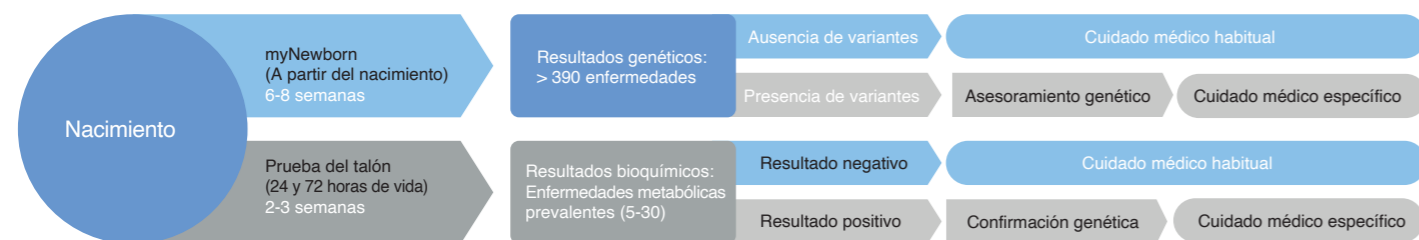


Procedimiento Screening Neonatal



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.

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.



info@veritasint.com

veritasint.com



veritasint.com

my Newborn

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

my Newborn

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 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?

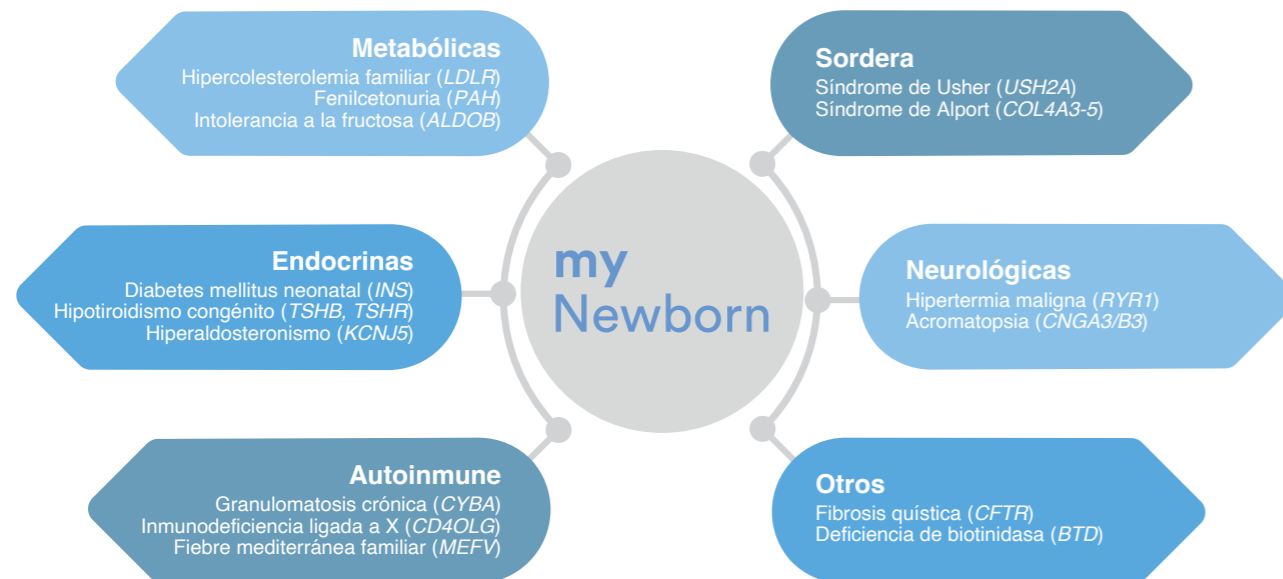
Para cualquier neonato sin síntomas aparentes de enfermedad.

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.

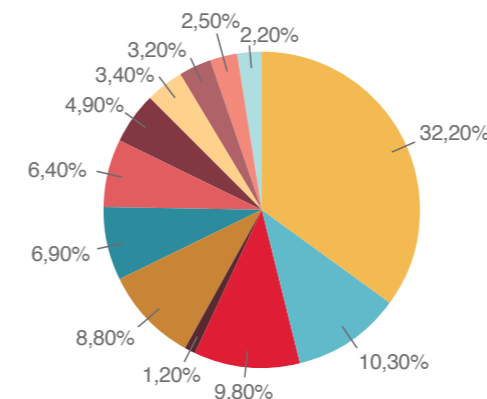


Ejemplos de aplicación clínica de myNewborn

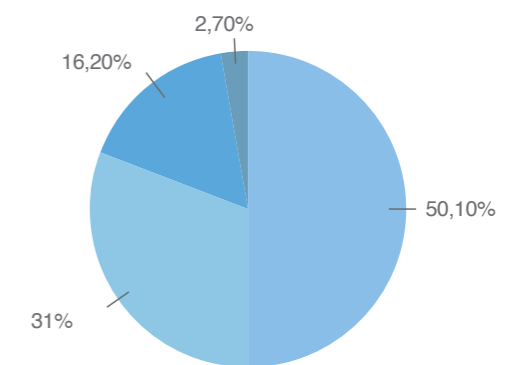
PATOLOGÍA / GEN	SINTOMATOLOGÍA	MANEJO DEL PACIENTE
Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (<i>G6PD</i>)	Anemia hemolítica tras ingerir judías, sulfitos o determinados fármacos y colorantes alimentarios.	Modificar dieta y evitar fármacos específicos → Niño sin sintomatología
Hipercolesterolemia familiar (<i>LDLR</i>)	Enfermedad cardiovascular (<i>CV</i>) precoz.	Modificar dieta + medicación → Prevención de enfermedad CV
Abetalipoproteinemia (<i>MTTP</i>)	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 myNewborn

Porcentaje de enfermedades incluidas en myNewborn por categoría



Clasificación de las patologías por manejo clínico



- Metabólicas
- Sindrómicas
- Pulmonares
- Musculoesqueléticas
- Hematológicas
- Endocrinas
- Neurológicas
- Cardiovasculares
- Sordera
- Inmunológicas
- Cáncer
- Urogenitales
- Manejo preventivo
- Manejo temprano
- Manejo mediante dieta
- Otro tipo de intervención

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.

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.