

my GeneticRisk

Prueba genética para conocer el riesgo de enfermedades comunes.



my GeneticRisk

¿Qué es myGeneticRisk?

myGeneticRisk es la prueba genética preventiva que permite conocer el riesgo hereditario a presentar enfermedad cardiovascular y cáncer, las patologías más frecuentes a nivel mundial.

Conocer la predisposición a estas enfermedades accionables permite al especialista establecer estrategias de manejo médico para prevenirlas o detectarlas en etapas precoces, donde es posible tratarlas de manera efectiva.

¿Para quién está indicada?

La prueba está indicada en adultos proactivos en el cuidado de su salud.

¿Por qué es importante?



5-20%

Entre el **5-20%**¹ de los casos de cáncer son de origen hereditario, el porcentaje varía dependiendo del tipo de cáncer.



30%

Alrededor del **30%**² de las muertes súbitas se deben a anomalías genéticas relacionadas con la estructura del músculo cardíaco o del ritmo del corazón.



5,4%

Más del **5%**³ de las personas presentan una variante en los genes cuyo análisis está recomendado por sociedades de genética internacionales (ACMG*), por estar relacionados con enfermedades accionables.

*American College of Medical Genetics and Genomics

El 75%⁴ de las personas con una variante de riesgo de cáncer o hipercolesterolemia familiar no presentan antecedentes familiares conocidos.

¿Qué ventajas aporta?

- Se realiza una sola vez y permite establecer estrategias de **medicina preventiva**.
- A partir de la **secuenciación del exoma completo, se analizan 162 genes relacionados con riesgo hereditario de cáncer y enfermedad cardiovascular**, incluyendo también los genes recomendados por la ACMG relacionados con enfermedades accionables.
- En caso de detectarse alguna variante permite estudiar a **familiares que puedan estar en riesgo**.
- Veritas aporta un **servicio diferencial facilitando asesoramiento** al especialista o a pacientes para la interpretación de los resultados, siempre que se solicite.

¿Por qué es clave la información genética?

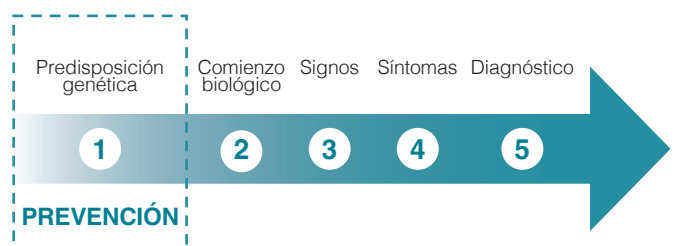
La nueva era de la medicina preventiva

La incorporación de la información genética al cuidado del paciente y a los chequeos de salud aporta información clave antes de que comiencen los síntomas de enfermedad, lo que permite realizar realmente un abordaje preventivo pasando del “sick care” a “healthcare”.

SICK CARE



HEALTHCARE



¿Qué genes incluye?

100 Genes relacionados con enfermedad cardiovascular hereditaria

- Miocardiopatías
- Arritmias
- RASopatías
- Síndromes con afectación vascular
- Otros síndromes vinculados a patología cardíaca
- Hipercolesterolemia familiar

<i>ABCC9</i>	<i>CACNA1C</i>	<i>CSRP3</i>	<i>FHL1</i>	<i>KCNE1</i>	<i>LIPA</i>	<i>MYLK</i>	<i>PRKG1</i>	<i>SLC2A10</i>	<i>TGFBR2</i>
<i>ABCG5</i>	<i>CALM1</i>	<i>DES</i>	<i>FKTN</i>	<i>KCNE2</i>	<i>LMNA</i>	<i>NEXN</i>	<i>PTPN11</i>	<i>SMAD3</i>	<i>TMEM43</i>
<i>ABCG8</i>	<i>CALM2</i>	<i>DSC2</i>	<i>FLNA</i>	<i>KCNH2</i>	<i>LOX</i>	<i>NF1</i>	<i>RAF1</i>	<i>SMAD4</i>	<i>TNNC1</i>
<i>ACTA2</i>	<i>CALM3</i>	<i>DSG2</i>	<i>FLNC</i>	<i>KCNJ2</i>	<i>MAP2K1</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>RBM20</i>	<i>SOS1</i>	<i>TNNI3</i>
<i>ACTC1</i>	<i>CASQ2</i>	<i>DSP</i>	<i>FXN</i>	<i>KCNQ1</i>	<i>MAP2K2</i>	<i>NRAS</i>	<i>RIT1</i>	<i>SOS2</i>	<i>TNNT2</i>
<i>ACTN2</i>	<i>CAV3</i>	<i>EFEMP2</i>	<i>GAA</i>	<i>KRAS</i>	<i>MYBPC3</i>	<i>PCSK9</i>	<i>RYR2</i>	<i>TAZ</i>	<i>TPM1</i>
<i>APOB</i>	<i>CBL</i>	<i>ELN</i>	<i>GLA</i>	<i>LAMP2</i>	<i>MYH11</i>	<i>PKP2</i>	<i>SCN5A</i>	<i>TCAP</i>	<i>TRDN</i>
<i>APOE</i>	<i>COL3A1</i>	<i>EMD</i>	<i>HRAS</i>	<i>LDB3</i>	<i>MYH7</i>	<i>PLN</i>	<i>SHOC2</i>	<i>TGFB2</i>	<i>TTN</i>
<i>BAG3</i>	<i>COX15</i>	<i>FBN1</i>	<i>JPH2</i>	<i>LDLR</i>	<i>MYL2</i>	<i>PPP1CB</i>	<i>SKI</i>	<i>TGFB3</i>	<i>TTR</i>
<i>BRAF</i>	<i>CRYAB</i>	<i>FBN2</i>	<i>JUP</i>	<i>LDLRAP1</i>	<i>MYL3</i>	<i>PRKAG2</i>	<i>SLC25A4</i>	<i>TGFBR1</i>	<i>VCL</i>

40 Genes relacionados con los cánceres hereditarios más frecuentes

- Cáncer de mama
- Ginecológico
- Cáncer de próstata
- Cáncer colorrectal
- Cáncer gástrico
- Cáncer pancreático
- Cáncer de piel

<i>APC*</i>	<i>ATM*</i>	<i>AXIN2</i>	<i>BAP1</i>	<i>BARD1</i>	<i>BMPR1A</i>	<i>BRCA1*</i>	<i>BRCA2*</i>	<i>BRIP1</i>	<i>CDH1</i>
<i>CDK4</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>CHEK2*</i>	<i>EPCAM*</i>	<i>FLCN</i>	<i>GREM1*</i>	<i>HOXB13</i>	<i>MITF</i>	<i>MLH1*</i>	<i>MLH3</i>
<i>MSH2*</i>	<i>MSH3</i>	<i>MSH6*</i>	<i>MUTYH</i>	<i>NBN</i>	<i>NF1</i>	<i>NTHL1</i>	<i>PALB2*</i>	<i>PMS2*</i>	<i>POLD1</i>
<i>POLE</i>	<i>POT1</i>	<i>PTCH1</i>	<i>PTEN*</i>	<i>RAD51C</i>	<i>RAD51D</i>	<i>SMAD4</i>	<i>STK11*</i>	<i>SUFU</i>	<i>TP53*</i>

* Genes que incluyen análisis de variaciones en el número de copias.

Otros genes recomendados por la ACMG ⁵

Incluye el análisis de un grupo heterogéneo de enfermedades accionables como la hemocromatosis, la hipertermia maligna o la diabetes del adulto de inicio juvenil (MODY).

<i>ACVRL1</i>	<i>ATP7B</i>	<i>BTD</i>	<i>CACNA1S</i>	<i>ENG</i>	<i>HFE</i>	<i>HNF1A</i>	<i>MAX</i>
<i>MEN1</i>	<i>NF2</i>	<i>OTC</i>	<i>RB1</i>	<i>RET</i>	<i>RPE65</i>	<i>RYR1</i>	<i>SDHAF2</i>
<i>SDHB</i>	<i>SDHC</i>	<i>SDHD</i>	<i>TMEM127</i>	<i>TSC1</i>	<i>TSC2</i>	<i>VHL</i>	<i>WT1</i>

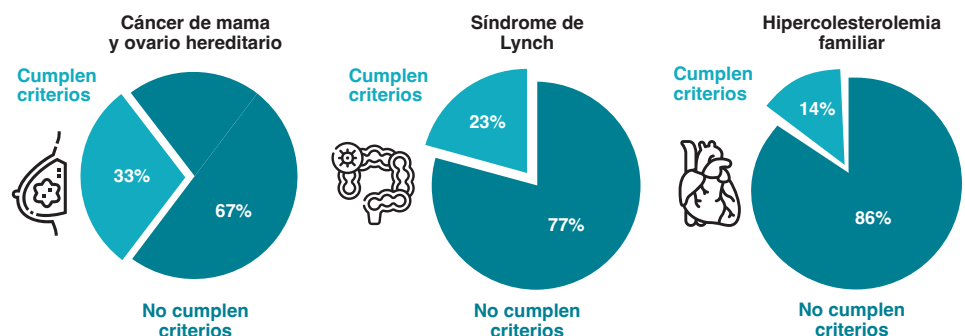
Enfermedad accionable:
Existe abordaje médico para prevenir su desarrollo o detectarla precozmente

Cribado oportunista de enfermedades hereditarias comunes:

Por qué el historial familiar no es suficiente

Existen estudios recientes que muestran que los criterios para realizar test genéticos para el cribado del riesgo cardiovascular y de cáncer dejan fuera a un importante porcentaje de la población que presenta variantes de riesgo.⁴

Los gráficos muestran el total de personas del estudio que presentan mutaciones relacionadas con una determinada patología. Se indica el porcentaje de ellas que cumplen criterios para la realización de test genéticos.



Referencias

1. Nielsen FC, et al. Hereditary breast and ovarian cancer: new genes in confined pathways. Nat Rev Cancer. 2016 Sep;16(9):599-612.
2. Orland, et al. Molecular Autopsy for Sudden Cardiac Death: Current State and Considerations. Current Genetic Medicine Reports 7.3;2019:145-152.
3. Datos internos - Veritas Intercontinental.
4. Grzymski JJ, et al. Population genetic screening efficiently identifies carriers of autosomal dominant diseases. Nat Med. 2020;26(8):1235-1239.
5. Miller DT, et al. ACMG SF v3.1 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). Genetics in Medicine. 2022 Jun. DOI: 10.1016/j.gim.2022.04.006.

Sobre Nosotros

NIMGenetics y Veritas Genetics combinan su experiencia y capacidades para ofrecer la propuesta más completa en genética médica, integrando soluciones de genómica preventiva y diagnóstico genético avanzado.

Ambas compañías forman parte del grupo LetsGetChecked, una compañía de salud global con presencia internacional, que lidera la innovación en genética y salud digital, ofreciendo soluciones accesibles y personalizadas para pacientes y profesionales sanitarios en todo el mundo.

info@nimgenetics.com

