

# myGenome

by Veritas

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



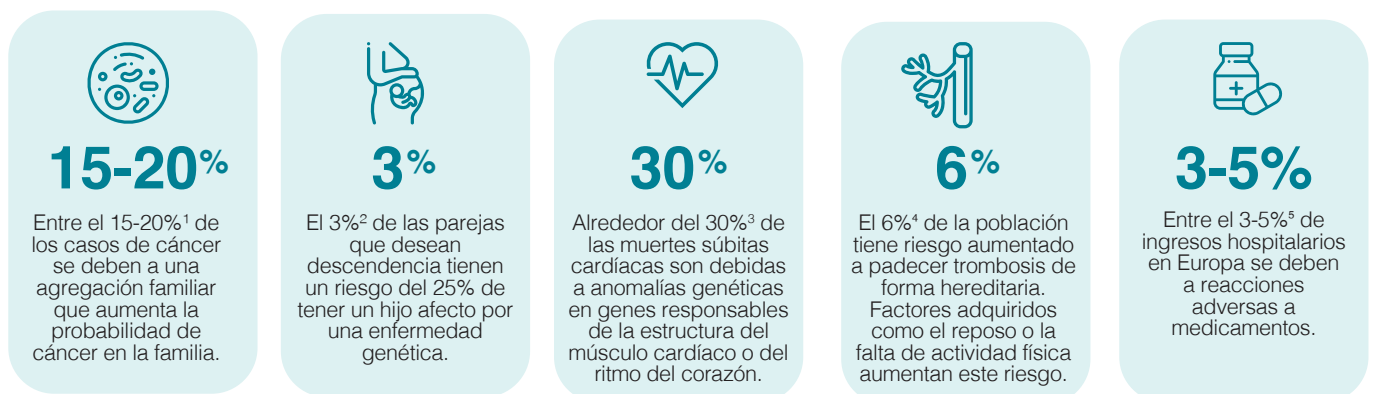
myGenome es el servicio de secuenciación del genoma completo e interpretación para prevenir enfermedades y mejorar la salud de sus pacientes. La prueba pone al alcance de paciente y especialista información clave para adaptar el estilo de vida y la atención médica del paciente en base a su genética.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

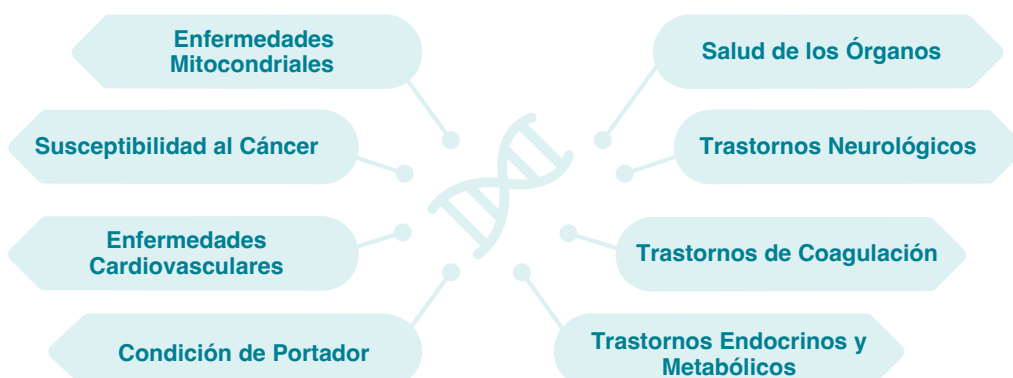
myGenome ha sido desarrollado por expertos en genética, bioinformáticos y médicos especializados con más de 10 años de experiencia en Genoma Humano procedentes de la Facultad de Medicina de la Universidad de Harvard.

### ¿Por qué secuenciar el genoma?



### ¿Qué tipos 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



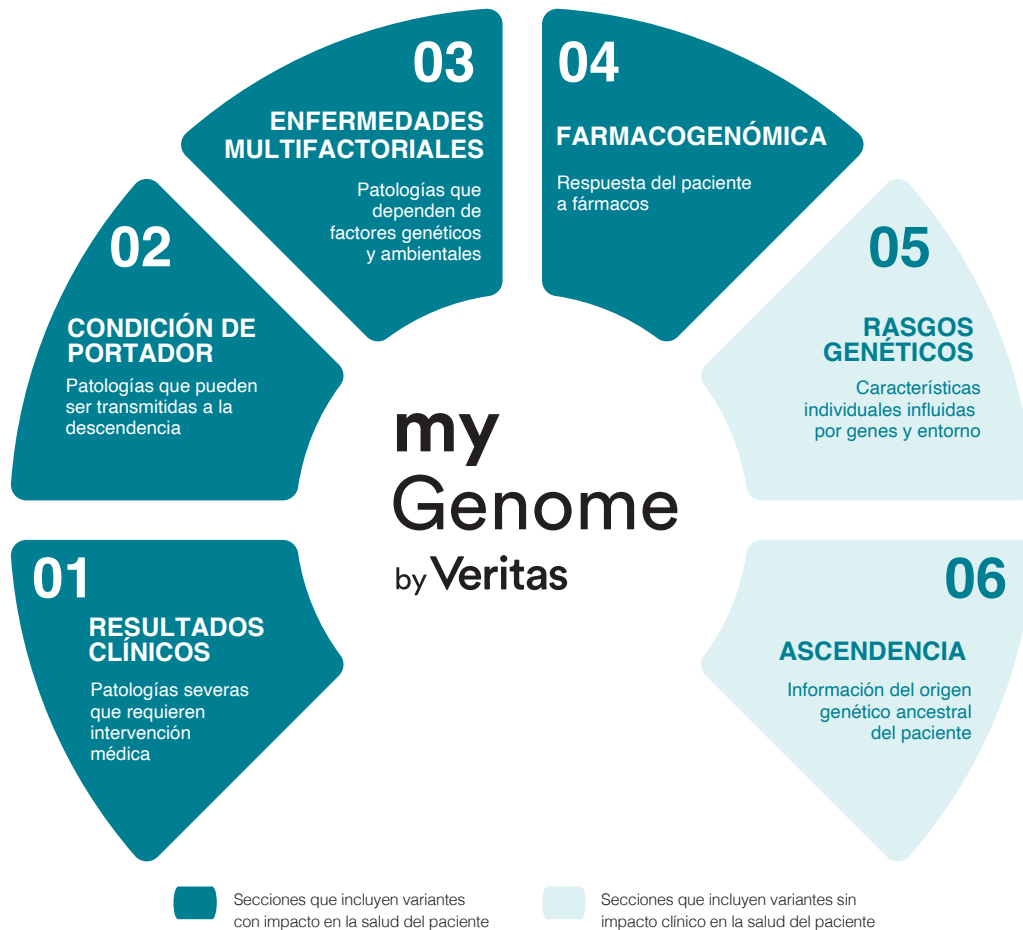
## Ejemplos Clínicos

RESULTADO	INFORMACIÓN CLÍNICA	ACCIÓN PREVENTIVA
Variante patogénica en gen <i>MYBPC3</i>	<b>Riesgo de miocardiopatía hipertrófica</b> Alteración cardíaca asociada con muerte súbita cardíaca	Acudir al cardiólogo para asesoramiento y seguimiento
Variante patogénica en gen <i>ATM</i>	<b>Riesgo de cáncer de mama</b> 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>	<b>Riesgo de hipertemia maligna</b> 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>	<b>Riesgo de trombosis venosa</b> 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 250 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
- ▶ Oftalmología

\*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

**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

**Nutrición y dieta**

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

**Hormonas**

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

**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

**Comportamiento**

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

**Reacción a sustancias**

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

**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.

## Genes con interpretación clínica

ABCC8	ATM	CCND1	CTNS	ENG	FBN1	GPIHBP1	KCNH2	MITF	NHP2	PMP22	RBM20	SDHA	SREBF2	TSFM
ABCC9	ATP7B	CD82	CTRC	EP300	FBN2	GREM1	KCNJ11	MKS1	NKX2-5	PMS1	RECQL	SDHAF2	SRGAP1	TSHR
ABCD1	ATR	CDC73	CYBA	EPAS1	FGFR2	H19	KCNJ2	MLC1	NODAL	PMS2	RECQL4	SDHB	STAT3	TTN
ABCG5	AURKA	CDH1	CYLD	EPCAM	FH	HABP2	KCNJ5	MLH1	NOP10	POLD1	RET	SDHC	STK11	TTR
ABCG8	AXIN2	CDK4	CYP11B1	ERBB2	FHL1	HADHA	KCNJ8	MLH3	NOTCH1	POLE	RHBDF2	SDHD	SUFU	TXNRD2
ABRAXAS1	B3GALT6	CDKN1B	CYP11B2	ERCC1	FHL2	HAMP	KCNQ1	MMUT	NOTCH3	POLG	RINT1	SEC23B	TAZ	TYR
ACADM	B4GALT7	CDKN1C	CYP19A1	ERCC2	FKBP14	HAX1	KIF1B	MPL	NPHS1	POLH	RIT1	SELENON	TBX20	UROD
ACADSB	BAG3	CDKN2A	CYP1B1	ERCC3	FKRP	HBB	KIT	MPV17	NPPA	POT1	RMRP	SEPSECS	TBX3	USB1
ACADVL	BAP1	CEBPA	CYP21A2	ERCC4	FKTN	HCN4	KLF10	MPZ	NQO2	PPM1D	ROBO2	SERPINA1	TBX5	USH2A
ACD	BARD1	CEBPE	CYP27A1	ERCC5	FLCN	HEXA	KLLN	MRE11	NRAS	PPT1	ROS1	SERPINC1	TCAP	VCL
ACSF3	BBS1	CEP57	DCLRE1C	ERCC6	FLNA	HEXB	KRAS	MSH2	NSD1	PRDM16	RPE65	SGCB	TCIRG1	VHL
ACTA1	BBS2	CERKL	DDB2	ESR1	FLNC	HFE	LAMA2	MSH3	NTHL1	PRDM5	RPL11	SGCD	TECPR2	WAS
ACTA2	BCHE	CETP	DDR2	ETFDH	FXN	HIP1	LAMA4	MSH6	ODC1	PRF1	RPL15	SGCG	TERC	WRAP53
ACTC1	BCKDHA	CFTR	DDX41	ETV6	G6PC	HJV	LAMP2	MSR1	OPA3	PRKAG2	RPL26	SH2D1A	TERT	WRN
ACTN2	BCKDHB	CHEK2	DES	EVC	G6PC3	HLCS	LDB3	MTAP	OPCML	PRKAR1A	RPL27	SHOC2	TGFB2	WT1
ACVRL1	BLM	CHRM2	DHCR7	EXO1	G6PD	HMBS	LDLR	MTHFR	OTC	PRKDC	RPL31	SKI	TGFB3	XPA
ADAMTS2	BMPR1A	CHRNE	DICER1	EXT1	GAA	HMMR	LDLRAP1	MUTYH	PAH	PRKG1	RPL35A	SLC12A3	TGFBR1	XPC
AGA	BRAF	CHST14	DIS3L2	EXT2	GALC	HNF1A	LIPA	MXI1	PALB2	PRKN	RPL5	SLC12A6	TGFBR2	XRCC2
AGL	BRCA1	CLN5	DKC1	EYA4	GALK1	HNF1B	LITAF	MYBPC3	PALLD	PRNP	RPS10	SLC17A5	TINF2	XRCC3
AIP	BRCA2	CLRN1	DMD	EYS	GALNT12	HNF4A	LMF1	MYCN	PARN	PROC	RPS19	SLC22A5	TLR2	ZBTB17
AIRE	BRIP1	CNGB3	DNAJC19	EZH2	GALT	HOXB13	LMNA	MYH11	PAX5	PROS1	RPS20	SLC25A13	TMEM127	ZHX3
AKAP9	BTD	COL1A1	DOCK8	F11	GATA1	HPS1	LOX	MYH6	PC	PRSS1	RPS24	SLC25A15	TMEM43	ZIC3
AKT1	BUB1B	COL1A2	DOLK	F5	GATA2	HRAS	LPL	MYH7	PCDH15	PSEN1	RPS26	SLC25A4	TMPO	ZNF469
ALDOB	CACNA1C	COL3A1	DPP6	F8	GATAD1	HSPB8	LRPPRC	MYL2	PCSK9	PSEN2	RPS27	SLC26A2	TNNC1	
ALK	CACNA1S	COL5A1	DPYD	F9	GBA	HYLS1	LSP1	MYL3	PDCD10	PTCH1	RPS28	SLC26A4	TNNI3	
ALMS1	CACNA2D1	COL5A2	DSC2	FAH	GBE1	IKZF1	LTBP2	MYLK	PDGFRA	PTCH2	RPS29	SLC2A10	TNNT2	
ALPL	CACNB2	COL7A1	DSE	FAM161A	GCDH	ILK	LZTR1	MYLK2	PDLIM3	PTEN	RPS7	SLC39A13	TNXB	
ANK2	CALM1	COX15	DSG2	FAN1	GCK	INS	MAP2K1	MYO6	PEX12	PTPN11	RTEL1	SLC40A1	TOR1A	
ANKRD1	CALM2	CPT1A	DSP	FANCA	GCKR	ITK	MAP2K2	MYO7A	PEX6	PYGM	RUNX1	SLMAP	TOX3	
APC	CALM3	CPT2	DTNA	FANCB	GDF2	IVD	MAP3K1	MYOM1	PHB	RAD50	RYR1	SLX4	TP53	
APOA4	CALR3	CREB3L3	DYSF	FANCC	GEN1	JAG1	MAX	MYOZ2	PHOX2B	RAD51	RYR2	SMAD3	TPM1	
APOA5	CASP8	CREBBP	EFEMP2	FANCD2	GJA5	JAK2	MC1R	MYPN	PICALM	RAD51B	SACS	SMAD4	TPP1	
APOB	CASQ2	CRELD1	EGFR	FANCE	GJB2	JPH2	MCOLN1	NBN	PIK3CA	RAD51C	SALL4	SMARCA4	TRDN	
APOC2	CASR	CRYAB	EGLN1	FANCF	GJB6	JUP	MED17	NDRG1	PKD2	RAD51D	SBDS	SMARCB1	TRF2	
APOE	CAV3	CSRP3	EGLN2	FANCG	GLA	KCNA5	MEFV	NDUFS6	PKHD1	RAD54L	SCN1B	SMARCE1	TRIM37	
AR	CAVIN4	CTC1	EGR2	FANCI	GLB1	KCND3	MEN1	NEBL	PKP2	RAF1	SCN2B	SMPD1	TRIM63	
ARID5B	CBL	CTF1	ELANE	FANCL	GLE1	KCNE1	MESP2	NEFL	PLA2G2A	RANGRF	SCN3B	SNTA1	TRMU	
ARSA	CBS	CTLA4	ELN	FANCM	GNE	KCNE2	MET	NEXN	PLN	RB1	SCN4B	SOS1	TRPM4	
ASNS	CBX8	CTNNA1	ELP1	FAS	GPC3	KCNE3	MGMT	NF1	PLOD1	RBBP8	SCN5A	SPG11	TSC1	
ASPA	CCM2	CTNNB1	EMD	FAT1	GPD1L	KCNE5	MIB1	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

---



**+250**

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.



## 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

## 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 v3.2 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*. 2023 Aug;25(8):100866. PMID: 37347242.
  - » 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>.

## 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](mailto:info@nimgenetics.com)

