

Genoma

# myGenome

by Veritas

é o serviço completo de sequenciamento e interpretação do genoma, que visa a melhoria da saúde dos seus pacientes



myGenome é o serviço de sequenciação e interpretação do genoma, desenhado para prevenir doenças e melhorar a saúde dos seus pacientes. O teste disponibiliza informações importantes para adaptar o estilo de vida e gestão do paciente, com base na sua genética. O teste é destinado a qualquer paciente saudável e proativo nos cuidados com a sua saúde.

### myGenome inclui:

- Sequenciação do GENOMA completo, a partir de uma amostra de saliva ou sangue, disponíveis no Kit Veritas.
- Análise de genes relacionados com doenças acionáveis e com utilidade clínica.
- Armazenamento de informação genética para posterior consulta.

myGenome foi desenvolvido por especialistas em genética, bioinformática e médicos especialistas com mais de 10 anos de experiência em Genoma Humano, pela Faculdade de Medicina da Universidade de Harvard.

### Porquê sequenciar o genoma?



**15-20%**

Entre 15-20%<sup>1</sup> dos casos de cancro são devidos à agregação familiar que aumenta a probabilidade de cancro na família.



**3%**

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



**30%**

Cerca de 30%<sup>3</sup> das mortes súbitas cardíacas devem-se a anomalias genéticas em genes responsáveis pela estrutura do músculo cardíaco ou ritmo cardíaco.



**6%**

6%<sup>4</sup> da população tem um risco aumentado de trombose hereditária. Fatores adquiridos, como sedentarismo ou falta de atividade física, aumentam esse risco.

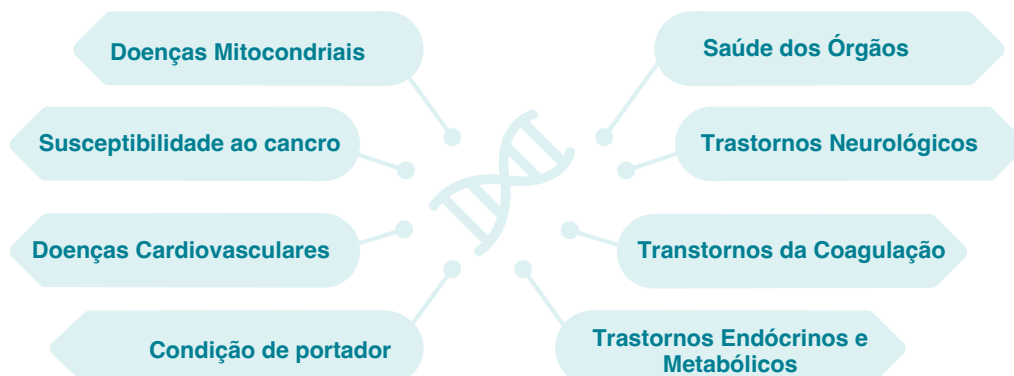


**3-5%**

Entre 3-5%<sup>5</sup> dos internamentos hospitalares na Europa são devidos a reações adversas a medicamentos.

### Que tipo de doenças inclui?

- Doenças seleccionadas de acordo com os critérios do *American College of Medical Genetics and Genomics*, que destacam a importância de analisar doenças cardiovasculares e risco de cancro hereditário, já que são as patologias mais frequentes e acionáveis.
- Atribui mais de 650 doenças nas seguintes categorias:



## Vantagens



## Exemplos clínicos

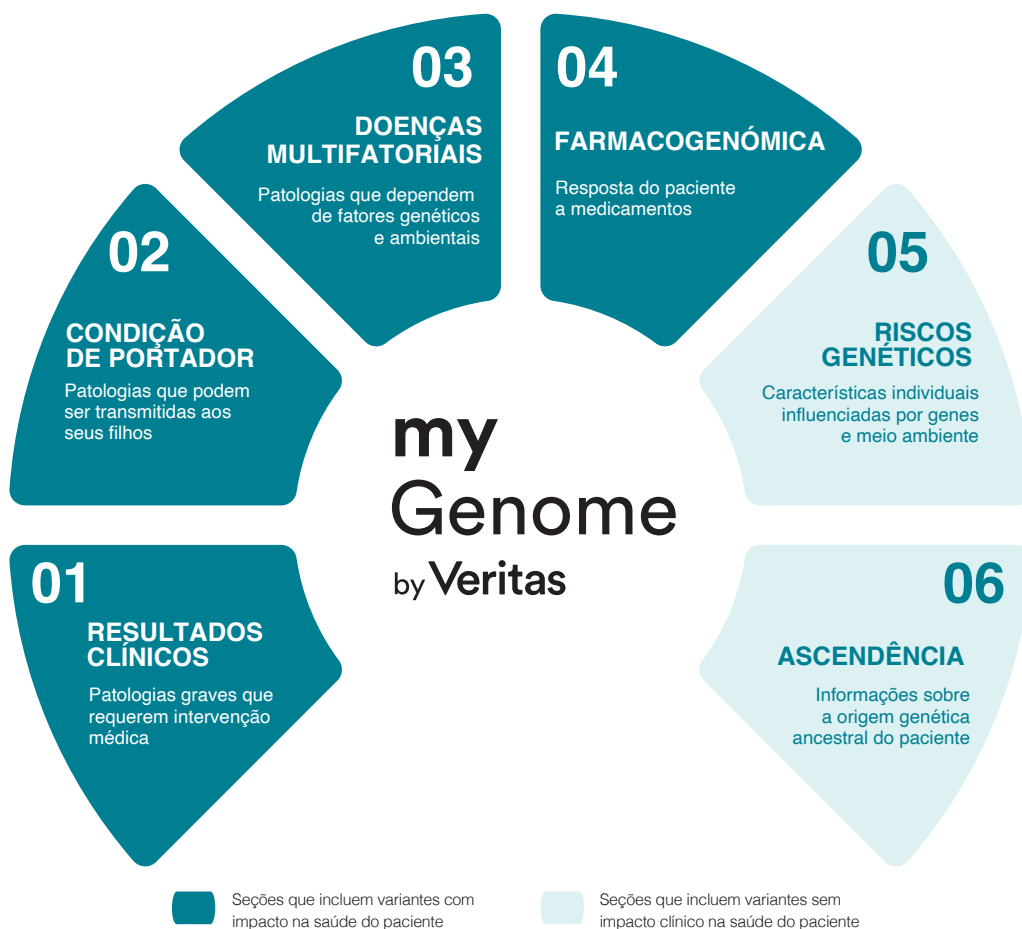
RESULTADO	CONSEQUÊNCIAS CLÍNICAS	AÇÃO PREVENTIVA
Variante patogénica no gene <i>MYBPC3</i>	<b>Risco de miocardiopatia hipertrófica</b> Alteração cardíaca associada a morte súbita cardíaca	Consultar um cardiologista para aconselhamento e acompanhamento
Variante patogénica no gene <i>ATM</i>	<b>Risco de cancro da mama</b> As mulheres apresentam um risco 2-4 vezes superior de cancro da mama e de outros tipos de cancro como o de pâncreas	Estabelecer rastreio ginecológico e acompanhamento com um especialista específico
Variante patogénica no gene <i>RYR1</i>	<b>Risco de hipertermia maligna</b> Reação hipermetabólica aos relaxantes musculares, usados geralmente em cirurgias, causando rigidez, taquicardia, febre e colapso muscular	Notificar o anestesista em caso de cirurgia para alterar a prescrição farmacológica de acordo
Variante patogénica no gene <i>F5</i>	<b>Risco de trombose venosa</b> Risco de 5% de trombose venosa profunda	Notificar o especialista em caso de cirurgia, repouso prolongado, gravidez, etc.



## Genes com Interpretação 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	

## Secções do relatório



### 1 Resultados clínicos

Interpretação de 583 genes, selecionados com base nos critérios do *American College of Medical Genetics and Genomics*, relacionados com patologias que podem ter um impacto importante na saúde do paciente. Realiza a análise completa dos genes, reportando variantes patogénicas e provavelmente patogénicas. Esta informação é importante para personalizar a gestão do paciente.

### 2 Condição de portador

Análise de mais de 200 doenças, das quais o paciente pode ser portador assintomático. Se ambos os parceiros são portadores da mesma doença, existe um risco mais elevado de transmiti-la aos seus filhos.\*

### 3 Doenças Multifatoriais

São analisadas variantes específicas relacionadas a doenças multifatoriais de natureza complexa, envolvendo fatores de risco genéticos e ambientais. Esta informação permite adaptar hábitos da vida do paciente, com base na sua genética.

### 4 Farmacogenómica

myGenome inclui o estudo de genes relacionados com o metabolismo, alvos secundários e transportadores, para conhecer o efeito de mais de 250 fármacos no paciente, o que permite a prescrição personalizada. São analisados medicamentos nas seguintes áreas:

- ▶ cardi vascular
- ▶ Hematologia
- ▶ Doenças infecciosas e transtornos imunes
- ▶ Oncologia
- ▶ Medicina de transplantação
- ▶ Medicina da dor
- ▶ Gastroenterologia
- ▶ Neurologia
- ▶ Oftalmologia

\*myGenome não deve ser usado como substituto de um teste de rastreio clínico de portadores.

## 5 Traços genéticos

Veritas inclui também a análise de características genéticas que, não tendo impacto clínico direto na saúde do paciente, permitem tomar decisões informadas com base na genética. Inclui a análise das seguintes características:

### Desporto

- Tendinopatia de Aquiles
- Resposta ao exercício
- Suscetibilidade a lesões em ligamentos
- Suscetibilidade a doença do disco lombar
- Força muscular
- Volume muscular
- Resistência muscular
- Potência muscular

### Longevidade

- Longevidade

### Metabolismo

- Síndrome metabólica
- Taxa de metabolismo basal
- Ganho de peso
- Obesidade

### Sistema imune

- Níveis de IL-6

### Cardiovascular

- Hipertensão arterial
- Nível de colesterol

### Nutrición y dieta

- Gorduras poli-insaturadas
- Vitamina B12
- Vitamina B6
- Vitamina C
- Vitamina D
- Vitamina E

### Hormonas

- Nível de IGF-1
- Idade da menopausa
- Nível de testosterona

### Comportamento

- Controlo da resposta à fome
- Hábito de comer entre as refeições
- Ingestão de açúcar
- Predileção por doces

### Reação a substâncias

- Sensibilidade ao álcool
- Café e cafeína
- Resposta a nicotina

### Aparência física

- Tipo de cera nos ouvidos
- Cor dos olhos
- Relação do comprimento do dedo
- Sardas
- Cor do cabelo
- Cabelos crespos
- Espessura do cabelo
- Altura
- Padrão da íris
- Padrão de alopecia masculina
- Pigmentação

### Percepção sensorial

- Detecção de odor de metabólito de espargos na urina
- Percepção do sabor amargo
- Percepção de sabor de coentros
- Misofonia (sensibilidade a sons de mastigação)
- Miopia
- Detecção de odores
- Sensibilidade à dor
- Reflexo de espirros de luz brilhante
- Detecção de sabor doce

## 6 Ascendência

myGenome analisa variantes no DNA para estabelecer a origem genética dos ancestrais do paciente.

# my Genome

by Veritas



**+650**

Doenças de origem genética

---



**+225**

Doenças que pode transmitir aos seus filhos

---



**+15**

Doenças multifatoriais que dependem da genética e meio ambiente

---



**+250**

Informação sobre como o seu organismo reage a fármacos, com base na sua genética

---



**+50**

Informações sobre os traços relacionados à dieta, atletismo, longevidade, nutrição, metabolismo e muito mais

---



Consulta antes e depois do teste com um especialista em genética

---



Informações sobre os seus antepassados



**myGenome** muda o conceito de prevenção, introduzindo a genética como uma ferramenta para a medicina preventiva.

## Informação técnica

- Sequenciação do genoma completo, com uma cobertura média de 30x (cobertura de referência em análises do genoma).
- » Sensibilidade analítica de 99% para SNVs\* e 97,6% para pequenas inserções/deleções (6 bases).
- » Análise e classificação de variantes, com bases de dados internas e externas (ClinVar e HGMD\*\*).
- » Rastreamento de variantes por uma equipa de especialistas, com o seu próprio software, desenvolvido para classificação detalhada de variantes.
- » myGenome foi desenvolvido por uma equipa de especialistas, com mais de 10 anos de experiência em sequenciação do genoma completo, incluindo membros do *The Harvard Personal Genome Project*.

\*Single Nucleotide Variant / \*\*Human Gene Mutation Database

## Referências

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 o Grupo

A NIMGenetics e a Veritas Genetics combinam os seus conhecimentos e capacidades para oferecer a abordagem mais abrangente à genética médica, integrando a genómica preventiva e soluções avançadas de diagnóstico genético.

Ambas as empresas fazem parte do grupo *LetsGetChecked*, uma empresa global de cuidados de saúde com presença internacional, líder em inovação em genética e saúde digital, fornecendo soluções acessíveis e personalizadas para pacientes e profissionais de saúde em todo o mundo.

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

