

my Newborn

Teste de triagem genômica neonatal que estuda doenças acionáveis de aparecimento na infância



my Newborn

O que é myNewborn?

O teste permite conhecer o risco do recém-nascido a apresentar cerca de **390 de doenças que podem aparecer nas primeiras etapas de vida**. O teste é complemento do teste do pezinho convencional, melhorando a utilidade clínica.

O que inclui o teste?

O teste analisa mais de **400 genes através do sequenciamento do exoma completo** (Whole Exome Sequencing).

Que tipo de doenças inclui?

- Altamente acionáveis de aparecimento na infância.
- Incluídas no teste bioquímico de triagem neonatal.
- Doenças de aparecimento na idade adulta, que são acionáveis na infância.
- Comuns, mesmo que não tratáveis, com frequência de portador superior a 1/100.

Até 9,4%⁽¹⁾ dos recém nascidos podem apresentar variantes genéticas relacionadas com doenças de aparecimento infantil.

Conhecer este risco é importante para determinar e personalizar o tratamento e os cuidados com o recém-nascido.

Por que solicitar myNewborn?

myNewborn é uma expansão do teste bioquímico neonatal convencional, aumentando as doenças metabólicas e genéticas detectadas, o que permite a intervenção nutricional e outros procedimentos durante a infância, melhorando a saúde do recém-nascido.

Para quem é indicado o myNewborn?

- Para qualquer recém-nascido sem sintomas aparentes de doença.
- Para casos de adoção ou doação de gametas.*

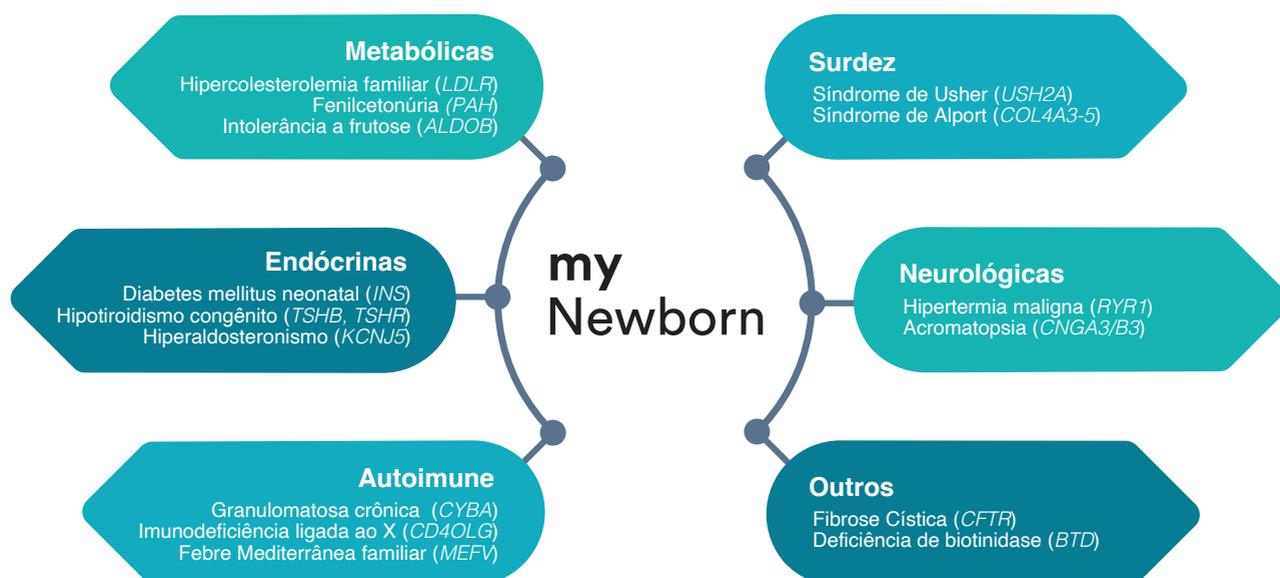
Aconselhamento ao especialista

Veritas fornece um serviço diferenciado, facilitando o aconselhamento ao especialista para a interpretação dos resultados de seu paciente sempre que necessário.

Que tipo de amostra é necessário?

Sangue, sangue do cordão umbilical ou saliva com um dispositivo específico fornecido pela Veritas.

**Embora o teste seja indicado para qualquer recém-nascido, independentemente do histórico familiar, ter histórico de alguma doença específica pode aumentar o risco nos descendentes; em casos de adoção ou doação de gametas, essa informação não está disponível.*



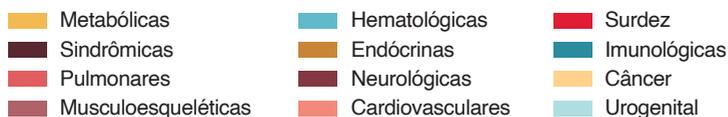
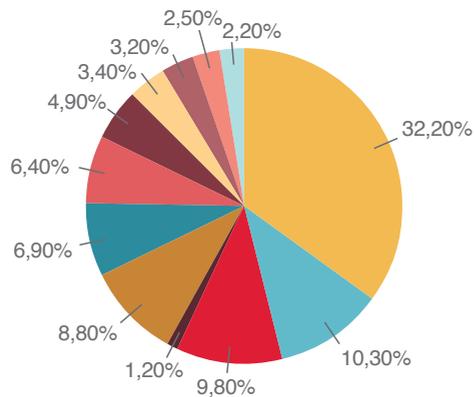
1. Ceyhan-Birsoy, Ozge, et al. "Interpretation of Genomic Sequencing Results in Healthy and Ill Newborns: Results from the BabySeq Project." *The American Journal of Human Genetics* 104.1 (2019): 76-93.

Exemplos de aplicação clínica do myNewborn

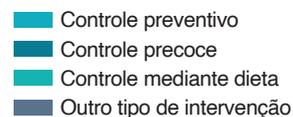
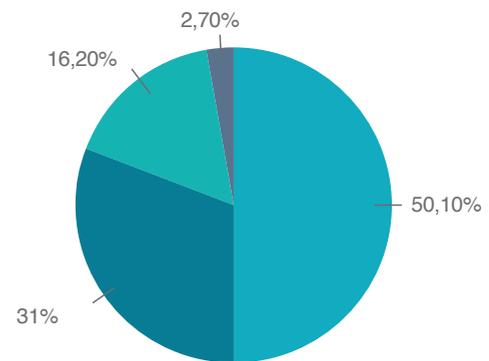
PATOLOGIA / GENE	SINTOMATOLOGIA	CUIDADOS DO PACIENTE
Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD)	Anemia hemolítica após ingerir feijão, sulfitos ou determinados medicamentos e corantes alimentares.	<ul style="list-style-type: none"> Modificar dieta e evitar medicamentos específicos Criança sem sintomatologia
Hipercolesterolemia familiar (LDLR)	Doenças cardiovasculares (CV) precoce.	<ul style="list-style-type: none"> Modificar dieta + medicação Prevenção da doença CV
Abetalipoproteinemia (MTTP)	Incapacidade de absorção de gordura que altera o desenvolvimento do sistema nervoso.	<ul style="list-style-type: none"> Redução de gordura na dieta + suplementos vitamínicos Prevenção da neuropatia e ataxia

Tipos de doenças incluídas no myNewborn

Porcentagem de doenças incluídas no myNewborn por categoria



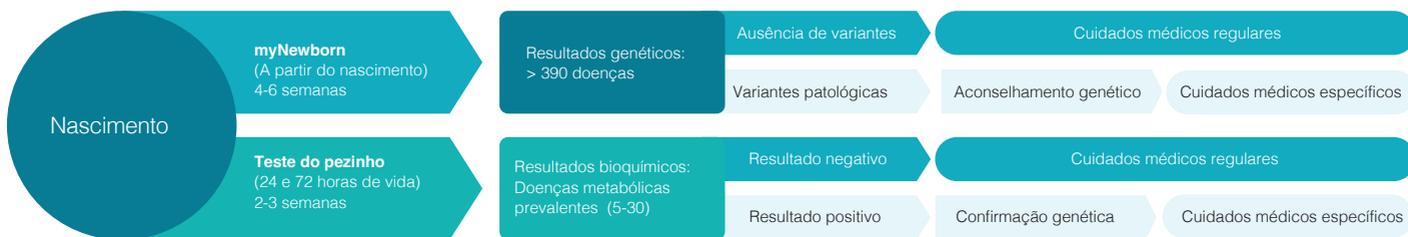
Classificação das patologias por cuidados clínicos



Informação técnica do exoma completo

- O sequenciamento do exoma completo da Veritas tem um design otimizado que melhora a cobertura para um sequenciamento mais homogêneo do exoma.
- Sequenciamento do exoma completo com cobertura média de 100x, sequenciando mais de 99% dos genes de interesse a $\geq 20x$.
- A Veritas conta com uma equipe de curators especializados que realizam a interpretação com base nos conhecimentos científicos mais atualizados, com um software especializado desenvolvido para uma classificação detalhada de variantes.

Procedimento triagem Neonatal



Referência

- » 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.

Sobre a Veritas

A Veritas Genetics, uma empresa do grupo *LetsGetChecked*, é uma das líderes mundiais em sequenciamento genético avançado e interpretação clínica do exoma e do genoma completo, impulsionando a transição para a medicina personalizada e preventiva.

Usando tecnologias de última geração e os mais altos padrões de segurança, a Veritas Genetics ajuda indivíduos, profissionais de saúde e instituições em todo o mundo a entender e antecipar riscos genéticos, permitindo decisões de saúde mais informadas e proativas.

Com foco em inovação e acessibilidade, a Veritas Genetics transforma a maneira como entendemos e cuidamos da saúde em todas as fases da vida.



infobrasil@veritasint.com | veritasint.com