

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. Grzymalski 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 Veritas

Veritas Genetics, una compañía del grupo LetsGetChecked, es uno de los líderes mundiales en secuenciación genética avanzada y en la interpretación clínica del exoma y genoma completo, impulsando la transición hacia una medicina personalizada y preventiva.

Utilizando tecnologías de última generación y los más altos estándares de seguridad, Veritas Genetics ayuda a personas, profesionales de la salud e instituciones en todo el mundo, a comprender y anticipar los riesgos genéticos, permitiendo tomar decisiones de salud más informadas y proactivas.

Con un enfoque en la innovación y la accesibilidad, Veritas Genetics transforma la manera en que entendemos y cuidamos la salud en cada etapa de la vida.



info@veritasint.com | veritasint.com



my GeneticRisk

Prueba genética para conocer el riesgo de enfermedades comunes.



veritasint.com

¿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.

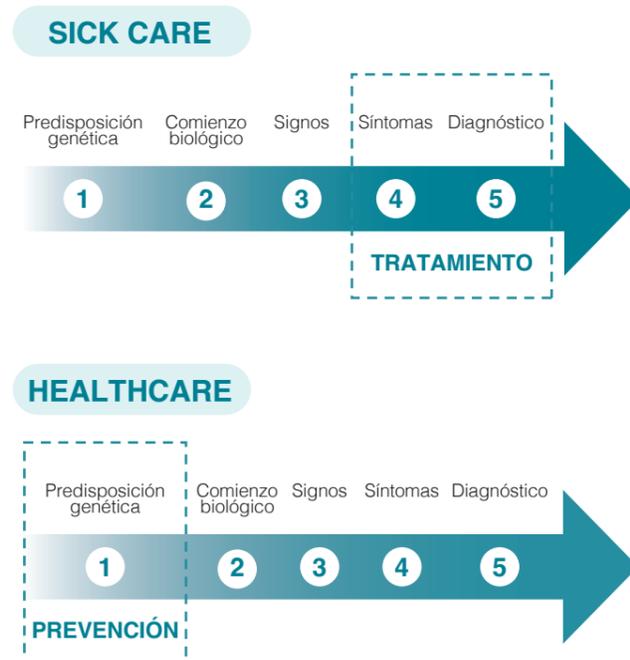
¿Qué ventajas aporta?

- 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".



¿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

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

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

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

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

Otros genes recomendados por la ACMG⁵

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).

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

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.

