

my Newborn

Prueba de cribado genómico neonatal que estudia enfermedades accionables de aparición en la infancia



my Newborn

Hasta un 9,4%⁽¹⁾ de los recién nacidos pueden presentar variantes genéticas relacionadas con enfermedades de aparición durante la infancia

Conocer este riesgo es clave para intervenir y personalizar el manejo del neonato

¿Qué es myNewborn?

La prueba permite conocer el riesgo del neonato a presentar alrededor de **390 enfermedades que pueden aparecer en las primeras etapas de vida**. El test complementa a la prueba del talón convencional, mejorando la utilidad clínica.

¿Qué incluye?

La prueba analiza más de **400 genes mediante secuenciación del exoma completo** (*Whole Exome Sequencing*).

¿Qué tipo de enfermedades incluye?

- Altamente accionables de aparición durante la infancia.
- Incluidas en la prueba bioquímica de cribado neonatal.
- Aparición en edad adulta pero en las que es posible intervenir durante la infancia.
- Comunes, aunque no sean tratables, con frecuencia de portador mayor de 1/100.

¿Por qué solicitar myNewborn?

myNewborn supone una ampliación del cribado bioquímico neonatal habitual, aumentando las enfermedades metabólicas y genéticas detectadas para intervenir con nutrición u otros procedimientos durante la primera infancia, mejorando la salud del neonato.

¿Para quién es myNewborn?

- Para cualquier recién nacido sin síntomas aparentes de enfermedad.
- Para casos de adopción o donación de gametos.*

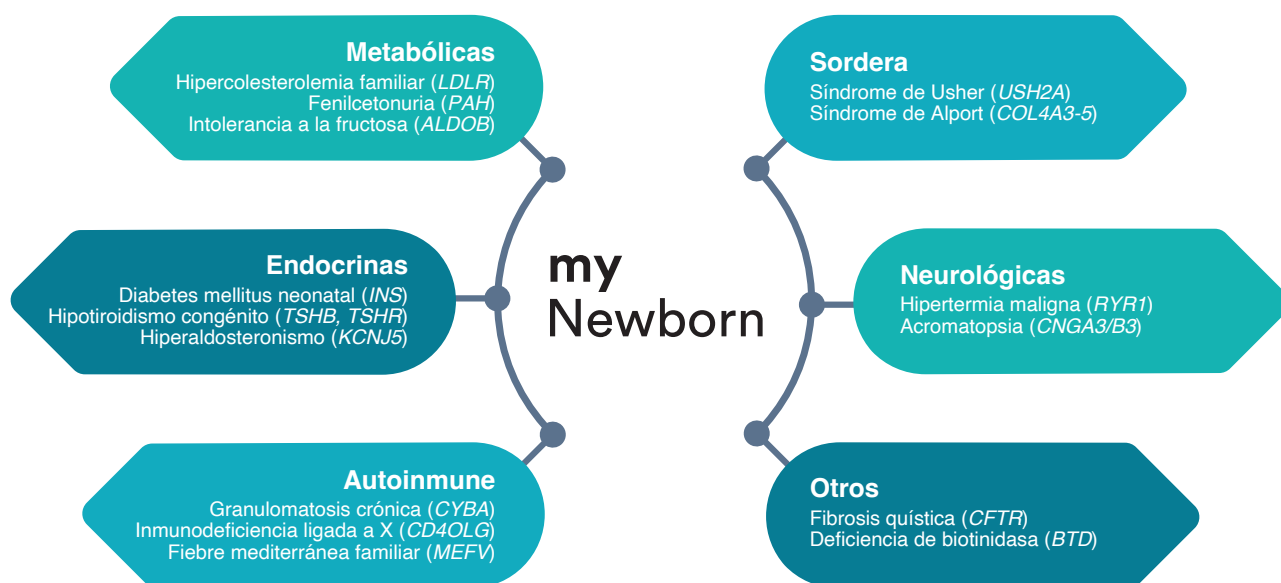
Asesoramiento al especialista

Veritas aporta un servicio diferencial facilitando asesoramiento al especialista para la interpretación de los resultados de su paciente, siempre que lo necesite.

¿Qué tipo de muestra hace falta?

Sangre, sangre del cordón o saliva con dispositivo específico proporcionado por Veritas.

* Aunque la prueba está indicada para cualquier recién nacido, independientemente de los antecedentes familiares, tener antecedentes de una enfermedad específica puede aumentar el riesgo en la descendencia, en casos de adopción o donación de gametos esta información no está disponible.



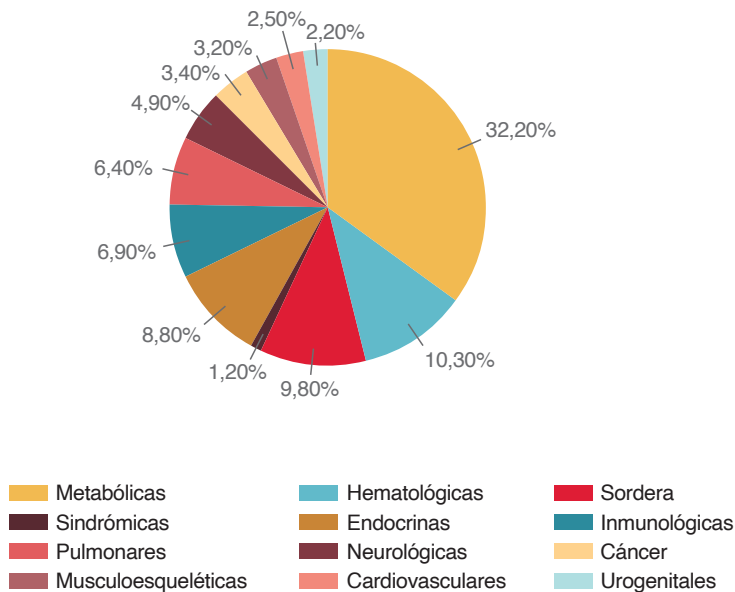
1. Ceyhan-Birsoy, Ozge, et al. "Interpretation of Genomic Sequencing Results in Healthy and Ill Newborns: Results from the BabySeq Project." *The American Journal of Human Genetics* 104.1 (2019): 76-93.

Ejemplos de aplicación clínica de myNewborn

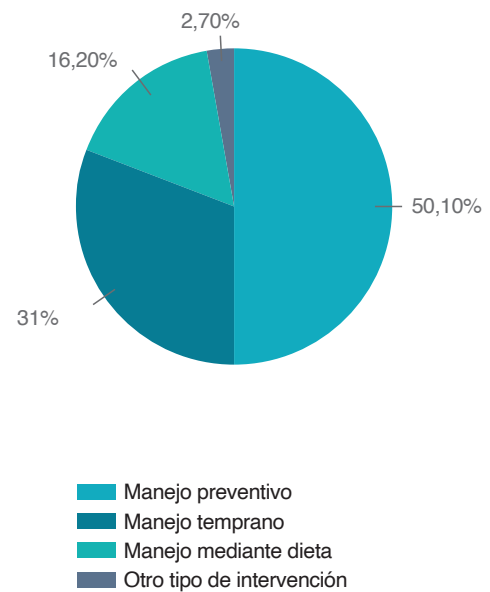
PATOLOGÍA / GEN	SINTOMATOLOGÍA	MANEJO DEL PACIENTE
Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD)	Anemia hemolítica tras ingerir judías, sulfitos o determinados fármacos y colorantes alimentarios.	Modificar dieta y evitar fármacos específicos Niño sin sintomatología
Hipercolesterolemia familiar (LDLR)	Enfermedad cardiovascular (CV) precoz.	Modificar dieta + medicación Prevención de enfermedad CV
Abetalipoproteinemia (MTTP)	Incapacidad de absorción de grasas que altera el desarrollo del sistema nervioso.	Reducción de grasas en dieta + suplementos vitamínicos Prevención de neuropatía y ataxia

Tipos de enfermedades incluidas en myNewborn

Porcentaje de enfermedades incluidas en **myNewborn** por categoría



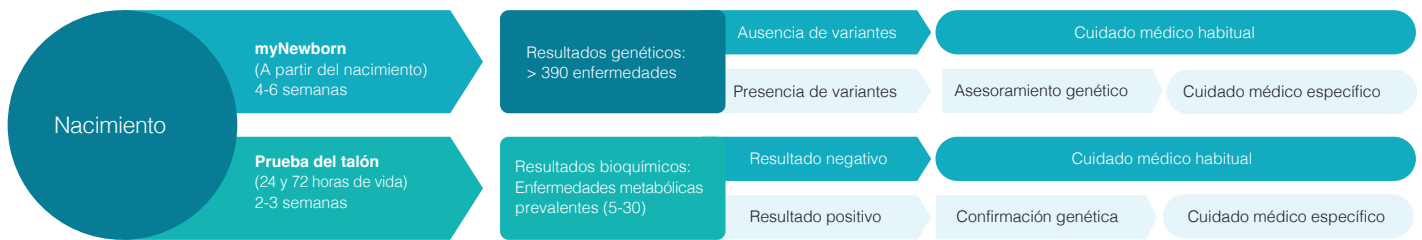
Clasificación de las patologías por manejo médico



Información técnica exoma completo

- La secuenciación del exoma completo de Veritas tiene un diseño optimizado que mejora la cobertura y permite secuenciar de manera más homogénea el exoma.
- Secuenciación del exoma completo con cobertura media 100x, secuenciando más del 99% de los genes de interés a $\geq 20x$.
- Veritas cuenta con un equipo de genetistas expertos en análisis de variantes que realizan la interpretación en base al conocimiento científico más actualizado, con un software especializado desarrollado para la clasificación detallada de variantes.

Procedimiento de cribado neonatal



Referencias

- » 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 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

