

myGenome

by Veritas

è il servizio di sequenziamento e interpretazione del Genoma rivolto a prevenire le malattie e migliorare la salute dei pazienti



myGenome è il servizio di sequenziamento e interpretazione del Genoma diretto a prevenire le malattie e migliorare la salute di ogni individuo. Il test mette alla portata del paziente e dello specialista le informazioni necessarie per adattare lo stile di vita e la gestione medica del paziente, in funzione del suo profilo genetico. Il test è rivolto a tutti gli individui sani che gestiscono in modo proattivo la propria salute.

myGenome include:

- Sequenziamento del GENOMA completo da un campione di saliva o sangue tramite il kit Veritas.
- Analisi di geni correlati a malattie "actionable" e con utilità clinica.
- Conservazione dei dati genetici per eventuali ulteriori consultazioni.

myGenome è stato sviluppato da esperti in genetica, bioinformatici e medici specializzati con oltre 10 anni di esperienza nel Genoma Umano presso la Facoltà di Medicina dell'Università di Harvard.

Perché sequenziare il genoma?



15-20%

Il 15-20%¹ dei casi di cancro è dovuto ad una aggregazione familiare che aumenta la probabilità di cancro nella famiglia.



3%

Il 3%² delle coppie che desiderano un figlio ha un rischio del 25% di avere un bambino affetto da una malattia genetica.



30%

Circa il 30%³ delle morti cardiache improvvise è dovuto a mutazioni nei geni responsabili della struttura del muscolo o del ritmo cardiaco.



6%

Il 6%⁴ della popolazione ha un rischio genetico aumentato di trombosi ereditaria. Fattori legati alla sedentarietà o la mancanza di attività fisica aumentano questo rischio.

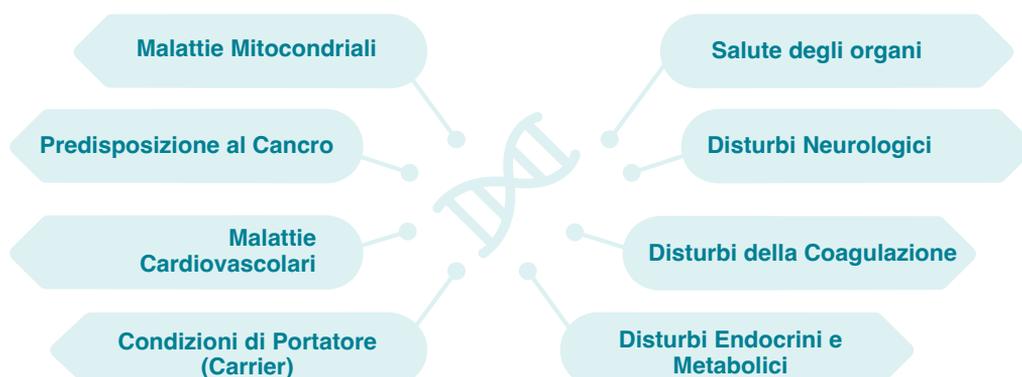


3-5%

Il 3-5%⁵ dei ricoveri ospedalieri in Europa è dovuto a reazioni avverse ai farmaci.

Che tipo di malattie include?

- Malattie selezionate in base ai criteri dell'*American College of Medical Genetics and Genomics*, ove si sottolinea l'importanza dell'analisi delle malattie cardiovascolari e del rischio di cancro ereditario, poiché sono le patologie più frequenti, per le quali sono anche previsti dei protocolli preventivi o terapeutici ("actionable").
- Vengono riportate più di 650 malattie nelle seguenti categorie:



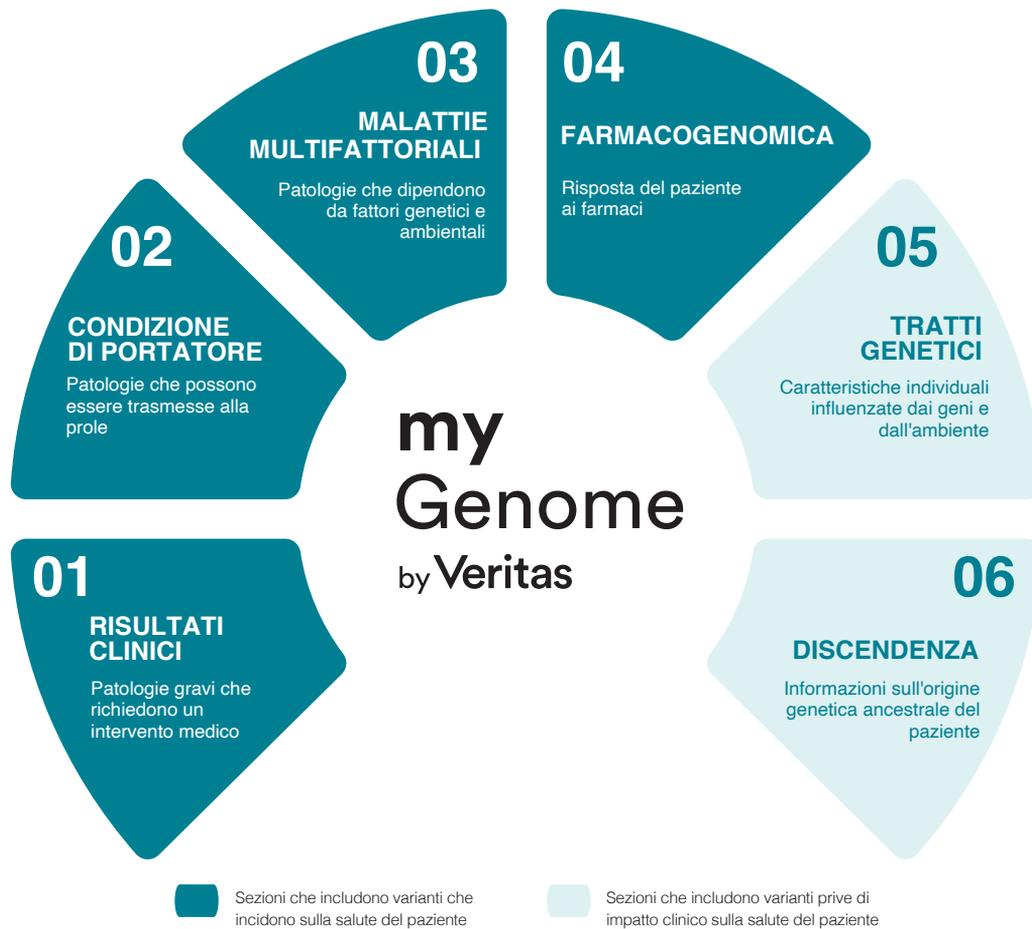
Ventaggi



Esempi clinici

RESULTADO	IMPLICAZIONI CLINICHE	AZIONE PREVENTIVA
Variante patogena nel gene <i>MYBPC3</i>	Rischio di cardiomiopatia ipertrofica Patologia cardiaca associata a morte improvvisa	Presenza in carico del cardiologo per prognosi e follow-up
Variante patogena nel gene <i>ATM</i>	Rischio di cancro alla mammella Le donne hanno un rischio 2-4 volte superiore di sviluppare un cancro alla mammella o altri tipi di tumore come quello al pancreas, rispetto a chi non presenta questa variante	Stabilire con lo specialista un percorso di screening specifico e un follow-up personalizzato
Variante patogena nel gene <i>RYR1</i>	Rischio di ipertermia maligna Reazione ipermetabolica ai miorellassanti generalmente utilizzati in anestesia; causa rigidità, tachicardia, febbre e possibile disgregazione muscolare	Notifica all'anestesista in caso di intervento chirurgico al fine di modificare conformemente la somministrazione farmacologica
Variante patogena nel gene <i>F5</i>	Rischio di trombosi venosa Rischio del 5% di trombosi venosa profonda	Informare lo specialista in caso di intervento chirurgico, riposo prolungato, gravidanza, ecc.

Sezioni del Referto



1 Risultati clinici

Interpretazione di 583 geni selezionati in base ai criteri dell'*American College of Medical Genetics and Genomics*, relativi a patologie che possono avere un impatto importante sulla salute del paziente. Viene effettuata un'analisi completa dei geni e vengono riportate varianti patogeniche e probabilmente patogeniche. Queste sono informazioni chiave per personalizzare la futura gestione medica.

2 Condizione di portatore

Analisi di oltre 200 malattie di cui il paziente può essere portatore sano. Se entrambi i partner sono portatori della stessa malattia, hanno un rischio maggiore del 25% di trasmetterla alla prole.*

3 Malattie Multifattoriali

Vengono analizzate specifiche varianti relative a malattie multifattoriali di natura complessa e in cui sono coinvolti fattori di rischio sia genetici che ambientali. Queste informazioni consentono di modificare le abitudini di vita del paziente in base al proprio profilo genetico.

4 Farmacogenomica

myGenome include lo studio dei geni connessi al metabolismo, al trasporto e all'efficacia di molti principi attivi al fine di conoscere l'effetto di oltre 250 farmaci sul paziente e consentire pertanto una prescrizione farmacologica personalizzata. I farmaci vengono analizzati nelle seguenti aree mediche:

- ▶ Cardiovascolare
- ▶ Ematologia
- ▶ Malattie infettive e disturbi immunitari
- ▶ Oncologia
- ▶ Medicina dei trapianti
- ▶ Medicina del dolore
- ▶ Gastroenterologia
- ▶ Neurologia
- ▶ Oftalmologia

* myGenome non deve essere utilizzato in sostituzione di un test clinico per portatori

5 Tratti Genetici

Veritas include anche l'analisi dei caratteri genetici che non hanno un impatto clinico sulla salute del paziente, ma che consentono decisioni informate basate sulla genetica. È inclusa l'analisi delle seguenti caratteristiche:

Sport

- Tendinopatia (tendine di Achille)
- Risposta all'esercizio fisico
- Suscettibilità alla lesione dei legamenti
- Suscettibilità a malattie del disco lombare
- Forza muscolare
- Volume muscolare
- Resistenza muscolare
- Potenza muscolare

Longevità

- Longevità

Metabolismo

- Sindrome metabolica
- Metabolismo
- Aumento di peso
- Obesità

Sistema immunitario

- Livello di IL-6

Cardiovascolare

- Pressione arteriosa
- Livello di colesterolo

Nutrizione e dieta

- Grassi polinsaturi
- Vitamina B12
- Vitamina B6
- Vitamina C
- Vitamina D
- Vitamina E

Ormoni

- Livello IGF-1
- Età della menopausa
- Livello di testosterone

Aspetto fisico

- Tipo di cerume
- Colore degli occhi
- Rapporto di lunghezza delle dita
- Lentiggini
- Colore dei capelli
- Capelli ricci
- Spessore dei capelli
- Altezza
- Modello di iride
- Alopecia
- Pigmentazione

Comportamento

- Controllo della risposta alla fame
- Abitudine alimentare tra i pasti
- Assunzione di zucchero
- Predilezione per i dolci

Reazione alle sostanze

- Sensibilità all'alcool
- Caffè e caffeina
- Risposta alla nicotina

Percezione sensoriale

- Rilevazione dell'odore del metabolita degli asparagi nelle urine
- Percezione del gusto amaro
- Percezione del sapore di coriandolo
- Misofonia (ridotta tolleranza al suono)
- Miopia
- Rilevazione degli odori
- Sensibilità al dolore
- Riflesso dello starnuto per luce intensa
- Rilevazione del gusto dolce

6 Discendenza

myGenome analizza le varianti nel DNA per stabilire l'origine genetica degli antenati del paziente.

Geni con interpretazione clinica

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

Malattie di origine genetica



+225

Malattie che puoi trasmettere ai tuoi figli



+15

Malattie multifattoriali che dipendono dalla genetica e dall'ambiente



+250

Informazioni su come il tuo corpo reagisce a diversi farmaci in base alla tua genetica



+50

Informazioni su tratti genetici correlati a dieta, atletica, longevità, nutrizione, metabolismo e altro ancora



Consulenza pre e post test con un consulente genetico



Informazioni sui tuoi antenati



myGenome cambia il concetto di prevenzione, introducendo la genetica come strumento di medicina predittiva e personalizzata.

Informazioni Tecniche

- Sequenziamento dell'intero genoma con copertura media 30x (profondità di riferimento nell'analisi del genoma).
- Sensibilità analitica del 99% per SNVs* e del 97,6% per piccole inserzioni/delezioni (6 basi).
- Analisi e classificazione delle varianti basata su database interni ed esterni (ClinVar e HGMD**).
- Selezione delle varianti da parte di un team di esperti e tramite software proprietario sviluppato per la classificazione dettagliata delle varianti.
- myGenome è stato sviluppato da esperti in genetica, bioinformatici e medici specializzati con oltre 10 anni di esperienza nel Genoma Umano presso la Harvard University School of Medicine.

*Single Nucleotide Variant / **Human Gene Mutation Database

Referenze Bibliografiche

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>.

Chi siamo

Veritas Genetics, una società del gruppo *LetsGetChecked*, è leader mondiale nel sequenziamento genetico avanzato del genoma e dell'intero genoma e nell'interpretazione clinica, promuovendo la transizione verso una medicina personalizzata e preventiva.

Utilizzando tecnologie all'avanguardia e i più elevati standard di sicurezza, Veritas Genetics aiuta le persone, i professionisti sanitari e le istituzioni in tutto il mondo a comprendere e anticipare i rischi genetici, consentendo decisioni sanitarie più informate e proattive.

Con un focus su innovazione e accessibilità, Veritas Genetics trasforma il modo in cui comprendiamo e ci prendiamo cura della salute in ogni fase della vita.



italia@veritasint.com | veritasint.com

