

my Newborn

Screening genomico neonatale che analizza le malattie ad insorgenza infantile per cui è disponibile un trattamento preventivo o terapeutico



my Newborn

Fino al 9,4% ⁽¹⁾ dei neonati può presentare varianti genetiche correlate a malattie ad esordio infantile

Conoscere questo rischio è fondamentale per intervenire e personalizzare la cura preventiva del neonato.

Cosa è myNewborn?

Il test permette di conoscere il rischio che un neonato sviluppi una delle **390 malattie con esordio nei primi anni di vita**. Questo test completa il test biochimico del tallone, migliorando l'utilità clinica.

Cosa include il test?

Il test **analizza oltre 400 geni** attraverso il Sequenziamento dell'Esoma Completo (WES).

Che tipo di malattie sono incluse?

- Malattie ad insorgenza infantile per cui è altamente probabile un trattamento preventivo o terapeutico.
- Malattie incluse nel test biochimico neonatale.
- Malattie ad insorgenza in età adulta ma per cui è disponibile un trattamento preventivo o terapeutico durante l'infanzia.
- Malattie ad alta incidenza, con frequenza del portatore superiore a 1/100.

Perché richiedere myNewborn?

myNewborn è un'estensione dello screening biochimico neonatale, e rileva un maggior numero di malattie metaboliche e genetiche. Ciò consente di intervenire durante l'infanzia con un corretto trattamento nutrizionale e con altre procedure mediche, migliorando pertanto la salute del neonato.

Per chi è indicato myNewborn?

- myNewborn è destinato a tutti i neonati che non presentano sintomi apparenti di malattia.
- Casi di adozione o di donazione di gameti. *

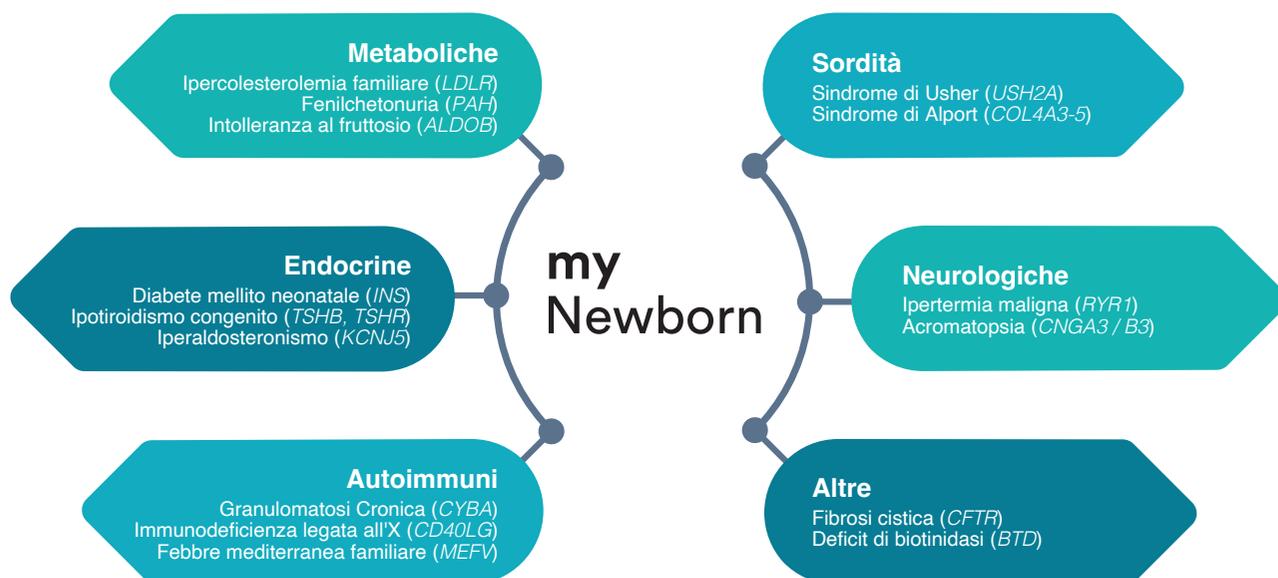
Consulenza genetica

In caso di necessità Veritas offre un servizio di consulenza genetica dedicata allo specialista per l'interpretazione dei risultati del paziente.

Che tipo di campione è richiesto?

Sangue periferico o cordonale, o saliva in un kit specifico fornito da Veritas.

* Sebbene il test sia indicato per qualsiasi neonato, indipendentemente dall'anamnesi familiare, la presenza di un'anamnesi familiare di una specifica malattia può aumentare il rischio nella prole, e nell'adozione o nella donazione di gameti questa informazione non è disponibile.



Esempi di utilità clinica di myNewborn

PATOLOGIA / GENE

Carenza di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD)



SINTOMATOLOGIA

Anemia emolitica derivante dal consumo di fagioli, solfiti, farmaci specifici o coloranti alimentari.



GESTIONE DEL PAZIENTE

Modificare la dieta ed evitare farmaci specifici

▶ Bambino privo di sintomatologia

Ipercolesterolemia familiare (LDLR)



Malattia cardiovascolare precoce



Modificare la dieta + farmaci

▶ Prevenzione di malattie Cardiovascolari

Abetalipoproteinemia (MTTP)



Incapacità di assorbimento dei grassi che altera lo sviluppo del sistema nervoso.

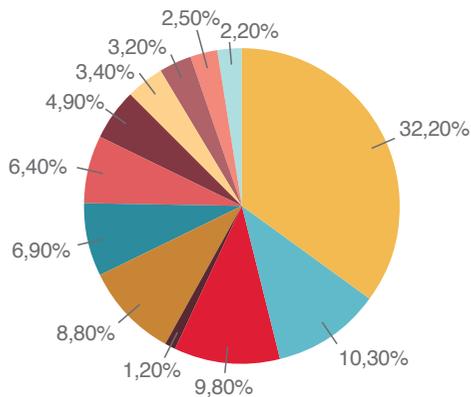


Riduzione dei grassi nella dieta + integratori vitaminici

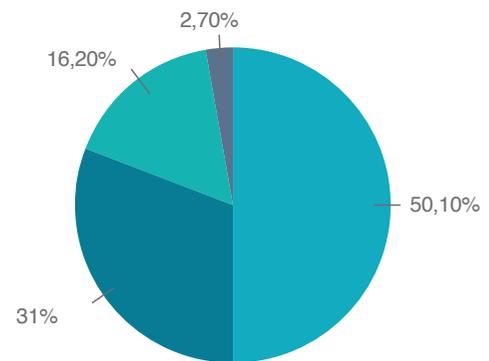
▶ Prevenzione di neuropatia e atassia

Tipi di malattie incluse in myNewborn

Percentuale di malattie incluse in myNewborn per categoria



Classificazione delle patologie myNewborn per tipo di gestione clinica



Informazioni tecniche esoma completo

- Il sequenziamento dell'intero esoma di Veritas ha un design ottimizzato che ne migliora la copertura al fine di ottenere un sequenziamento più omogeneo dell'esoma.
- Sequenziamento dell'intero esoma con copertura media 100x, sequenziamento di oltre il 99% dei geni di interesse a $\geq 20x$.
- Veritas dispone di un team di esperti (curators) che eseguono l'interpretazione delle varianti basandosi sulle conoscenze scientifiche più aggiornate oltre che attraverso un software dedicato volto alla loro classificazione più dettagliata.

Procedura di screening neonatale



Riferimenti

- » 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.

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