

DG Preventive Cardio

¿Qué es DG Preventive Cardio?

DG Preventive Cardio es un test genético preventivo que analiza **124 genes asociados a 34 enfermedades cardiovasculares hereditarias**.

Su realización aporta las siguientes ventajas:

- » **Reduce la incertidumbre y la ansiedad** sobre el riesgo de padecer una enfermedad cardiovascular hereditaria.
- » Proporciona **información muy valiosa para toda la familia**, incluso para los miembros que no hayan sido analizados.
- » **Permite realizar un seguimiento adecuado** para cada miembro de la familia en función de los resultados obtenidos.

¿A quién está dirigido?

El test DG Preventive Cardio está pensado para:

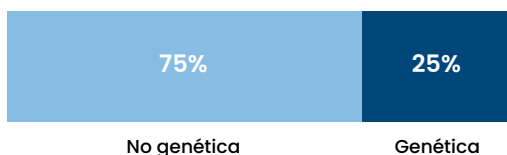
- » Personas con **historial familiar de enfermedad cardiovascular hereditaria**.
- » Personas sanas que estén preocupadas por el cuidado de su salud y la de sus familiares.
- » **Deportistas amateurs o profesionales** que quieran conocer su riesgo de patología cardíaca.

¿Por qué es importante realizarlo?

Las enfermedades cardiovasculares son la primera causa de muerte en el mundo y **hasta el 25% de las muertes súbitas cardíacas son debidas a anomalías genéticas** en genes responsables de la estructura del músculo cardíaco o del ritmo del corazón.

DG Preventive Cardio puede ayudar a **identificar la existencia de mutaciones en genes relacionados con estas patologías** permitiendo implementar medidas preventivas adecuadas y realizar un seguimiento de estos pacientes por parte de los médicos especialistas.

Causa de las muertes súbitas cardíacas



Fuente: Eur Heart J. 2022.

Características

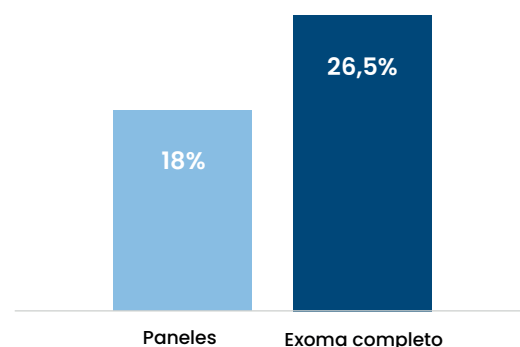
- » Librería Agilent SureSelect Human All Exon V8
- » **Tecnología Illumina®** plataforma NovaSeq 6000
- » Secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes de **más de 20.000 genes**
- » **Cobertura media de 100-150x**
- » Análisis bioinformático utilizando **nuestro software Genome One**
- » Clasificación de variantes según **criterios ACMG**
- » Análisis de **SNVs, Indels y CNVs**
- » Muestras: Sangre EDTA, saliva y exudado bucal
- » Plazo de entrega: 35-45 días

Ventajas del exoma completo en un estudio genético preventivo

Frente a los paneles comerciales, la secuenciación del exoma completo ofrece las siguientes ventajas:

- » **Posibilidad de ampliación del estudio** a otros genes de interés para el especialista.
- » Reanálisis de nuevos genes candidatos que la comunidad científica vaya descubriendo **sin necesidad de volver a secuenciar**.
- » **Interpretación diagnóstica de todo el exoma** en caso necesario en un futuro.

Comparativa de rendimiento diagnóstico



Fuente: Circ Cardiovasc Genet. 2017.

Listado de genes agrupados por patología

	Patología	Genes asociados
Aortopatías	Aneurisma de aorta torácica familiar	ACTA2 , LOX , MFAP5 , MYH11 , MYLK , PRKG1
	Síndrome de tortuosidad arterial	SLC2A10
	Síndrome de Loeys-Dietz	SMAD2 , SMAD3 , TGFB2 , TGFB3 , TGFBR1 , TGFBR2
	Síndrome de Marfan	FBN1
	Arachnodactilia contractural congénita	FBN2
	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular	COL3A1
	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	SKI
Canalopatías	Cutis laxa	EFEMP2 , ELN
	Fibrilación atrial familiar	GJA5 , KCNA5 , KCNQ1 , KCNH2 , LMNA , NPPA , SCN1B , SCN2B , SCN3B , SCN4B , SCN5A , TBX5 , TTN
	Fibrilación auricular familiar	KCNJ2
	Fibrilación ventricular paroxismal familiar	DPP6
	Síndrome de Brugada	CACNA1C , CACNB2 , GPD1L , HCN4 , KCND3 , KCNE3 , SCN1B , SCN5A
	Síndrome de QT largo	AKAP9 , ANK2 , CALM1 , CALM2 , CALM3 , KCNE1 , KCNE2 , KCNH2 , KCNJ5 , KCNQ1 , SCN3B , SCN4B , SCN5A , SNTA1 , TRDN
	Síndrome de QT corto	KCNH2 , KCNQ1 , SLC4A3
	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	CASQ2 , CALM1 , CALM2 , CALM3 , KCNJ2 , RYR2 , TRDN , TECRL
	Trastorno familiar de la conducción cardiaca	TRPM4 , SCN5A
	Miocardiopatía dilatada	ABCC9 , ACTC1 , ACTN2 , BAG3 , CRYAB , DES , DMD , DSP , FKTN , FLNC , LAMA4 , LDB3 , LMNA , JPH2 , MYH6 , MYH7 , MYPN , NEXN , PLN , PPCS , PSEN1 , RAF1 , RBM20 , SGCD , SCN5A , TTN , TNNC1 , TNNI3 , TNNT2 , TPM1 , PRDM16 , VCL
Miocardopatías	Miocardopatía hipertrófica	ACTC1 , ACTN2 , ALPK3 , CAV3 , CSRP3 , JPH2 , MYLK2 , MYOZ2 , MYBPC3 , MYH6 , MYH7 , MYL2 , MYL3 , MYPN , NEXN , PLN , PRKAG2 , TCAP , TPM1 , TNNC1 , TNNT2 , TNNI3 , VCL
	Miocardopatía arritmogénica	DSC2 , DSG2 , DSP , FLNC , JUP , PKP2 , PLN , TMEM43
	Miocardopatía restrictiva	ACTC1 , FLNC , MYH7 , TNNI3 , TNNT2 , TTN , TTR
	Miocardopatía no compactada	DTNA , MIB1 , PRDM16
	Enfermedad de Danon	LAMP2
Miocardopatía metabólica	Enfermedad de Fabry	GLA
	Enfermedad de Pompe	GAA
	Amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina	TTR
	Hemocromatosis hereditaria	HFE
Factores de riesgo	Hipercolesterolemia familiar	APOB , LDLR , LDLRAP1 , PCSK9
	Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol	ABCG5 , ABCG8 , LIPA
	Enfermedad tromboembólica	F2 , F5 , F9
	Síndrome de comunicación interauricular con defecto de conducción	NKX2-5
Otras patologías con afectación cardíaca	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	ACVRL1 , ENG , GDF2 , SMAD4
	Displasia de válvula cardíaca	FLNA
	Distrofia muscular Emery-Dreifuss	EMD , FHL1
	Enfermedad de la válvula aórtica	NOTCH1

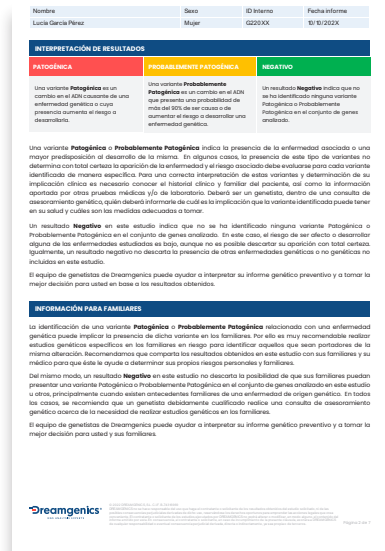
*Los genes incluidos en el test DG Preventive Cardio han sido seleccionados en base a criterios clínicos y científicos a partir de las recomendaciones de la ACMG y otras sociedades científicas, como la **American Heart Association (AHA)**. En negrita se muestran los genes accionables según la ACMG.

Referencias

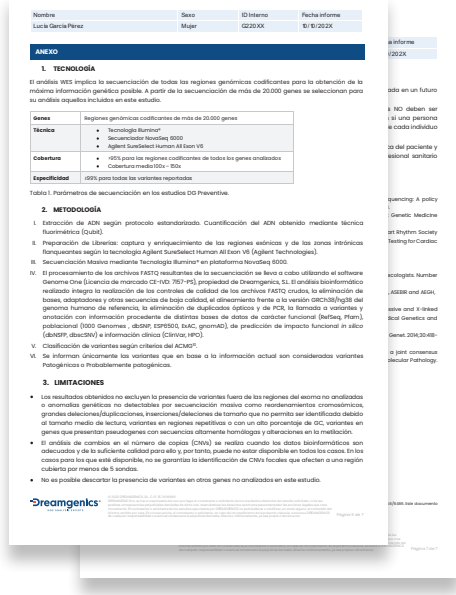
- Khairy P, et al. Sudden cardiac death in congenital heart disease. Eur Heart J. 2022 Jun 6;43(22):2103-2115.
- Seidemann SB, et al. Application of whole exome sequencing in the clinical diagnosis and management of inherited cardiovascular diseases in adults. Circ Cardiovasc Genet. 2017;10(1):e001573.
- Miller DT, et al. 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.
- Wilde AAM, et al. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases. Heart Rhythm. 2022 Jul;19(7).

Todos los informes DG Preventive están redactados de manera sencilla para que sean **fácilmente entendibles por el paciente**. Su contenido se divide en cuatro bloques.

Contiene toda la información referente a los **resultados obtenidos** tras el análisis de la muestra del paciente.



Se indican los **genes analizados y las enfermedades estudiadas**. Así mismo, se describen las características del estudio realizado.



En el último bloque del informe se muestran las características técnicas del estudio y la bibliografía empleada.

Nuestro equipo de genetistas está disponible para proporcionar, tanto al médico como al paciente, asesoramiento genético en caso necesario



Razones para elegir Dreamgenics

» Certificaciones de Calidad

Dreamgenics está certificada por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) para las normas ISO 9001:2015, UNE-EN ISO 13485:2018 y UNE-ISO/IEC 27001:2017.

Estas certificaciones demuestran nuestro compromiso con todos los productos y servicios que ofrecemos a nuestros clientes.



» Formación continua especializada

Nuestro equipo de genetistas sigue un Plan específico de Formación Continuada, además de estar asociadas a la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y la Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG), lo que les permite estar, en todo momento, al día del conocimiento científico más actual.

» Asesoramiento genético

La correcta interpretación de los resultados obtenidos es esencial en cualquier prueba genética. Nuestras genetistas están disponibles para proporcionar, **tanto al médico como al paciente, asesoramiento genético** en caso necesario.

» Software con marcado CE-IVD

El análisis bioinformático de los datos genómicos provenientes de secuenciación es un **paso clave** en un estudio genético.

En Dreamgenics empleamos para ello **nuestro propio software Genome One, el cual posee marcado CE-IVD** (Número de Licencia: 7157-PS) y está certificado bajo la norma UNE-EN ISO 13485:2018.

Este marcado demuestra que Genome One cumple con la Directiva Europea de Dispositivos de Diagnóstico In Vitro (IVDD 98/79/EC).

» Estudios genéticos diagnósticos

Como especialistas en diagnóstico genético, ofrecemos la **posibilidad de llevar a cabo un estudio genético diagnóstico** posterior en caso de que se identifique una variante Patogénica o Probablemente Patogénica en el test genético preventivo.

Esto proporciona a los pacientes una **confianza y seguridad adicionales** a la hora de realizar un test DG Preventive.

Sobre nosotros

Dreamgenics™ es una empresa biotecnológica creada en 2011 que desarrolla su actividad en el campo del diagnóstico genético y la bioinformática. Realizamos análisis de datos proveniente de secuenciación masiva (NGS) utilizando herramientas bioinformáticas de desarrollo propio, lo que nos da una importante ventaja competitiva frente a otras empresas, aumentando el rendimiento diagnóstico de nuestros estudios. Como muestra de nuestro compromiso con ofrecer siempre productos y servicios que cumplan los estándares de calidad más exigentes, estamos certificados por AENOR en las normas ISO 9001, ISO 13485 e ISO 27001, y nuestro software de análisis bioinformático, Genome One, cuenta con marcado CE-IVD.

¿Te interesan nuestros servicios? Escríbenos a genetica@dreamgenics.com

