

DG Preventive Essential

¿Qué es DG Preventive Essential?

DG Preventive Essential es un test que analiza los **81 genes accionables** cuyo estudio **está recomendado por la ACMG** y que están relacionados con **37 enfermedades** de elevada incidencia, la mayoría de ellas enfermedades cardiovasculares y cáncer.

Genética y enfermedad

Las enfermedades cardiovasculares y el cáncer son las dos primeras causas de muerte en todo el mundo. Se sabe que hasta el **15% de los cánceres** tiene un componente genético hereditario 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.

¿A quién está dirigido?

El test DG Preventive Essential está pensado para:

- » Personas con **historial familiar de enfermedad cardiovascular hereditaria**.
- » Personas con **historial familiar de cáncer hereditario**.
- » Personas sanas que estén preocupadas por el cuidado de su salud y la de sus familiares.

¿Por qué es importante realizarlo?

Conocer la predisposición a algunas enfermedades de origen genético permite establecer estrategias preventivas o de detección en estadios muy tempranos o presintomáticos permitiendo un tratamiento más eficaz.

Todo ello aporta las siguiente ventajas:

- » **Reduce la incertidumbre y la ansiedad** sobre el riesgo de padecer una enfermedad hereditaria accionable.
- » 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.

Características

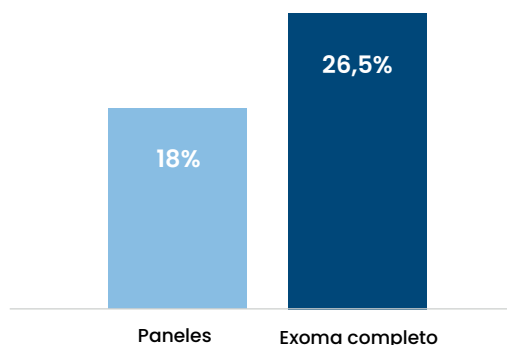
- » Librería Agilent SureSelect Human All Exon V8
- » **Tecnología Illumina®** plataforma NovaSeq 6000
- » Secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes de **más de 20.000 genes**
- » **Cobertura media de 100-150x**
- » Análisis bioinformático utilizando **nuestro software Genome One**
- » 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
Cáncer	Síndrome de Lynch
	Poliposis adenomatosa familiar
	Síndrome de poliposis juvenil
	Poliposis asociada a MUTYH
	Cáncer de mama y ovario hereditario
	Retinoblastoma
	Neoplasia endocrina múltiple 1
	Cáncer familiar tiroideo familiar/Neoplasia endocrina múltiple 2
	Feocromocitoma-paranganglioma hereditario
	Síndrome de hamartoma PTEN
	Síndrome de Peutz-Jeghers
	Síndrome de von Hippel-Lindau
	Síndrome Li-Fraumeni
	Tumor de Wilms
	Complejo esclerosis tuberosa
	Neurofibromatosis Tipo 2
	Aortopatías
	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular
Cardiovascular	Síndrome de Brugada
	Síndrome de QT largo tipos 1 y 2
	Síndrome de QT largo tipos 14-16
	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
	Miocardiopatía arritmogénica
	Miocardiopatía dilatada
	Miocardiopatía hipertrófica
	Hipercolesterolemia familiar
	Deficiencia de biotinidasa
	Enfermedad de Fabry
Errores innatos del metabolismo	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa
	Enfermedad de almacenamiento del glicógeno II (Enfermedad de Pompe)
	Hemocromatosis hereditaria
	Telangiectasia hemorrágica hereditaria
Otros	Diabetes del adulto de inicio juvenil
	Amaurosis congénita de Leber/Retinitis pigmentosa 20
	Enfermedad de Wilson
	Hipertermia maligna
	Amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina

*En el diseño del test DG Preventive Essential se han incluido los 81 genes accionables cuyo estudio está **recomendado por la ACMG** en su última actualización de Junio de 2023 (v3.2).

Referencias

- 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.
- Richards, S, Aziz, N, Bale, 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* 17, 405–423 (2015).
- 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).
- van Dijk EJ, Auger H, Jaszczyszyn Y, Thermes C. Ten years of next-generation sequencing technology. *Trends Genet*. 2014;30:418–426.
- Nielsen FC, et al. Hereditary breast and ovarian cancer: new genes in confined pathways. *Nat Rev Cancer*. 2016 Sep;16(9):599–612.

¿Cómo son los informes DG Preventive?

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.

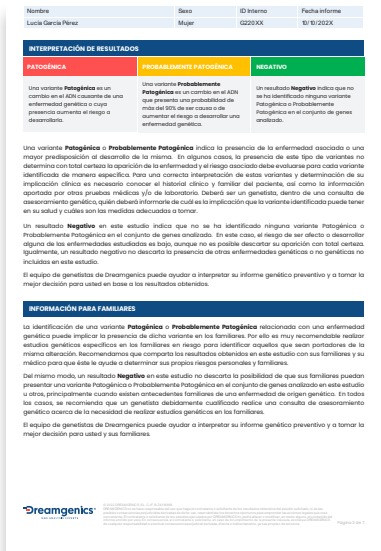
Bloque 1: Resultado

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



Bloque 2: Interpretación

Se explica de manera detallada cuáles son los **posibles resultados y la implicación** de cada uno de ellos. También se aporta información de interés para los familiares.



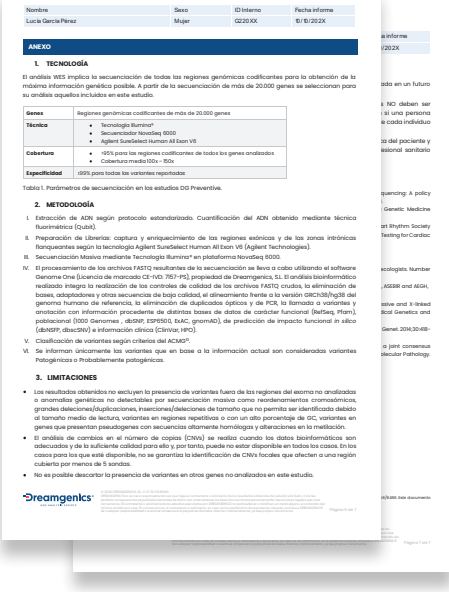
Bloque 3: Genes y Enfermedades

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



Bloque 4: Anexo

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

