

DG Preventive Cardio

¿Qué es DG Preventive Cardio?

DG Preventive Cardio es un test genético preventivo que analiza **125 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:

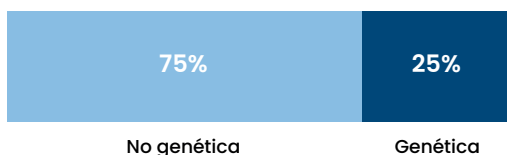
- » Personas con **historial familiar de enfermedad cardiovascular hereditaria**.
- » Personas sanas que estén preocupadas por el cuidado de su salud y la de sus familiares.
- » **Deportistas amateurs o profesionales** que quieran conocer su riesgo de patología cardíaca.

¿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

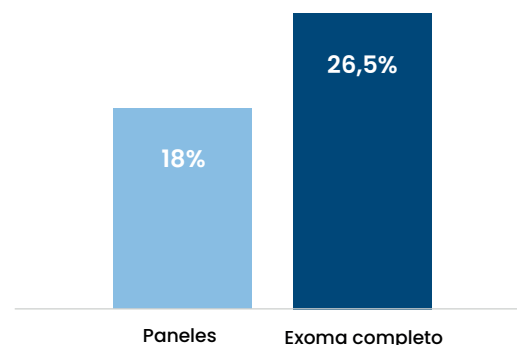
- » Librería Agilent SureSelect
- » Plataforma DNBSEQ™-G400 (IVD)
- » Secuenciación de las regiones genómicas codificantes de **más de 20.000 genes**
- » Cobertura media de **100-150x**
- » Análisis bioinformático utilizando **nuestro software Genome One**
- » Clasificación de variantes según **criterios ACMG**
- » Análisis de **SNVs, Indels y CNVs**
- » Muestras: Sangre EDTA, saliva y exudado bucal
- » Plazo de entrega: 25 días laborables

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

*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

1. Khairy P, et al. Sudden cardiac death in congenital heart disease. *Eur Heart J*. 2022 Jun 6;43(22):2103-2115.
2. Seidelmann 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(11):e001573.
3. 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.
4. 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).

¿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.

Premium DG Preventive

Nombre y Apellido: Lucía García Pérez
 Fecha Nacimiento: 30/03/1993
 Sexo: Mujer
 ID Interno: G220XX
 Fecha Informe: 01/01/2024

RESULTADO

Gen	Variente*	Clasificación	Fenotipo asociado
BRCA1	c.3531G>C	Patológica	Cáncer de Mama y Ovario Hereditario

*Mutaciones según la Human Genome Variation Society (HGVS)

1. ANTECEDENTES
No relevantes.

2. INTERPRETACIÓN
La presencia de una variante Patológica en el gen BRCA2 se asocia a un mayor riesgo de desarrollar Cáncer de Mama y Ovario. El impacto de la variante identificada deberá ser valorado por un especialista de acuerdo a su historial clínico y familiar.

3. FENOTIPO ASOCIADO
El Cáncer de Mama y Ovario Hereditario es un tipo de tumor debido a mutaciones genéticas presentes en la línea germinal que han sido heredadas de los progenitores y constituyen el 7% de los casos de cáncer de mama y ovario en el 70% de los cánceres de ovario.

BRCA1 y BRCA2 son los genes que se asocian con una mayor proporción de casos de cáncer de mama y ovario hereditario y el riesgo de desarrollar la enfermedad varía según la mutación que se encuentre en BRCA1 o BRCA2. El riesgo de desarrollar cáncer de mama en portadoras de mutación en BRCA2 supone entre un 55%-72% a los 70 años y de un 43%-55% para mujeres portadoras de una mutación en BRCA1. Para los hombres, la probabilidad de desarrollar cáncer de mama en portadoras de mutación en BRCA2 es del 6% y del 1% en las portadoras de mutación en BRCA1.

La identificación de una variante en BRCA1 o BRCA2 permite establecer protocolos de vigilancia y preventivos en el paciente, así como la identificación de otros familiares portadores.

4. RECOMENDACIONES
En caso de detectar alguna variante Patológica o Probablemente Patológica se recomienda consultar con el médico especialista para una correcta interpretación de los resultados.

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.

Nombre: Lucía García Pérez
Sexo: Mujer
ID Interno: G220XX
Fecha Informe: 01/01/2024

INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS

PATOLÓGICA	PROBABLEMENTE PATOLÓGICA	NEGATIVO
Una variante Patológica es un cambio en el ADN que aumenta la probabilidad de presentar o desarrollar una enfermedad genética.	Una variante Probablemente Patológica es un cambio en el ADN que presenta una probabilidad de más del 95% de ser causa de aumentar el riesgo o desarrollar una enfermedad genética.	Un resultado Negativo indica que no se ha identificado ninguna variante Patológica o Probablemente Patológica en el conjunto de genes analizado.

Una variante **Patológica** o **Probablemente Patológica** indica la presencia de la enfermedad asociada o un mayor predisposición al desarrollo de la misma. En algunos casos, la presencia de este tipo de variantes no determina con total certeza la aparición de la enfermedad y el riesgo asociado debe evaluarse para cada variante identificada de manera específica. Para una correcta interpretación de estos resultados y determinación de su implicación clínica es necesario conocer el historial clínico y familiar del paciente, así como la información aportada por otros pruebas médicas (yo de laboratorio). Deberá ser un genetista, experto en una consulta de asesoramiento genético que deberá informarle de cuál es la implicación que la variante identificada puede tener en su salud y cuáles son las medidas adecuadas a tomar.

Un resultado **Negativo** en este estudio indica que no se ha identificado ninguna variante Patológica o Probablemente Patológica en el conjunto de genes analizado. En este caso, el riesgo de ser afectado o desarrollar alguna de las enfermedades estudiadas es bajo, aunque no es posible descartar su aparición con total certeza. Igualmente, un resultado negativo no descarta la presencia de otras enfermedades genéticas o no genéticas no incluidas en este estudio.

El equipo de genetistas de Dreamgenics puede ayudar a interpretar su informe genético preventivo y a tomar la mejor decisión para usted en base a los resultados obtenidos.

INFORMACIÓN PARA FAMILIARES

La identificación de una variante **Patológica** o **Probablemente Patológica** relacionada con una enfermedad genética puede implicar la presencia de dicha variante en los familiares. Por ello es muy recomendable realizar estudios genéticos específicos en los familiares en riesgo para identificar aquellos que sean portadores de la misma alteración. Recomendamos que comparta los resultados obtenidos en este estudio con sus familiares y su médico para que este le ayude a determinar su propio riesgo personal y familiar.

Del mismo modo, un resultado **Negativo** en este estudio no descarta la posibilidad de que sus familiares puedan presentar una variante Patológica o Probablemente Patológica en el conjunto de genes analizado en este estudio u otros, principalmente cuando existen antecedentes familiares de una enfermedad de origen genético. En todos los casos, se recomienda que un genetista debidamente cualificado realice una consulta de asesoramiento genético clínico de la necesidad de realizar estudios genéticos en los familiares.

El equipo de genetistas de Dreamgenics puede ayudar a interpretar su informe genético preventivo y a tomar la mejor decisión para usted y sus familiares.

Bloque 3: Genes y Enfermedades

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

Nombre: Lucía García Pérez
Sexo: Mujer
ID Interno: G220XX
Fecha Informe: 01/01/2024

GENES ANALIZADOS

Los 345 genes analizados en DG Preventive Premium han sido seleccionados en base a criterios clínicos y científicos a partir de las recomendaciones del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG):

- 129 genes asociados a enfermedades monogénicas recesivas o ligadas al cromosoma X.
- 24 genes asociados a enfermedades cardiovasculares hereditarios.
- 88 genes asociados a cáncer hereditario.
- 4 genes adicionales adicionales según ACMG.

Los 345 genes analizados en DG Preventive Premium han sido seleccionados en base a criterios clínicos y científicos a partir de las recomendaciones del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG):

- 129 genes asociados a enfermedades monogénicas recesivas o ligadas al cromosoma X.
- 24 genes asociados a enfermedades cardiovasculares hereditarios.
- 88 genes asociados a cáncer hereditario.
- 4 genes adicionales adicionales según ACMG.

Los 345 genes analizados en DG Preventive Premium han sido seleccionados en base a criterios clínicos y científicos a partir de las recomendaciones del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG):

- 129 genes asociados a enfermedades monogénicas recesivas o ligadas al cromosoma X.
- 24 genes asociados a enfermedades cardiovasculares hereditarios.
- 88 genes asociados a cáncer hereditario.
- 4 genes adicionales adicionales según ACMG.

ACMG

ABCA1	ABCA2	ABCA3	ABCA4	ABCA5	ABCA6	ABCA7	ABCA8	ABCA9	ABCA10	ABCA11	ABCA12	ABCA13	ABCA14	ABCA15	ABCA16	ABCA17	ABCA18	ABCA19	ABCA20	ABCA21	ABCA22	ABCA23	ABCA24	ABCA25	ABCA26	ABCA27	ABCA28	ABCA29	ABCA30	ABCA31	ABCA32	ABCA33	ABCA34	ABCA35	ABCA36	ABCA37	ABCA38	ABCA39	ABCA40	ABCA41	ABCA42	ABCA43	ABCA44	ABCA45	ABCA46	ABCA47	ABCA48	ABCA49	ABCA50	ABCA51	ABCA52	ABCA53	ABCA54	ABCA55	ABCA56	ABCA57	ABCA58	ABCA59	ABCA60	ABCA61	ABCA62	ABCA63	ABCA64	ABCA65	ABCA66	ABCA67	ABCA68	ABCA69	ABCA70	ABCA71	ABCA72	ABCA73	ABCA74	ABCA75	ABCA76	ABCA77	ABCA78	ABCA79	ABCA80	ABCA81	ABCA82	ABCA83	ABCA84	ABCA85	ABCA86	ABCA87	ABCA88	ABCA89	ABCA90	ABCA91	ABCA92	ABCA93	ABCA94	ABCA95	ABCA96	ABCA97	ABCA98	ABCA99	ABCA100	ABCA101	ABCA102	ABCA103	ABCA104	ABCA105	ABCA106	ABCA107	ABCA108	ABCA109	ABCA110	ABCA111	ABCA112	ABCA113	ABCA114	ABCA115	ABCA116	ABCA117	ABCA118	ABCA119	ABCA120	ABCA121	ABCA122	ABCA123	ABCA124	ABCA125	ABCA126	ABCA127	ABCA128	ABCA129	ABCA130	ABCA131	ABCA132	ABCA133	ABCA134	ABCA135	ABCA136	ABCA137	ABCA138	ABCA139	ABCA140	ABCA141	ABCA142	ABCA143	ABCA144	ABCA145	ABCA146	ABCA147	ABCA148	ABCA149	ABCA150	ABCA151	ABCA152	ABCA153	ABCA154	ABCA155	ABCA156	ABCA157	ABCA158	ABCA159	ABCA160	ABCA161	ABCA162	ABCA163	ABCA164	ABCA165	ABCA166	ABCA167	ABCA168	ABCA169	ABCA170	ABCA171	ABCA172	ABCA173	ABCA174	ABCA175	ABCA176	ABCA177	ABCA178	ABCA179	ABCA180	ABCA181	ABCA182	ABCA183	ABCA184	ABCA185	ABCA186	ABCA187	ABCA188	ABCA189	ABCA190	ABCA191	ABCA192	ABCA193	ABCA194	ABCA195	ABCA196	ABCA197	ABCA198	ABCA199	ABCA200	ABCA201	ABCA202	ABCA203	ABCA204	ABCA205	ABCA206	ABCA207	ABCA208	ABCA209	ABCA210	ABCA211	ABCA212	ABCA213	ABCA214	ABCA215	ABCA216	ABCA217	ABCA218	ABCA219	ABCA220	ABCA221	ABCA222	ABCA223	ABCA224	ABCA225	ABCA226	ABCA227	ABCA228	ABCA229	ABCA230	ABCA231	ABCA232	ABCA233	ABCA234	ABCA235	ABCA236	ABCA237	ABCA238	ABCA239	ABCA240	ABCA241	ABCA242	ABCA243	ABCA244	ABCA245	ABCA246	ABCA247	ABCA248	ABCA249	ABCA250	ABCA251	ABCA252	ABCA253	ABCA254	ABCA255	ABCA256	ABCA257	ABCA258	ABCA259	ABCA260	ABCA261	ABCA262	ABCA263	ABCA264	ABCA265	ABCA266	ABCA267	ABCA268	ABCA269	ABCA270	ABCA271	ABCA272	ABCA273	ABCA274	ABCA275	ABCA276	ABCA277	ABCA278	ABCA279	ABCA280	ABCA281	ABCA282	ABCA283	ABCA284	ABCA285	ABCA286	ABCA287	ABCA288	ABCA289	ABCA290	ABCA291	ABCA292	ABCA293	ABCA294	ABCA295	ABCA296	ABCA297	ABCA298	ABCA299	ABCA300	ABCA301	ABCA302	ABCA303	ABCA304	ABCA305	ABCA306	ABCA307	ABCA308	ABCA309	ABCA310	ABCA311	ABCA312	ABCA313	ABCA314	ABCA315	ABCA316	ABCA317	ABCA318	ABCA319	ABCA320	ABCA321	ABCA322	ABCA323	ABCA324	ABCA325	ABCA326	ABCA327	ABCA328	ABCA329	ABCA330	ABCA331	ABCA332	ABCA333	ABCA334	ABCA335	ABCA336	ABCA337	ABCA338	ABCA339	ABCA340	ABCA341	ABCA342	ABCA343	ABCA344	ABCA345	ABCA346	ABCA347	ABCA348	ABCA349	ABCA350	ABCA351	ABCA352	ABCA353	ABCA354	ABCA355	ABCA356	ABCA357	ABCA358	ABCA359	ABCA360	ABCA361	ABCA362	ABCA363	ABCA364	ABCA365	ABCA366	ABCA367	ABCA368	ABCA369	ABCA370	ABCA371	ABCA372	ABCA373	ABCA374	ABCA375	ABCA376	ABCA377	ABCA378	ABCA379	ABCA380	ABCA381	ABCA382	ABCA383	ABCA384	ABCA385	ABCA386	ABCA387	ABCA388	ABCA389	ABCA390	ABCA391	ABCA392	ABCA393	ABCA394	ABCA395	ABCA396	ABCA397	ABCA398	ABCA399	ABCA400	ABCA401	ABCA402	ABCA403	ABCA404	ABCA405	ABCA406	ABCA407	ABCA408	ABCA409	ABCA410	ABCA411	ABCA412	ABCA413	ABCA414	ABCA415	ABCA416	ABCA417	ABCA418	ABCA419	ABCA420	ABCA421	ABCA422	ABCA423	ABCA424	ABCA425	ABCA426	ABCA427	ABCA428	ABCA429	ABCA430	ABCA431	ABCA432	ABCA433	ABCA434	ABCA435	ABCA436	ABCA437	ABCA438	ABCA439	ABCA440	ABCA441	ABCA442	ABCA443	ABCA444	ABCA445	ABCA446	ABCA447	ABCA448	ABCA449	ABCA450	ABCA451	ABCA452	ABCA453	ABCA454	ABCA455	ABCA456	ABCA457	ABCA458	ABCA459	ABCA460	ABCA461	ABCA462	ABCA463	ABCA464	ABCA465	ABCA466	ABCA467	ABCA468	ABCA469	ABCA470	ABCA471	ABCA472	ABCA473	ABCA474	ABCA475	ABCA476	ABCA477	ABCA478	ABCA479	ABCA480	ABCA481	ABCA482	ABCA483	ABCA484	ABCA485	ABCA486	ABCA487	ABCA488	ABCA489	ABCA490	ABCA491	ABCA492	ABCA493	ABCA494	ABCA495	ABCA496	ABCA497	ABCA498	ABCA499	ABCA500
-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	--------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------	---------

Bloque 4: Anexo

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

Nombre: Lucía García Pérez
Sexo: Mujer
ID Interno: G220XX
Fecha Informe: 01/01/2024

ANEXO

1. TECNOLOGÍA

El análisis ACB se realiza a través de la secuenciación de todos los genes genómicos codificantes para la obtención de la máxima información genética posible. A partir de la secuenciación de más de 2000 genes se seleccionan para su análisis aquellos incluidos en este estudio.

Genes	Regiones genómicas codificantes de más de 2000 genes
Técnicos	<ul style="list-style-type: none"> Panel de Genes Secuenciación NextSeq 550D Agente DuetControl desde el Buen 1
Cobertura	<ul style="list-style-type: none"> > 95% para las regiones codificantes de todos los genes analizados Cobertura media 100x - 80x

Especificidad: 100% para todos los variantes reportados.

Metadatos de secuenciación en los estudios DG Preventive.

2. METODOLOGÍA

- Establecimiento de ADN según protocolo estandarizado. Cuantificación del ADN obtenido mediante técnica fluorométrica (Qubit).
- Preparación de librerías de captura y amplificación de las regiones analizadas y de las zonas interómicas (Pangenoma) según la tecnología Agilent SureSelect Human All Star (Agilent Technologies).
- Secuenciación-Medio mediante Tecnología Illumina® en plataformas NextSeq 550D.
- El procesamiento de las archivos FASTQ resultantes de la secuenciación se hace a color utilizando el software Genome One (licencia de mercado CE-INTL 7617-PS) propiedad de Dreamgenics, S.L. El análisis bioinformático realizado incluye la realización de los controles de calidad de los archivos FASTQ crudos, la identificación de bases, indels, duplicaciones y otras secuencias de bajo calidad, y el alineamiento frente a la referencia GRCh38 (hg38) del genoma humano de referencia, la eliminación de duplicaciones y de PCR, la llamada a variantes y obtención con información procedente de distintas bases de datos de carácter funcional (Ensembl, Pfam), y posterior anotación (3000 Genomes, dbSNP, ESPRESSO, Ensembl, KAC, genomic) de predicción de impacto funcional in silico (SnpEff, dbSnpEff) e información clínica (ClinVar, HPO).
- Clasificación de variantes según criterios del ACMG⁶.
- Se informan únicamente las variantes que en base a la información de sus consideradas variantes Patológicas o Probablemente Patológicas.

3. LIMITACIONES

- Los resultados obtenidos no excluyen la presencia de variantes fuera de los regiones del exoma no analizadas o anomalías genéticas no detectables por secuenciación masiva como reordenamientos cromosómicos, grandes deleciones estructurales, inserciones/deleciones de tamaño que no permite ser identificadas debido al tamaño medio de lecturas, variantes en regiones repetitivas o con un alto porcentaje de GC, variantes en genes que presentan pseudogenes con secuencias altamente homólogas y observadas en la medicación.
- El análisis de cambio en el número de copias (CNV) se realiza cuando los datos bioinformáticos son adecuados y de la suficiente cobertura y (en su caso), pueden no estar disponibles en todos los casos. Los casos para los que está disponible, no se garantiza la identificación de CNVs locales que afectan a una región cubierta por menos de 50 genes.
- No es posible descartar la presencia de variantes en otros genes no analizados en este estudio.

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.

» Equipos con marcado CE-IVD

El robot MGISP-100 que utilizamos para la preparación de librerías y nuestro secuenciador DNBSEQ™-G400 **tienen marcado CE-IVD**, por tanto, son equipos específicos para llevar a cabo pruebas de diagnóstico *in vitro*.

De la misma manera, para el análisis bioinformático de los datos provenientes de secuenciación empleamos **nuestro propio software Genome One, el cual posee también marcado CE-IVD** (Número de Licencia: 7157-PS) y está certificado por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) bajo la norma **UNE-EN ISO 13485:2018**.

» 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

