



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:

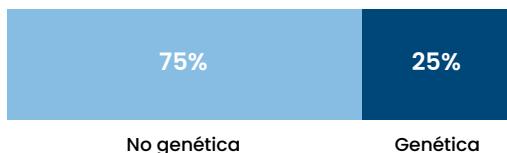
- » Personas con **historial familiar de enfermedad cardiovascular hereditaria**.
- » Personas sanas que estén preocupadas por el cuidado de su salud y la de sus familiares.
- » **Deportistas amateurs o profesionales** que quieran conocer su riesgo de patología cardíaca.

¿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

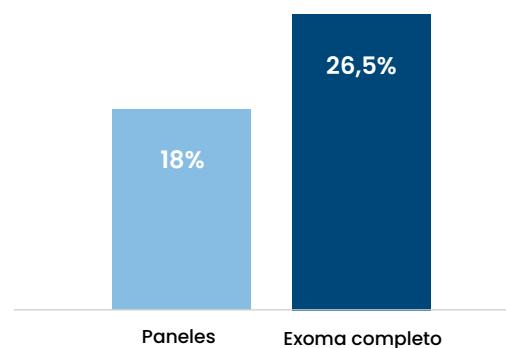
- » Librería Agilent SureSelect
- » Plataforma DNBSEQ™-G400 (IVD)
- » Secuenciación de las regiones genómicas codificantes de **más de 20.000 genes**
- » **Cobertura media de 100-150x**
- » Análisis bioinformático utilizando **nuestro software Genome One**
- » Clasificación de variantes según **criterios 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, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1
	Síndrome de tortuosidad arterial	SLC2A10
	Síndrome de Loeys-Dietz	SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2
	Síndrome de Marfan	FBN1
	Aracnodactilia contractual 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
Miocardiopatías	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, FAKT, FLNC, LAMA4, LDB3, LMNA, JPH2, MYH6, MYH7, MYPN, NEXN, PLN, PPCS, PSEN1, RAF1, RBM20, SGCD, SCN5A, TTN, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, PRDM16, VCL
	Miocardiopatía hipertrófica	ACTC1, ACTN2, ALPK3, CAV3, CSRP3, JPH2, MYLK2, MYOZ2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, NEXN, PLN, PRKAG2, TCAP, TPM1, TNNC1, TNNT2, TNNI3, VCL
	Miocardiopatía arritmogénica	DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, PKP2, PLN, TMEM43
	Miocardiopatía restrictiva	ACTC1, FLNC, MYH7, TNNI3, TNNT2, TTN, TTR
	Miocardiopatía no compactada	DTNA, MIB1, PRDM16
Miocardiopatía metabólica	Enfermedad de Danon	LAMP2
	Enfermedad de Fabry	GLA
	Enfermedad de Pompe	GAA
Factores de riesgo	Amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina	TTR
	Hemocromatosis hereditaria	HFE
	Hipercolesterolemia familiar	APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9
	Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol	ABCG5, ABCG8, LIPA
Otras patologías con afectación cardíaca	Enfermedad tromboembólica	F2, F5, F9
	Síndrome de comunicación interauricular con defecto de conducción	NKX2-5
	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4
	Displasia de válvula cardiaca	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.
- 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(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).

¿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

DNA Hereditario P
339 8 999 999
genetico@manegenetics.com

Nombre y Apellidos	Juicio García Pérez	Municipio	Santiago EDTA
Fecha Nacimiento	26/02/1980	Fecha recepción	05/05/2024
Sexo	Hombre	Fecha informe	05/05/2024
DI estenom			
DI paterno			
DI hermano	G2200XX		
		Clínica:	Company S.L.
		Personero:	-

RESULTADO			
Gen	Variante*	Clasificación Patogénica	Patótipo asociado
BRCA2	c.898-2A>G Heterocigótico (55%)		Cáncer de Mama y Óvulo Hereditario

*Heterocigotus según la Human Genome Variation Society (HGVS)

1. ANTECEDENTES

No referidos.

2. INTERPRETACIÓN

Identificación de una variante Patogénica en el gen BRCA2 se asocia a un mayor riesgo a desarrollar Cáncer de Mama y Óvulo. El impacto de lo variante identificado deberá ser valorado por un especialista de acuerdo a su historia clínica y familiar.

3. FENOTIPO ASOCIADO

El Cáncer de Mama y Óvulo Hereditario es un tipo de tumor debido a mutaciones genéticas presentes en la línea germlinal. La probabilidad de desarrollar el fenotípico y constituir un riesgo para las demás personas es del 70% de los casos de cáncer de mama y del 15% de los casos de óvulo.

BRCA1 y BRCA2 son los genes que se asocian con una mayor proporción de casos de cáncer de mama y óvulo hereditario y el riesgo de desarrollarlos es inherente a la persona en función de su genotipo en BRCA2. La probabilidad de desarrollar el fenotípico es mayor en portadores de mutación en BRCA2 (95%), los hombres tienen un riesgo de cáncer de próstata de 40-50% para mujeres portadoras de una alteración en BRCA2. Para los hombres, la probabilidad de desarrollar cáncer de próstata es menor en portadores de mutación en BRCA2 del 30%, y del 1% en los portadores 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 detectarse alguna variante Patogénica o Probablemente Patogénica se recomienda consultar con el médico especialista para una correcta interpretación de los resultados.

Dreamgenetics
DNA HEREDITARIO

DNA HEREDITARIO S.A.
Ctra. de Madrid, km 4,6
28042 Madrid
www.dreamgenetics.com

DNA Hereditario P
339 8 999 999
genetico@manegenetics.com

Documento de Término

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.

» 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*.

Para el análisis bioinformático de los datos provenientes de secuenciación masiva empleamos **nuestro propio software Genome One**, el cual está certificado por AENOR en 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.

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

