

## **myNewbornDNA secuenciar el exoma del recién nacido para detectar enfermedades de aparición temprana**

**El test, basado en la secuenciación del Exoma completo, analiza más de 400 genes relacionados con 390 enfermedades genéticas y metabólicas accionables de aparición durante la infancia. En el proyecto BabySEQ más del 9% de los neonatos estudiados presentaban variantes en su genoma relacionadas con enfermedades de aparición en los primeros años de vida**

Veritas Intercontinental, filial de Veritas Genetics, “The Genome Company”, ha lanzado en España myNewBornDNA, un test genético del recién nacido, basado en la secuenciación del Exoma completo, WES (Whole Exome Sequencing), que permite determinar la presencia de alguna variante patogénica relacionada con enfermedades accionables de aparición temprana. Pero no solo, también se analizan enfermedades que aun apareciendo en la edad adulta son accionables, prevenibles, durante la infancia.

myNewbornDNA analiza 407 genes relacionados con enfermedades genéticas y metabólicas de aparición en los primeros años de vida. El test, que se realiza a partir de una muestra de sangre de cordón o saliva, incluye un informe de resultados completo, con información detallada de las variantes detectadas y su implicación para el recién nacido, así como asesoramiento genético al especialista, para una mejor gestión y abordaje terapéutico de la información obtenida.

myNewBornDNA y la prueba del talón

Actualmente, tras el nacimiento de un bebé, se le realiza un cribado bioquímico – prueba del talón- de las metabolopatías o enfermedades genéticas más frecuentes. Su detección precoz permite iniciar el tratamiento para evitar o minimizar la gravedad de la enfermedad. Esta prueba, en función de su alcance, permite detectar entre 3 y 20 enfermedades metabólicas.

“myNewBornDNA -explica el doctor Luis Izquierdo, director médico de Veritas Int.- es un complemento perfecto al cribado bioquímico convencional, ya que ofrece una información mucho más exhaustiva y precisa, que permite definir estrategias de salud eficaces que acompañarán al recién nacido a lo largo de toda su vida”.

Según el Dr. Izquierdo, pionero de la genética clínica en España, “los avances en la secuenciación e interpretación del genoma y el exoma permiten ampliar el número de enfermedades detectables en el recién nacido, mejorando su utilidad clínica en la prevención de enfermedades y promoción de la salud”.

El Proyecto BabySEQ

Financiado por el Instituto de la Salud de EEUU y liderado por el doctor Robert Green, consejero de

Veritas, el Proyecto BabySEQ es el primer estudio clínico del mundo de secuenciación sistemática a bebés recién nacidos. En el proyecto se ha secuenciado e interpretado el genoma de 127 recién nacidos sanos y 32 en UCIs de hospitales, con el objetivo de valorar la oportunidad de implementar este tipo de análisis en la práctica clínica, tanto en niños sanos como en aquellos con alguna enfermedad.

En el total de los 159 niños a los que se les secuenció el genoma, en el 9.4% de los recién nacidos se detectaron enfermedades de aparición temprana. En sus conclusiones, el estudio señala que conocer este riesgo es clave para el seguimiento y tratamiento personalizado del niño antes incluso de la aparición de los síntomas.

Su aplicación en UCIs neonatales ya ha evidenciado su utilidad. Un número significativo de neonatos en las UCIs tienen una dolencia con un componente genético. Normalmente, se realiza uno o varios tests genéticos hasta que se llega a un diagnóstico, lo que supone una importante inversión de tiempo y recursos. La secuenciación al recién nacido es mucho más ágil y exhaustiva, sin mencionar el ahorro en coste de hospitalización, y la mejora en los resultados clínicos.

#### Tipología de enfermedades de myNewbornDNA

myNewbornDNA permite identificar variantes patogénicas y enfermedades asociadas en diferentes planos. Las enfermedades se categorizan en diferentes grupos:

- Enfermedades altamente accionables de aparición durante la infancia.
- Enfermedades accionables de aparición durante la infancia con elevada penetrancia.
- Enfermedades de aparición en edad adulta accionables durante la infancia que deben tratarse durante los primeros años de vida porque el riesgo aumenta con la edad.
- Enfermedades bien definidas incluidas en la prueba del talón, como medio de confirmación adicional.

#### El Exoma

El exoma es la parte funcional más importante del genoma y la que contribuye en mayor medida al fenotipo final de un organismo. La mayoría de las mutaciones causantes de enfermedades que han sido identificadas hasta ahora se localiza en los exones.

Mientras que la mayor parte de las pruebas genéticas se centran en un gen único o un conjunto de genes predeterminados, la prueba de secuenciación del exoma completo secuencia miles de genes simultáneamente (+19.000 genes).

“myNewbornDNA -señala el Dr. Luis Izquierdo- permite abordar en un solo un elevado número de enfermedades que pueden incidir en la salud del recién nacido y ofrece una información enormemente valiosa para evitar el desarrollo de la enfermedad o abordar su tratamiento de manera mucho más eficiente”.

Tecnología de última generación y Big Data

Veritas Int. realiza la secuenciación del exoma completo en plataformas Illumina HiSeq X10 y NovaSeq 6000, con una cobertura media de 110x, llegando a una cobertura media de 300x en los genes de myNewbornDNA. Todos los informes que reciben los pacientes están revisados por un equipo médico experto con más de 10 años de experiencia en la secuenciación del genoma completo, que incluye a miembros del Personal Genome Project de la Facultad de Medicina de Harvard. El informe de resultados y el consejo genético se apoyan en una de las bases de datos genómicas más completa y actualizada del mundo, que permite una interpretación mucho más precisa y eficaz.

Sobre Veritas Intercontinental

Veritas Intercontinental es la filial internacional de Veritas Genetics, The Genome Company, que opera en Europa, América Latina, Japón y Emiratos. Su misión es impulsar el genoma completo y ofrecer a las personas una información que les faculta maximizar la calidad y la duración de su vida y sus familias, cambiando la manera en que el mundo concibe la genética.

Veritas fue la primera compañía en ofrecer la secuenciación e interpretación del genoma completo a los consumidores y sus médicos y lidera el campo de la genética, ampliando los límites de la ciencia y la tecnología y reduciendo el coste del genoma.

Veritas fue fundada en 2014 por líderes en genómica de la Harvard Medical School y opera en todo el mundo desde sus oficinas en los Estados Unidos, Europa y China. La compañía ha sido reconocida MIT Technology Review como una de las 50 Smartest Companies en 2016 y 2017, por Fast Company como una de las compañías de salud más innovadoras del mundo en 2018, y por CNBC como una de las empresas Disruptor 50 en 2018.

**Datos de contacto:**

Maria de la Plaza  
620 059 329

Nota de prensa publicada en: [Madrid](#)

Categorías: [Medicina Madrid Infantil](#) [Medicina alternativa](#) [Ocio para niños](#) [Biología](#)

---

**NotasdePrensa**

<https://www.notasdeprensa.es>