

En Invitae nos dedicamos a hacer de las pruebas genéticas de alta calidad, el estándar de atención.

## Experiencia confiable

### 2,5+ millones de pacientes

han accedido a su información genética, gracias a las pruebas de Invitae.



## Dedicados a la más alta calidad

**1 de 7**  
variantes patogénicas

podría pasarse por alto en los flujos de trabajo estándar de secuenciación de nueva generación. Los métodos personalizados de Invitae están optimizados para detectar estas variantes complejas con alta sensibilidad.<sup>1</sup>



## Comprometidos con la transparencia

En Invitae somos el mayor contribuyente de ClinVar con

+ de 600.000 envíos.<sup>2</sup>



## La calidad de Invitae

Tenga confianza sabiendo que en Invitae estamos comprometidos con la calidad en cada etapa.

**1**

Paneles NGS completos

**2**

Detección exhaustiva de variantes

**3**

Clasificación rigurosa de variantes

Tome decisiones informadas sobre la atención médica con las pruebas asequibles y de **alta calidad** de Invitae.

**Confíe en Invitae para todas sus necesidades de pruebas genéticas.**

1. Lincoln S et al. *Genet Med.* 2021;23:1673-1680

2. As of November 2021. View ClinVar contributors at: [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/submitter\\_list](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/submitter_list)

3. Nykamp K et al. *Genet Med.* 2017;19:1105-1117.

4. Invitae data on file.

5. Sim NL et al. *Nucleic Acids Res.* 2012;40:W452-W457.

6. Adzhubei IA et al. *Nat Methods.* 2010;7:248-249.

7. Loannidis NM et al. *Am J Hum Genet.* 2016;99:877-885.

8. Invitae data on file.

## 1 Paneles NGS completos

Puede contar con Invitae para las pruebas genéticas que sus pacientes necesitan en **todas las etapas de la vida**, en un amplio espectro de afecciones.

Además, los expertos en genética de Invitae actualizan continuamente nuestros paneles para reflejar las últimas investigaciones, para que tenga la certeza que está obteniendo **respuestas completas**.

## 2 Detección exhaustiva de variantes

Los laboratorios de Invitae **certificados por CLIA** y **acreditados por CAP** incorporan flujos de trabajo optimizados y personalizados altamente sensible para permitir la detección de variantes.<sup>1</sup>

Nuestro **rango reportable ampliado** (+/-20 pares de bases para la mayoría de los genes de la línea germinal) significa que profundizamos en la secuencia de ADN a ambos lados de los exones codificantes, capturando la mayoría de las variantes que actualmente se sabe que afectan el *splicing*. También informamos exhaustivamente los cambios de secuencia y los eventos de delección/duplicación en los límites de intrón/exón, sitios de *splicing* y otras regiones que se sabe que potencialmente albergan variantes patogénicas.

**Estudio de caso:** El rango de reporte ampliado conduce a la detección de una probable variante patógena<sup>†</sup>

<b>Historia clínica</b>	Antecedentes personales de múltiples manchas café con leche y antecedentes familiares de posible neurofibromatosis clínica tipo 1; sin diagnóstico molecular.
<b>Resultado de ADN</b>	NF1, c.2410-13A>G (intrónico); los datos in vitro sugieren la activación de un sitio de <i>splicing</i> crítico, que introduce un codón de parada prematuro.
<b>Evidencia/Impacto observado</b>	<i>Splicing</i> alterado, pérdida de función del gen mediada por mutación <i>nonsense</i>
<b>Clasificación final</b>	Probablemente patogénico

## 3 Clasificación rigurosa de variantes

El proceso de interpretación de variantes altamente refinado de Invitae comienza con **Sherloc**, una estructura rigurosa que:

- Se esfuerza sistemáticamente por eliminar la subjetividad
- Asegura la reproducibilidad en las clasificaciones
- Es revisado por pares y publicado en *Genetics in Medicine*<sup>3</sup>

El último avance de Sherloc es la **Plataforma de Modelado Funcional**, de Invitae, que:

- Reduce variantes de significado incierto en tiempo real<sup>4</sup>
- Un estudio piloto demostró que FMP cambió la clasificación de 1 de cada 40 pacientes testeados<sup>4</sup>
- Ofrece a los pacientes clasificaciones definitivas

## ¿Cómo se compara esto con lo que usan otros laboratorios?

<b>Otros laboratorios:</b> Evidencia computacional ( <i>in silico</i> ) de modelos disponibles públicamente, como PolyPhen2 y SIFT	<b>Invitae:</b> Evidencia computacional ( <i>in silico</i> ) de FMP incorporada a Sherloc
• A menudo desactualizado	• Dinámico y habilitado para Inteligencia Artificial (IA), aprendiendo y mejorando continuamente con la experiencia de la vasta base de datos de Invitae de + de 2 millones de pacientes
• Modelo único para todos los genes: enfoque de "talla única"	• Específico del gen: la IA evalúa las variantes en cada gen por separado, teniendo en cuenta las características específicas del gen
• ~75-85% exactitud <sup>5-7</sup>	• >99% exactitud <sup>8</sup>

<sup>†</sup>Based on a real patient with identifiable information removed.