

Análisis marcado de secuenciación de última generación y gran reordenamiento para BRCA1 y BRCA2.

La más completa cobertura

- Se analizan completamente las regiones codificantes y sitios de empalme de los genes BRCA1 y BRCA2.
- Incidencia de las Variantes de significado incierto (VUS, Variants of Unknown significance) fue solo de 2,3%.
- Se realizó un test multiplex de PCR separado para la detección de reordenamientos en BRCA1 y BRCA2 (análisis de deleciones/duplicaciones)

Reporte

- Se detectan mutaciones puntuales, pequeñas inserciones/deleciones, y amplios reordenamientos (sensibilidad y especificidad >99,9%)
- Siempre se reportan variantes intrónicas patogénicas o probablemente patogénicas hasta a 6 pares de bases de distancia de la región codificante.
- Las variantes se clasifican en base a las guías de la American College of Medical Genetics and Genomics.

Mayor precisión

- Validez clínica basada en las guías de CDC, CLIA, CAP, ACMG y CLSI.
- Sensibilidad y especificidad analizadas por encima del 99,9%
- En estudios de validación, 100% de reproductibilidad y repetitividad, a través de todas las carreras y operadores sin falsos positivos ni negativos detectados.
- El análisis de los datos fue realizado con lineamientos de bioinformática de propiedad intelectual y un banco de trabajo de asignación de variantes.
- 27,7% de las muestras de validación con sabido origen étnico fueron donantes no caucásicos, incluidas personas con ascendencia hispánica, afroamericana y Lejano y Medio Oriente.

La más completa base de datos de variantes

- Más de 10.000 mutaciones, representando más de 500.000 pacientes, clasificadas en base a la concordancia entre múltiples laboratorios clínicos y certificada por un médico.

Información libre

- Veritas cree fuertemente en la información compartida para permitir la revisión y el fortalecimiento de nuestro conocimiento colectivo sobre las variantes de riesgo. Por lo tanto, nos hemos unido al Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH) y los movimientos FreeTheData, contribuyendo con información sobre bases de datos académicas de alta calidad sobre las variantes.

Muestras aceptadas	Saliva y sangre pura
Cobertura de amplicones	El ensayo ofrece completa cobertura de 16.426 pares de bases de secuencia genómica, incluyendo por completo las regiones codificantes y sitios de empalme.
Validación	Validación basada en 188 muestras incluyendo 108 positivos en sangre y saliva. Las muestras positivas luego fueron confirmadas por secuenciación Sanger. No hubo falsos negativos ni positivos.

Sobre Veritas Genetics

Veritas Genetics tiene como objetivo hacer tests genéticos de alta calidad, accesibles y disponibles para cualquier paciente que lo necesite. Creemos que el conocimiento genético puede ayudar a mejorar el cuidado del paciente y proveer recomendaciones que pueden llevar a la prevención de enfermedades y la detección temprana. Veritas Genetics fue fundado y llevado adelante por líderes clínicos y científicos de los más importantes instituciones académicas del mundo incluyendo *Harvard Medical School* y *MIT*.

VERITAS GENETICS 99 CONIFER HILL DRIVE DANVERS, MA 01923 TEL: 888-507-6619
CLIA ID: 22D2089381, LAB DIRECTOR: Lei Li, MD, PhD