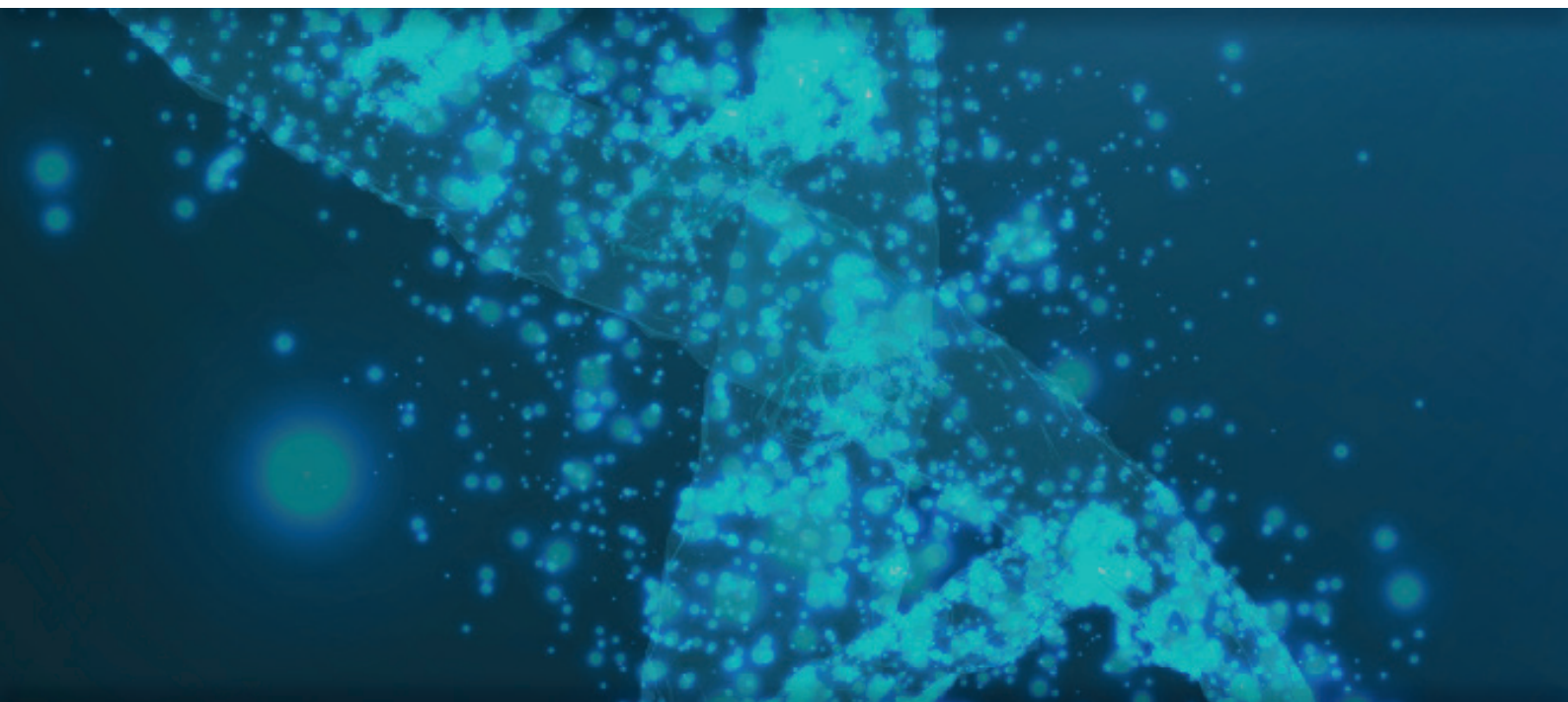




Descrição da Plataforma



Inovação em genética

A plataforma Varstation foi desenvolvida pelo Hospital Israelita Albert Einstein, um dos melhores da América Latina [1]. Sua excelência reforça um papel de liderança na pesquisa científica e clínica, assim como na inovação em saúde.

Como parte do ecossistema, o Hospital tem um Laboratório de Inovação, com um time qualificado que auxilia na criação de soluções multidisciplinares na área da saúde. O Varstation é uma plataforma de análise genética que supre as demandas atuais de laboratórios NGS (Next Generation Sequencing). O sistema também é utilizado pelas startups Genomika e Gntech, empresas parceiras do Hospital.

Contando com a proximidade do contexto real de uso, o Varstation foi desenvolvido por uma equipe de bioinformatas, geneticistas, engenheiros e designers para ter consistência em diferentes paradigmas de análise e ser cientificamente confiável e fácil de usar. O usuário pode realizar o upload de arquivos, processá-los automaticamente e analisar as variantes clinicamente relevantes de forma rápida e segura.

[1] AméricaEconomia: 2017 Ránking Clínicas y Hospitales, <<https://clustersalud.americaeconomia.com/gestion-hospitalaria/ranking-de-clinicas-y-hospitales-estos-son-los-mejores-de-america-latina>>



Sede principal do Hospital Israelita Albert Einstein em São Paulo, Brasil.

Visão Geral

UPLOAD DA AMOSTRA

O Varstation contém um programa executável, a ser instalado em sua estação local, para carregar suas amostras. O tamanho dos arquivos é ilimitado e é possível fazer o upload nos formatos .FASTQ, .BAM, .BED ou .VCF. O sistema interpreta o formato de entrada e executa o pipeline a partir deste ponto.

O Varstation Uploader comunica-se com o armazenamento de dados em nuvem de maneira segura, com garantia de backups periódicos e acesso à autenticação, seguindo recomendações de conformidade, como aquelas definidas pela HIPAA. Assim, o acesso entre diferentes organizações, bem como o acesso público não são permitidos.



EXECUÇÃO DE PIPELINE

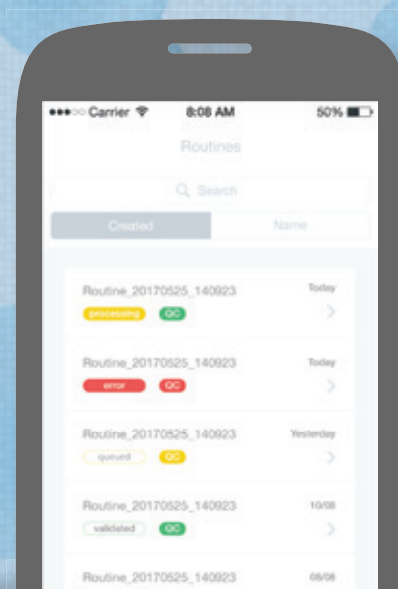
Atualmente, o Varstation realiza o processamento completo dos arquivos genéticos para painéis germinativos, painéis somáticos e exomas. Todas as etapas são realizadas automaticamente pela ferramenta: avaliação de métricas, mapeamento, chamada de variantes, anotação e classificação.

O Varstation executa todas as tarefas na nuvem, o que garante segurança dos dados e alta performance.

A plataforma já vem com pipelines criados e validados pela nossa equipe de bioinformatas. É possível criar seus próprios pipelines ou então customizar os pipelines preexistentes para necessidades específicas.

Após implantação do sistema, o laboratório de NGS do Hospital Israelita Albert Einstein aumentou sua produtividade em 80%.

- **Processamento completo dos arquivos genéticos**
- **Pipelines nativos validados por especialistas**
- **Os pipelines podem ser criados ou customizados**
- **Plataforma baseada em nuvem**
- **Aplicativo mobile para acompanhar o status de execução**



MAPEAMENTO

Arquivos primários de sequenciamento (no formato .FASTQ) são alinhados ao genoma de referência, gerando arquivos .BAM com sequências alinhadas.

AValiação DE MÉTRICAS

Métricas de controle de qualidade, como cobertura, uniformidade e Q-value são avaliadas para os arquivos com sequências alinhadas. O usuário é notificado se alguma métrica está insatisfatória e a amostra poderá ser reprovada imediatamente.

CHAMADA DE VARIANTES

Todas as variantes nas regiões de interesse são identificadas e registradas em um arquivo .VCF. Vários chamadores de variantes podem ser usados em uma única análise.

ANOTAÇÃO

Metadados para cada variante do arquivo .VCF são consultados em bancos de dados de mutações genéticas e apresentados no Varstation. Todas as informações são gravadas em um arquivo de anotação de variantes para cada amostra.

CLASSIFICAÇÃO AUTOMÁTICA

As variantes são classificadas de acordo com as regras da ACMG. O Varstation avalia as regras cuja aferição pode ser automatizada e fornece informações relevantes para auxiliar o analista na interpretação das demais regras.



ANÁLISE

Após a execução do pipeline, o Varstation disponibiliza todos os dados extraídos das amostras de forma estruturada: métricas de qualidade, arquivos primários, log de execução e todas as variantes que foram encontradas.

Nesta visualização, os analistas podem criar, editar, aplicar e remover filtros para encontrar variantes relevantes para enviar ao relatório, bem como reavaliar a classificação automática da ACMG antes de sua submissão.

O Varstation fornece várias informações que auxiliam a interpretação dos analistas. A plataforma foi criada de maneira a garantir a segurança e a padronização das análises, e está de acordo com os guidelines do Colégio Americano de Patologistas (CAP). Isso garante que laboratórios cumpram essas regras de compliance, incluindo revisão da análise por pares, auditoria, backup de armazenamento em locais diferentes e um detalhado rastreamento das análises em tempo real.

- **Análises mais rápidas e padronizadas**
- **Classificação automática da ACMG**
- **Acesso ao IGV e a outros recursos**
- **Compliance com o guideline do CAP**

Explore

HGVS: BRCA2NM_000592.6513G>Cp.V2171Val

Chr: 13

Start: 32915005 End: 32915005

Ref: G Alt: C

Notes:

Gene phenotypes:
Cardiovascular disorder, hypertension, essential hypertension, resistant hypertension, hypertension resistant to conventional therapy, sleep apnea syndrome, coronary disease, proteinuria, co... [More](#)

SAVE

CLASSIFIER

HISTORY

CONSEQUENCE

DISEASE ASSOC.

FREQUENCY

FUNC. SCORE

GENERAL

LINKS

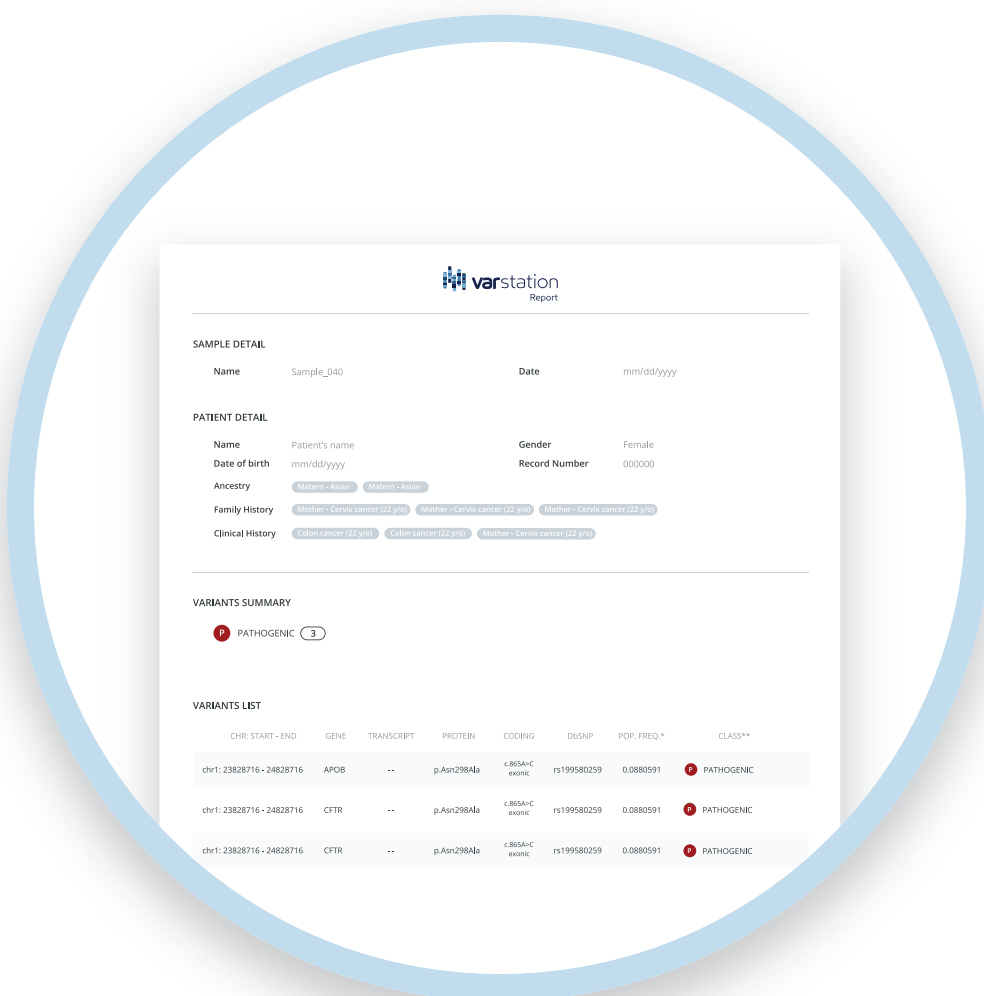
B Benign **BAT ↓**

CODE	STATUS	CONFLICTS	DESCRIPTION	MESSAGE
PVS1	NOT MET	..	It is a variant that leads to loss of function such as: change of translation initialization codon (1st ATG), introduction of a new stop codon (nonsense), deletion or insertion of frameshift, change of sites 1 or 2 of splicing or deletion of exon or more exons in a gene where the pathogenicity mechanism is associated with loss of function.	No rule was satisfied.
PS1	TO BE EVALUATED	..	The frequency of the variant is greater than 5% without 1000 genomes and/or Exome Aggregation Consortium (EAC).	Rule can not be evaluated.
PS2	TO BE EVALUATED	..	It is a mutation de novo confirmed by the analysis of both parents present in an affected patient with no family history.	Rule can not be evaluated.
PS3	TO BE EVALUATED	..	Well-established functional studies, either in vivo or in vitro have demonstrated that the CAUSES variant causes a deleterious alteration to the protein or function of the splicing.	Rule can not be evaluated.
PS4	TO BE EVALUATED	..	The prevalence of the variant in affected individuals is significantly higher when compared to the prevalence in control subjects (OR > 3 with confidence intervals that do not include value 1).	Rule can not be evaluated.
PM1	TO BE EVALUATED	..	The frequency of the variant is greater than 5% without 1000 genomes and/or Exome Aggregation Consortium (EAC).	Rule can not be evaluated.
PM2	TO BE EVALUATED	..	It is a mutation de novo confirmed by the analysis of both parents present in an affected patient with no family history.	Rule can not be evaluated.
PM3	TO BE EVALUATED	..	Only for cases of recessive disorders, the variant was observed in TRANS with another pathogenic variant.	Rule can not be evaluated.
PM4	TO BE EVALUATED	..	It is an IN-FRAME insertion / deletion (without frameshift) in a non-coding or conserved region, and / or stop loss.	Rule can not be evaluated.

RELATÓRIO FINAL

A plataforma gera um relatório final de acordo com a submissão dos analistas. O relatório contém resultados padronizados e de alta qualidade sobre as variantes clinicamente relevantes segundo os analistas. As informações incluem dados sobre o paciente e a amostra, a lista de variantes submetidas e as regras da ACMG determinantes para cada classificação de variante.

Todo o processo é rastreável: o relatório de cada amostra apresenta também a data e o horário de cada etapa e seus autores.



varstation
Report

SAMPLE DETAIL

Name	Sample_040	Date	mm/dd/yyyy
------	------------	------	------------

PATIENT DETAIL

Name	Patient's name	Gender	Female
Date of birth	mm/dd/yyyy	Record Number	000000
Ancestry	Matern - Asian Matern - Asian		
Family History	Mother - Cervix cancer (22 yrs) Mother - Cervix cancer (22 yrs) Mother - Cervix cancer (22 yrs)		
Clinical History	Colon cancer (22 yrs) Colon cancer (22 yrs) Mother - Cervix cancer (22 yrs)		

VARIANTS SUMMARY

P PATHOGENIC **3**

VARIANTS LIST

CHR: START - END	GENE	TRANSCRIPT	PROTEIN	CODING	DBSNP	POP. FREQ.*	CLASS**
chr1: 23828716 - 24828716	APOB	--	p.Asn298Aja	c.855A>C exonic	rs199580259	0.0880591	P PATHOGENIC
chr1: 23828716 - 24828716	CFTR	--	p.Asn298Aja	c.855A>C exonic	rs199580259	0.0880591	P PATHOGENIC
chr1: 23828716 - 24828716	CFTR	--	p.Asn298Aja	c.855A>C exonic	rs199580259	0.0880591	P PATHOGENIC

BASE DE DADOS

Com o uso do sistema, o usuário cria a sua própria base de dados de variantes: depois que uma variante é submetida e aprovada, ela é salva na base da organização, com sua classificação e outros metadados. As classificações validadas são registradas no sistema e reaparecem em análise futuras, evitando que os analistas tenham que reavaliar as regras da ACMG.

Se uma variante que já existe na base receber uma classificação diferente em uma nova submissão, uma notificação é enviada para toda a organização e ações podem ser tomadas, como entrar em contato com os pacientes que foram impactados por essa nova classificação ou o reprocessamento das amostras.

Cada organização possui sua única base de dados, porém algumas estatísticas (como a frequência alélica da variante) podem ser compartilhadas mediante acordo. Assim, é possível criar uma rede colaborativa para que seus membros aprimorem a qualidade das análises. Vale ressaltar que esse compartilhamento de dados é feito de forma sigilosa e confidencial, sem afetar a segurança do paciente e da organização.

- **Crie sua própria base de dados com segurança**
- **As variantes podem ser facilmente rastreadas**
- **Frequência alélica pode ser compartilhada mediante acordo**
- **Faça parte de nossa rede colaborativa**



CLIENTES



COMPLIANCE



DEVELOPMENT STACK



✉ contact@varstation.com

☎ +55 11 98414-9931

🌐 www.varstation.com

