



Especialistas en pruebas genéticas cardiovasculares

Respuestas responsables de un socio de confianza

UN MENÚ COMPLETO DE CONDICIONES CARDIACAS Y VASCULARES HEREDITARIAS

Nuestra oferta cardíaca incluye pruebas genéticas para:

- aortopatías
- enfermedad cardíaca congénita
- arritmias
- hipercolesterolemia familiar
- miocardiopatías
- hipertensión pulmonar

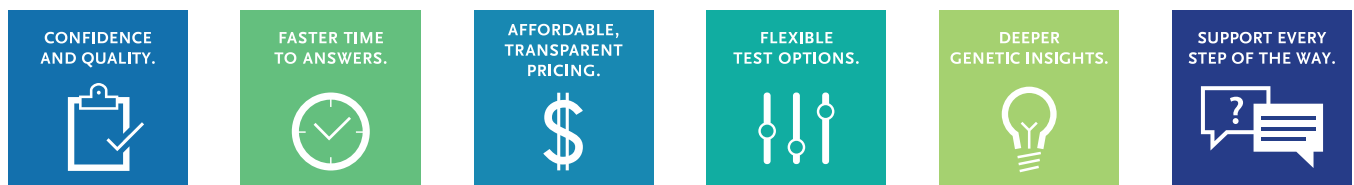
PRECIO SIMPLE. FACTURACIÓN SIMPLE. SIN SORPRESAS.

- Precios asequibles, que incluyen la opción de pago del paciente.
- Programas de ayuda y opciones de facturación de Medicare (sólo EE. UU.).
- Seguimiento específico para los miembros de la familia a un precio reducido.

HAGA QUE SU CLÍNICA ADQUIERA PODER CON HERRAMIENTAS Y RESPALDO

- Los servicios de consulta clínica pueden ayudar a identificar la prueba exacta y a clarificar los resultados.
- Asesoramiento genético integral y seminarios informáticos en línea antes de las pruebas para ayudar a los pacientes a comprender los procesos y resultados de las pruebas genéticas.
- La Red de proveedores de servicios genéticos (Genetics Provider Network, GPN) conecta pacientes y proveedores genéticos dentro de los EE.UU. y Canadá.
- El portal en línea simplifica los pedidos.

LAS HERRAMIENTAS NECESARIAS PARA PODER BRINDARLES RESPUESTAS A SUS PACIENTES DE MANERA CONFIABLE Y RÁPIDA



Únase a nosotros en la misión de mejorar la salud cardíaca para todos. Visite el sitio www.invitae.com para consultar nuestro catálogo de estudios completo y los precios.

EVALUACIONES CARDIOLÓGICAS DESIGNADAS Y REALIZADAS POR EXPERTOS

Experiencia sin paralelo en genética de cardiología

- El equipo especializado en cardiología genética compuesto por **más de una docena de científicos, asesores genéticos y médicos genéticos** que incluye al Dr. Robert Nussbaum y al Dr. Matteo Vatta FACM.

Metodología líder en la industria

- **Secuenciación genética completa y análisis de delección/duplicación en cada prueba utilizando sangre o saliva.**
- Métodos de secuenciación de última generación personalizados que reducen costos e incrementan tanto la velocidad como la exactitud.
- Los resultados de las pruebas están disponibles en un promedio de **sólo tres semanas.**

Evaluaciones integrales

- Paneles de cardiología **curados por expertos** que analizan más de **200 genes** para indicaciones específicas y situaciones clínicas hipotéticas.
- La capacidad para **personalizar los paneles** en función de sus necesidades y de las indicaciones de cada paciente.
- Si es necesario, **se realizará una nueva solicitud de genes adicionales** sin cargo adicional.

Clasificación rigurosa de variantes

- La clasificación de variantes de 5 escalones de Invitae se basa en las **[2] pautas del Colegio Estadounidense de Genética y Genómica Médica (ACMG, 2015) más recientes¹** para generar interpretaciones rigurosas de variantes.
- Todas las líneas aplicables de evidencia son evaluadas de forma sistemática y crítica, e incluyen bibliografía revisada por pares, observaciones de casos previos, estudios funcionales, predictores *in silico* y datos de más de 60.000 individuos ostensiblemente saludables.

REFERENCIAS

1. Richards S, et al. *Genet Med.* 2015;17(5):405-24.
2. Marcus FI, et al. *Circulation.* 2010;121(13):1533-41.
3. MacCarrick G, et al. *Genet Med.* 2014;16(8):576-87.
4. Loeys BL, et al. *Journal of Medical Genetics.* 2010;47(7):476-85.
5. Ackerman MJ, et al. *Heart Rhythm.* 2011;8(8):1308-39.
6. Priori SG, et al. *Heart Rhythm.* 2013;10(12):1932-63.
7. Gersh BJ, et al. *Circulation.* 2011;124(24):2761-96.
8. Hershberger RE, et al. *J Card Fail.* 2009;15(2):83-97.

El resultado de una prueba puede afectar muchas vidas.



Más de 1 en 200 personas tienen una afección hereditaria cardiovascular

IMPLICACIONES CLÍNICAS DE LAS PRUEBAS DE GENÉTICA DE CARDIOLOGÍA

La etiología molecular subyacente de arritmias, miocardiopatías o aortopatías hereditarias y otras afecciones cardíacas puede indentificarse mediante una prueba genética.²⁻⁸

DIAGNÓSTICO	<ul style="list-style-type: none"> ■ Confirma un diagnóstico clínico ■ Lo diferencia de otras causas ■ Completa los criterios de diagnóstico para trastornos cardíacos complejos ■ Identifica a miembros de la familia asintomáticos y presintomáticos en riesgo
PRONÓSTICO	<ul style="list-style-type: none"> ■ Identifica pacientes y miembros de la familia con el riesgo más alto de padecer arritmias, disecciones aórticas o insuficiencias cardíacas con riesgo de vida ■ Predice la respuesta a farmacoterapias
MANEJO	<ul style="list-style-type: none"> ■ Informa qué medicamentos se deben evitar y qué modificaciones deben hacerse en el estilo de vida para evitar desencadenar eventos cardíacos ■ Ayuda en la decisión de colocar un desfibrilador cardíaco implantable o un marcapasos y dirige las opciones de tratamiento como terapia de remplazo de enzimas, intervención quirúrgica temprana y trasplante de corazón ■ Posibilita intervalos de detección e intervención apropiados para miembros de la familia en riesgo

PAUTAS Y DECLARACIONES DE CONSENSO QUE RECOMIENDAN UNA PRUEBA GENÉTICA

Las pautas y declaraciones de consenso respaldadas por numerosas sociedades de profesionales, incluidas: ACCF, AHA, HFSA, HRS y PACES recomiendan la prueba genética de cardiología.⁵⁻⁸

Recomendaciones de consenso de la Sociedad del Ritmo Cardíaco (2011)⁵

	AFECCIÓN	PACIENTES CON UN DIAGNÓSTICO POSIBLE O ESTABLECIDO	FAMILIA
ARRITMIAS	Síndrome de Brugada	Puede ser útil	Recomendado
	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	Recomendado	Recomendado
	Síndrome de QT largo	Recomendado: Para pacientes diagnosticados, posibles o asintomáticos con valores seriales idiopáticos de QTc >480 ms (prepubertad) o >500 ms (adultos) Puede considerarse: Para pacientes asintomáticos con valores seriales idiopáticos de QTc >460 ms (prepubertad) o >480 ms (adultos)	Recomendado
	Síndrome de QT corto	Puede considerarse	Recomendado
	Síndrome de muerte infantil súbita (SIDS)/Síndrome de muerte súbita inesperada (SUDS) post mortem	Puede considerarse: En el escenario de una autopsia negativa para Síndrome de muerte súbita inesperada (SUDS)	Recomendado
MIOCARDIOPATÍAS	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	Puede ser útil: Para pacientes que cumplen los criterios de diagnóstico de la Fuerza de Trabajo de 2010 Puede considerarse: Para pacientes con 1 criterio importante o 2 criterios menores No está recomendado: Para pacientes con sólo un único criterio menor	Recomendado
	Miocardiopatía hipertrófica	Recomendado	Recomendado
	Miocardiopatía dilatada	Puede ser útil	Recomendado
	Falta de compactación del ventrículo izquierdo	Puede ser útil	Recomendado

PRUEBAS DE CARDIOLOGÍA GENÉTICA INVITAE

ARRITMIA Y MIOCARDIOPATÍA

Panel integral de arritmia y miocardiopatía de Invitae	hasta 144 genes
--	--------------------

ARRITMIA

Panel integral de arritmia de Invitae	hasta 72 genes
---------------------------------------	-------------------

Panel de miocardiopatía arritmogénica de Invitae	hasta 23 genes
--	-------------------

Panel de síndrome de Brugada de Invitae	hasta 20 genes
---	-------------------

Panel de taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica de Invitae	8 genes
---	---------

Panel de síndrome de QT largo de Invitae	hasta 17 genes
--	-------------------

Panel de síndrome de QT corto de Invitae	hasta 6 genes
--	------------------

MIOCARDIOPATÍA

Panel de arritmia y miocardiopatía de Invitae	hasta 101 genes
---	--------------------

Panel de miocardiopatía arritmogénica de Invitae	hasta 23 genes
--	-------------------

Panel de miocardiopatía dilatada de Invitae	hasta 67 genes
---	-------------------

Panel de miocardiopatía hipertrófica de Invitae	hasta 56 genes
---	-------------------

Panel de falta de compactación del ventrículo izquierdo de Invitae	hasta 19 genes
--	-------------------

Prueba de amiloidosis de transtiterina de Invitae	1 gene
---	--------

Panel de hemacromatosis hereditaria de Invitae	5 genes
--	---------

Panel integral de rasopatías de Invitae	16 genes
---	----------

MIOCARDIOPATÍA Y ENFERMEDAD MUSCULOESQUELÉTICA

Panel de miocardiopatía y enfermedad musculoesquelética de Invitae	hasta 157 genes
--	--------------------

AORTOPATÍA

Panel integral de aortopatía de Invitae	hasta 25 genes
---	-------------------

Panel de síndrome de Loeys-Dietz de Invitae	hasta 6 genes
---	------------------

Prueba de síndrome de Marfan de Invitae	1 gene
---	--------

HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

Panel de hipercolesterolemia familiar de Invitae	4 genes
--	---------

HIPERTENSIÓN PULMONAR

Panel de hipertensión arterial pulmonar de Invitae	hasta 9 genes
--	------------------

Panel de telangiectasia hemorrágica hereditaria de Invitae	hasta 5 genes
--	------------------

ENFERMEDAD CARDÍACA CONGÉNITA

Panel de enfermedad cardíaca congénita que no incluye ciliopatías de Invitae	40 genes
--	----------

Panel de síndrome cardiofaciocutáneo de Invitae	6 genes
---	---------

Prueba de síndrome de CHARGE de Invitae	1 gene
---	--------

Prueba de síndrome de Costello de Invitae	1 gene
---	--------

Prueba de síndrome de Holt-Oram	1 gene
---------------------------------	--------

Panel de síndrome de Noonan de Invitae	hasta 13 genes
--	-------------------

Panel de síndrome de Noonan con lentigos múltiples de Invitae	3 genes
---	---------

Prueba de síndrome oculo-faciocardiocardiodental de Invitae	1 gene
---	--------

Panel integral de rasopatías de Invitae	16 genes
---	----------

Prueba de síndrome de Sotos de Invitae	1 gene
--	--------

