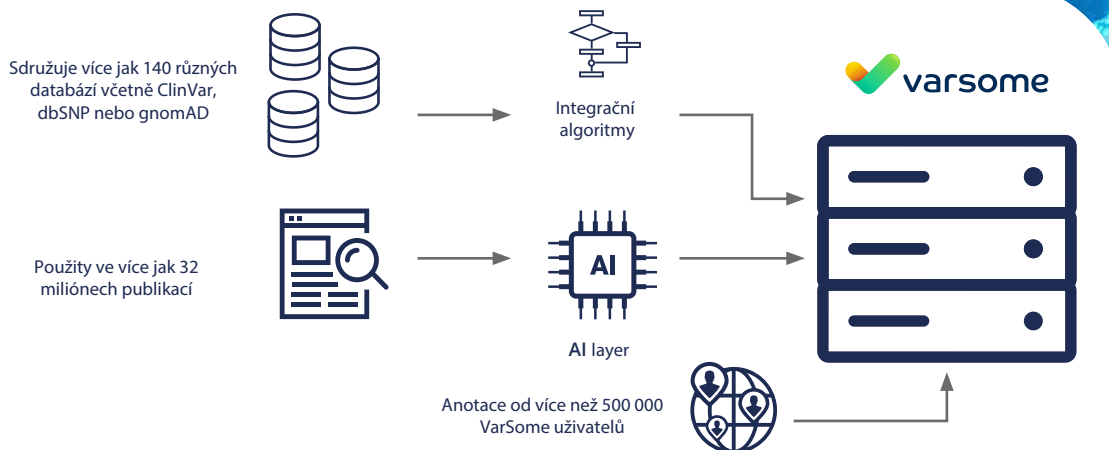


# Co je VarSome?



VarSome nástroje jsou vyvinuté a provozované Švýcarskou firmou Saphetor SA a slouží k charakterizaci variant lidského genomu. HPST, s.r.o., distribuuje z jejich z portfolia certifikovaný nástroj **VarSome Clinical** a vyhledávací platformu **VarSome Premium**.

## Search



**Varsome Premium** je webová vyhledávací platforma, která umožňuje najít klinickou charakterizaci pro zadanou variantu. Umožňuje vyhledávání až 120 variant za hodinu. Uživatel může hledat podle HGVS nomenklatury, rsID, jména genu, ID transkriptu nebo lokalizace v genomu. Poskytne údaje nejen o publikacích, onemocněních, fenotypu, ClinVar & UniProt variantách, ale celkově nabídne informace ze 140 různých zdrojů, včetně placených databází obsahujících informace z farmaceutických a klinických studií (Seznam všech zdrojů [zde](#)).

Ve Varsome Premium jsou taktéž implementovány ACMG a AMP klasifikace. Pro každý výsledek hledání je uvedeno, která pravidla byla uplatněna a finální verdikt.

## Analyze



**Varsome Clinical** je komplexní cloudový nástroj, který je určen pro analýzu NGS dat. Disponuje širokou škálou potřebných certifikátů, včetně CE IVD, HIPAA compliant a splňuje GDPR regulace. Dovoluje analyzovat celogenomové knihovny, tak i knihovny využívající cílené nabohacení. Je možné přímé propojení s Illumina BaseSpace rozhraním, takže je minimalizována manipulace s daty. Poskytuje jednoduché, rychlé a přesné řešení pro detekci variant v NGS datech a pro jejich následnou vizualizaci a interpretaci. Pro ulehčení interpretace je implementována ACMG a AMP klasifikace, podpořena 33 in silico predikčními nástroji. Široké možnosti filtrování napomáhají k úzkému výběru variant. Vybrané varianty je možné vložit do plně editovatelného reportu.

Další výhodou je široké spektrum možných subanalýz. Je možné provázat CNV, rodinně vázané trio analýzy a multianalýzy nezávislých vzorků. Dalšími typy biologicky podmíněných subanalýz jsou analýzy na základě fenotypu (onemocnění) nebo uživatelem definované podsoubory genů.