



## Predicting venous thromboembolism risk from exomes in the Critical Assessment of Genome Interpretation (CAGI) challenges

Gregory McInnes<sup>1</sup>, Roxana Daneshjou<sup>2</sup>, Panagiostis Katsonis<sup>3</sup>, Olivier Lichtarge<sup>3,4,5,6</sup>, Raj Gopal Srinivasan<sup>7</sup>, Sadhna Rana<sup>7</sup>, Predrag Radivojac<sup>8</sup>, Sean D Mooney<sup>9</sup>, Kymberleigh A Pagel<sup>10</sup>, Moses Stambouljian<sup>10</sup>, Yuxiang Jiang<sup>10</sup>, Emidio Capriotti<sup>11</sup>, Yanran Wang<sup>12</sup>, Yana Bromberg<sup>12</sup>, Samuele Bovo<sup>13</sup>, Castrense Savojardo<sup>13</sup>, Pier Luigi Martelli<sup>13</sup>, Rita Casadio<sup>13,14</sup>, Lipika R. Pal<sup>15</sup>, John Moulton<sup>15,16</sup>, Steven Brenner<sup>17</sup>, Russ Altman<sup>18</sup>

### SPECIAL ARTICLE

Human Mutation  HUMAN GENOME VARIATION SOCIETY WILEY

Travail réalisé avec 14 équipes de chercheurs situées : Stanford (EU), Houston (EU), Hyderabad (Inde), Bloomington (Inde), Boston (EU), Seattle (EU), Bologne (Italie), Bari (Italie), Rockville (EU), Berkeley, (EU)

Hum Mutat. 2019 september ; 40(9): 1314-1320.

**Objectif** : Prédire le risque de développer un VTE en partant sur l'analyse de l'exome et les informations cliniques (âge, genre, IMC, traitement ; aspirine, amiodarone, warfarine) chez les individus afro-américains.

**Résultats & conclusions** : Thrombo inCode<sup>®</sup> (d'après le model de Soria et al.<sup>1</sup>) montre une capacité prédictive avec un AUC de 0,71 prouvant son utilité clinique dans la population afro-américaine.

❖ **Thrombo inCode<sup>®</sup>** est considéré comme **la méthode de référence** pour l'évaluation du risque de VTE dans cette étude.

Thrombo inCode<sup>®</sup> possède des résultats reproductibles dans différentes populations avec des taux d'incidence de VTE variable. Cette publication confirme une nouvelle fois la performance du test Thrombo inCode<sup>®</sup> par rapport à l'approche par l'exome.

Thrombo inCode<sup>®</sup> consolide son utilité dans les études cliniques et est considéré comme **la référence** par les meilleures équipes de recherche.