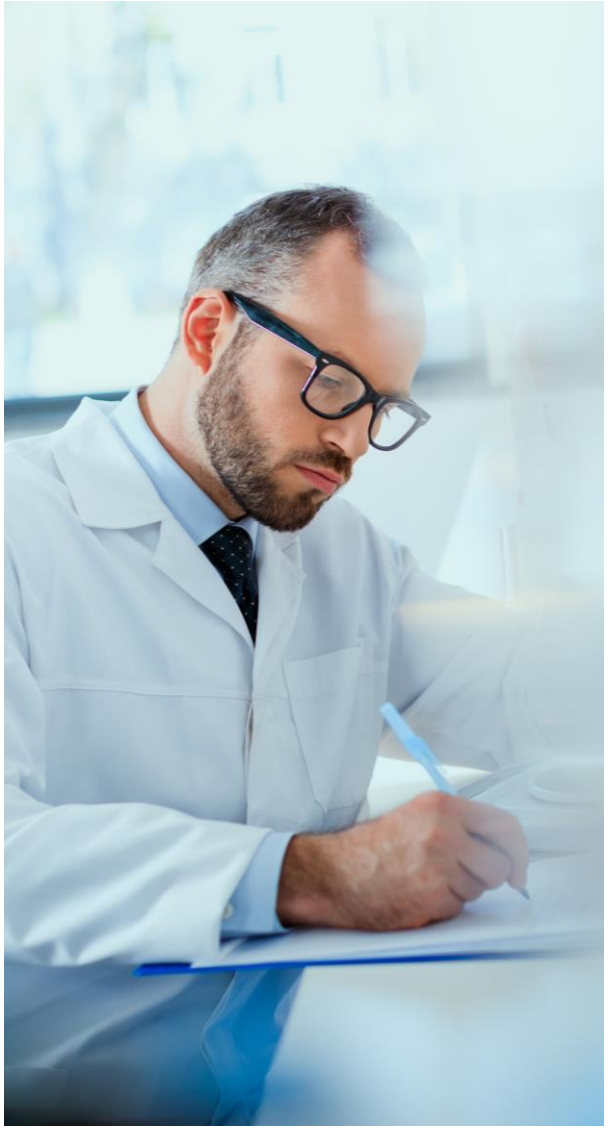
Dreamgenics®

NGS ANALYSIS EXPERTS

2024 | Dossier Bioinformática



Índice

1. Misión, Visión y Valores

2. Calidad

3. Genome One Easy

3.1. Genome One Reports

4. Genómica

4.1. Secuenciación + Análisis bioinformático
4.2. Análisis de CNVs

5. Transcriptómica

5.1. Secuenciación + Análisis bioinformático
5.2. Single cell RNA-Seq

6. Investigación

7. Contacto

1. Misión, Visión y Valores

Dreamgenics está formada por **un grupo de personas apasionadas por nuestro trabajo**. Somos conscientes del impacto que nuestra actividad puede tener en la salud y la calidad de vida de las personas, por ello nos esforzamos en mejorar cada día, revisando todos los procesos que realizamos, buscando siempre avanzar y mejorar para ofrecer a todos nuestros clientes una cartera de servicios cada vez más amplia y productos más avanzados. De la misma manera, **nos sentimos comprometidos en aprovechar nuestra tecnología y el gran conocimiento de nuestro equipo** para aportar nuestro grano de arena al desarrollo de la medicina personalizada, en la que sea posible caracterizar de manera individual la enfermedad de cada paciente y que pueda, de esta manera, recibir el tratamiento que más se ajuste a sus propias necesidades.

Misión

Poner al alcance de **clínicos e investigadores** soluciones genómicas y bioinformáticas que ayuden a descifrar las bases moleculares de las enfermedades.

Visión

Cada una de las personas que formamos parte de Dreamgenics estamos orgullosos de poder contribuir al desarrollo de la **Medicina de Precisión** y nuestro deseo es continuar mejorando cada día para seguir ayudando a mejorar la calidad de vida de las personas.

Valores

Nos esforzamos por llevar a cabo nuestras actividades desde el **respeto al medio ambiente,** cumpliendo con los estándares establecidos en la normativa al respecto, minimizando nuestro impacto a través de la reducción de residuos y del consumo de energía.

2. Calidad

Los certificados ISO son documentos que acreditan que una determinada empresa cumple al pie de la letra con una normativa ISO. De este modo, se demuestra que se ha implementado de manera adecuada los estándares requeridos por esta legislación y permiten demostrar a sus clientes que la compañía realmente es competente y confiable en relación a los productos y servicios que ofrece. En Dreamgenics, **la Calidad es la base sobre la que desarrollamos todo nuestro trabajo diario.** Estamos certificados desde 2018 por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) en las normas ISO 9001:2015, UNE-EN ISO 13485:2018 y UNE-ISO/IEC 27001:2017, lo que nos permite ofrecer a nuestros clientes productos y servicios que cumplen los estándares de calidad más exigentes.

Certificaciones ISO y marcado CE-IVD

ISO 9001:2015

Estándar internacional de carácter certificable que regula los **Sistemas de Gestión de la Calidad** (SGC).

UNE-EN ISO 13485:2018

Norma de gestión de calidad que ha sido especialmente diseñada para fabricantes de **dispositivos y productos sanitarios.**

UNE-ISO/IEC 27001:2017

Norma internacional que permite el **aseguramiento, la confidencialidad y la integridad** de los datos y de la información.

Marcado CE-IVD

Nuestro software **Genome One posee marcado CE-IVD** (Número de Licencia: 7157-PS).

Registro sanitario

Dreamgenics está inscrita como centro de diagnóstico en el Registro de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios del Principado de Asturias con el **número C.2.5.6./6466.**

Certificación EIBT

Dreamgenics ha sido reconocida por la Asociación Nacional de CEEIs Españoles (ANCES) como Empresa Innovadora de Base Tecnológica (EIBT).

Este reconocimiento se otorga a empresas que basan su conocimiento práctico y habilidades en **la aplicación de las nuevas tecnologías,** mediante técnicas refinadas o a través del desarrollo de una investigación básica.

3. Genome One Easy

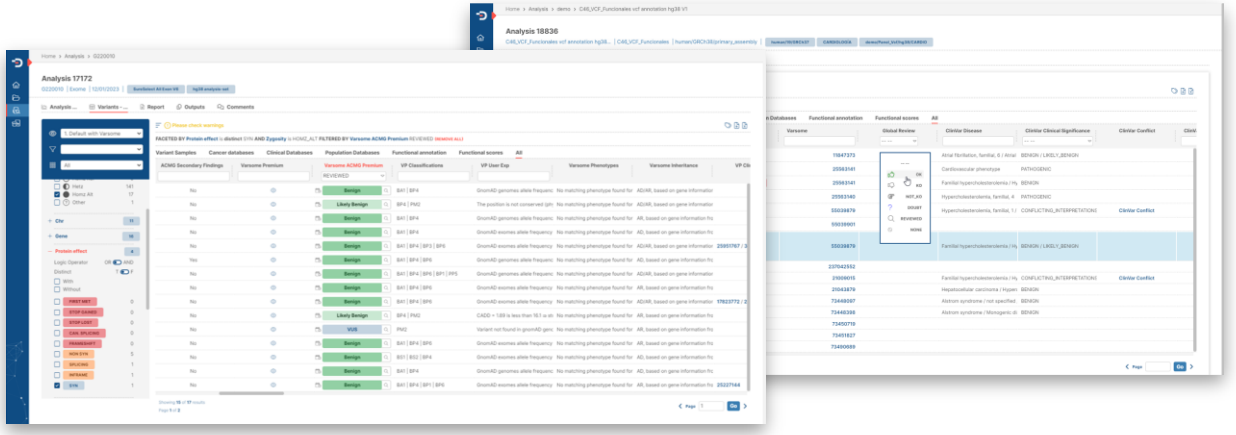
Genome One Easy es una versión simplificada de nuestro software Genome One que trabaja a partir de archivos **VCF procedentes de secuenciadores Illumina, MGI y Ion Torrent.** Genome One Easy ha sido diseñado para facilitar el trabajo diario de los usuarios, a través de la automatización de múltiples procesos, por lo que es **muy sencillo e intuitivo de utilizar y no requiere experiencia previa en bioinformática**. Además, todos los análisis realizados con Genome One Easy cumplen con los requisitos necesarios referentes al marcado CE-IVD y a la norma UNE-EN ISO 13485:2016.

Simplifica tu trabajo diario con Genome One Easy

1. **Anota las variantes utilizando diferentes bases de datos**
2. **Filtra y revisa las variantes**
3. **Crea una base de datos de variantes revisadas**

Principales ventajas

- Dispone de una interfaz intuitiva.
- Ofrece un repositorio de análisis y muestras.
- Permite la automatización de procesos.
- Permite realizar la trazabilidad de los análisis.
- Permite realizar análisis comparativo de análisis previos.
- Es compatible con cualquier plataforma de secuenciación y kit de librerías.
- Permite la generación de bases de datos propias mediante revisión de variantes.
- Permite configurar vistas y filtros personalizados.



3.1. Genome One Reports

La visualización es una componente esencial para poder llevar a cabo **la correcta interpretación de los resultados** tras el análisis bioinformático. Sin embargo, la gran cantidad y complejidad de los datos obtenidos supone un importante desafío para muchos usuarios.

Por ello, entregamos los resultados de nuestros análisis bioinformáticos con nuestra **plataforma Genome One Reports,** una intuitiva interfaz web capaz de manejar grandes conjuntos de datos permitiendo la revisión y visualización de los resultados de una manera sencilla.

Fácil de usar

Genome One Reports es una plataforma web muy fácil de utilizar que no requiere experiencia bioinformática por parte del usuario.

Revisión de variantes

Permite llevar a cabo la revisión interactiva y colaborativa de variantes por diferentes miembros del equipo.

Bases de datos propias

Generación de bases de datos de conocimiento de variantes previamente revisadas y catalogadas.

Múltiples opciones

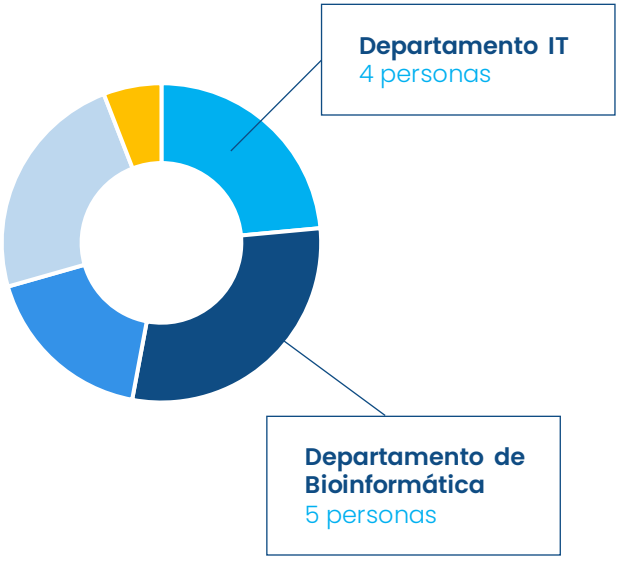
- ✓ Filtros y vistas personalizables
- ✓ Tablas y figuras exportables
- ✓ Generación automática de informes

+50 **Publicaciones científicas**

Nuestro trabajo ha aparecido en los últimos años en **más de 50 artículos científicos** publicados por nuestros clientes en revistas de alto índice de impacto.

Soporte

Los departamentos de IT y Bioinformática están a disposición de nuestros clientes para ayudarles en todo lo que necesiten y darles **asesoramiento y soporte,** tanto antes del proyecto, para elegir las mejores características del mismo, como tras la entrega de los resultados.



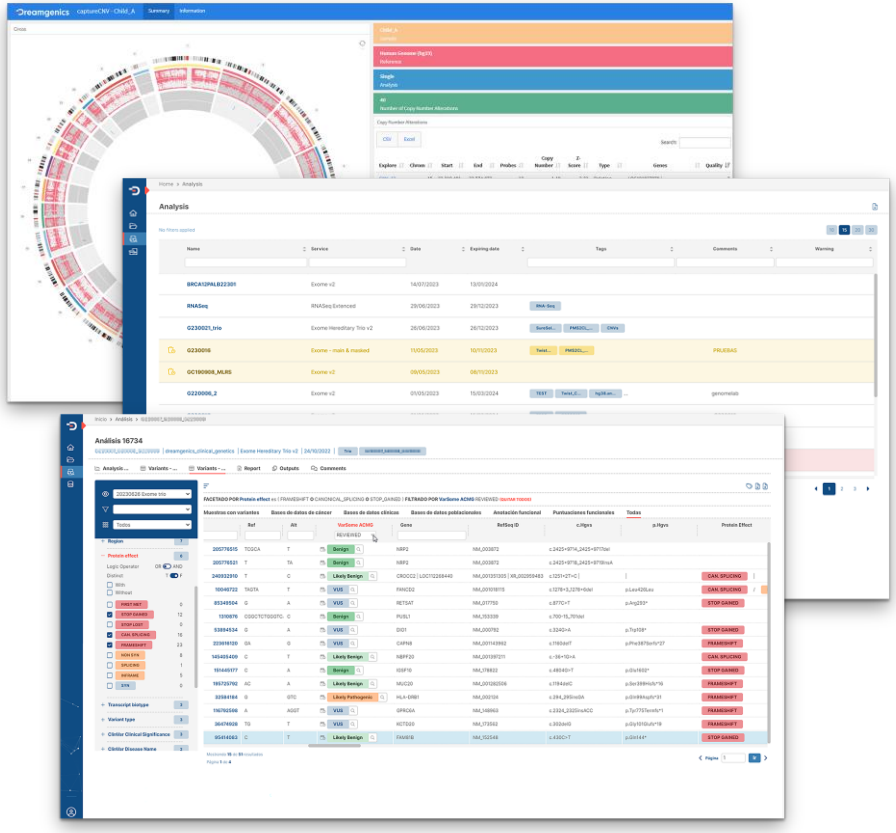
4. Genómica

El análisis de datos NGS es un proceso complejo que requiere de un elevado conocimiento bioinformático y grandes recursos de procesamiento y almacenamiento. En Dreamgenics contamos con **software y pipelines propias** para el análisis de los datos NGS procedentes de la secuenciación de **genomas, exomas, tríos de exoma y paneles de genes.** Además, nuestro servicio de asesoramiento personalizado nos permite ofrecer la opción más adecuada según las necesidades de cada cliente.

Podemos partir de archivos FASTQ, BAM y VCF de Illumina o MGI y de archivos VCF en el caso de Ion Torrent

Nuestro análisis incluye

- Control de calidad de las secuencias.
- Alineamiento de lecturas originadas frente al genoma de referencia.
- Detección de variantes de alta calidad (SNVs, indels y CNVs).
- Filtrado de variantes habituales en la población.
- Anotación de las variantes obtenidas con múltiples bases de datos y algoritmos de predicción.
- Comparación entre muestras y extracción de variantes recurrentes.



Resultados

Los resultados se entregan a través de nuestra plataforma web **Genome One Reports** para la visualización avanzada y la revisión interactiva de los mismos. Además, Genome One Reports permite la generación automática de informes personalizables.

4.1. Secuenciación + Análisis bioinformático

Ofrecemos un servicio que incluye la secuenciación de las muestras de ADN y el análisis bioinformático posterior. En función de la muestra de partida, y del análisis que se desee realizar, se pueden utilizar diferentes librerías, por ello asesoramos a nuestros clientes para que puedan elegir **las condiciones más adecuadas para su proyecto.**

Contacto

985 088 180 / 613 038 948

info@dreamgenics.com

Ofrecemos un servicio integral

- **Asesoramiento inicial para tu proyecto**
- **Soporte en la gestión del envío de muestras a Macrogen**
- **Recepción directa de los archivos FASTQ**
- **Soporte tras la entrega de resultados en Genome One Reports**

Genoma

Secuenciación + Análisis bioinformático

- ✓ Plataforma NovaSeq 6000
- ✓ Librería TruSeq DNA Nano
- ✓ Cobertura media >30x
- ✓ >1 µg de DNA genómico o >100 ng de FFPE
- ✓ 75-180 Gb/muestra
- ✓ Análisis de SNVs, indels y CNVs*
- ✓ Resultados en Genome One Reports

Exoma

Secuenciación + Análisis bioinformático

- ✓ Plataforma NovaSeq 6000
- ✓ Librería SureSelect Human All Exon V6/V8
- ✓ Cobertura media >100x
- ✓ >1 µg de DNA genómico o >200ng de FFPE
- ✓ 9-36 Gb/muestra
- ✓ Análisis de SNVs, indels y CNVs*
- ✓ Resultados en Genome One Reports

*CNVs siempre que el diseño experimental lo permita.

4.2. Análisis de CNVs

Las alteraciones estructurales del genoma incluyen las **Copy Number Variations (CNVs),** elementos móviles, inversiones y translocaciones. La correcta identificación y caracterización de alteraciones estructurales resulta imprescindible para poder llevar a cabo el diagnóstico de muchas enfermedades genéticas y para establecer estrategias pronósticas, preventivas y de tratamiento. Realizamos el análisis de las CNVs con nuestro software Genome One y **a través de un algoritmo de desarrollo propio.** Los resultados se entregan a través de nuestra plataforma web Genome One Reports.

Circos plot representando las CNVs identificadas

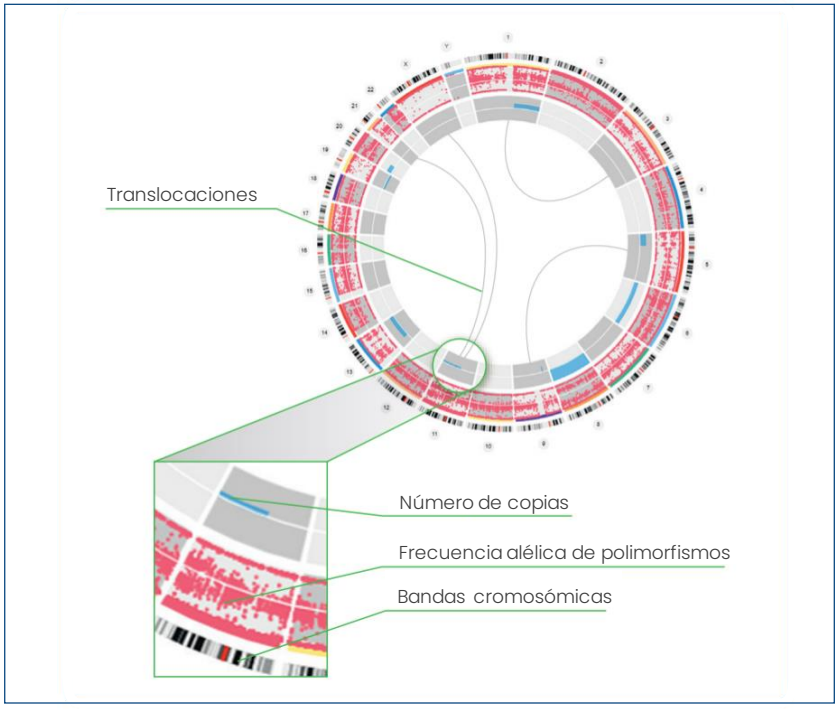
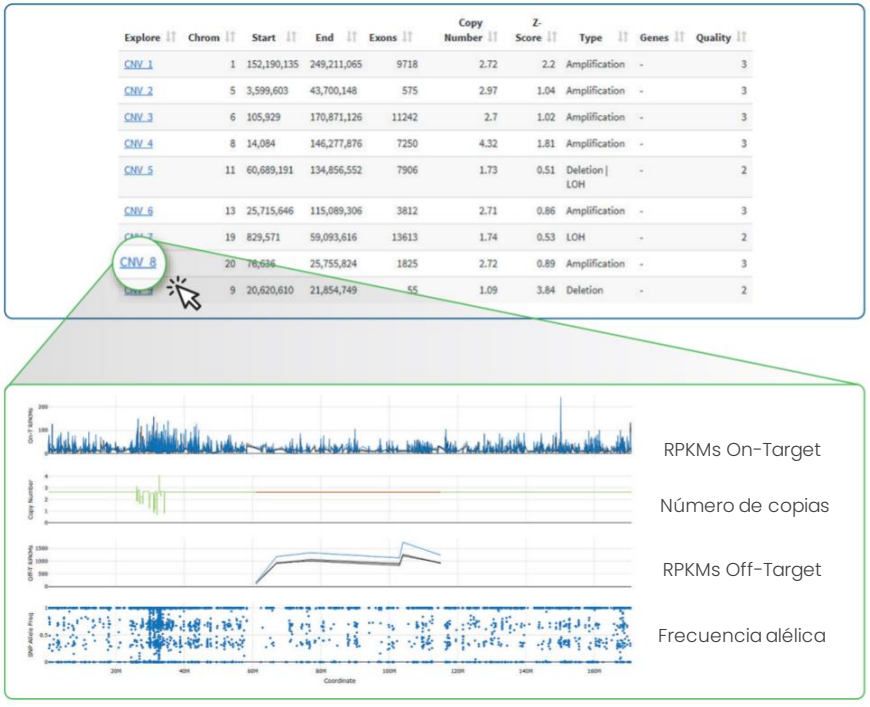


Tabla interactiva que resume las CNVs detectadas



[1]Valdés-Mas R, et al. PLoS One. 2012;7(12):e51422.

5. Transcriptómica

Los análisis transcriptómicos permiten **cuantificar la expresión génica** mediante el uso de plataformas NGS. La interpretación de los datos procedentes de la secuenciación del ARN (RNA-Seq) se ha convertido en un servicio cada vez más demandado debido a su alta sensibilidad y precisión. En Dreamgenics poseemos una **amplia experiencia en el análisis bioinformático de RNA-seq** y ofrecemos a nuestros clientes un servicio de asesoramiento personalizado durante la fase del diseño experimental y en la interpretación de resultados.

Realizamos los análisis transcriptómicos a partir de FASTQ de Illumina y MGI

Nuestro análisis incluye

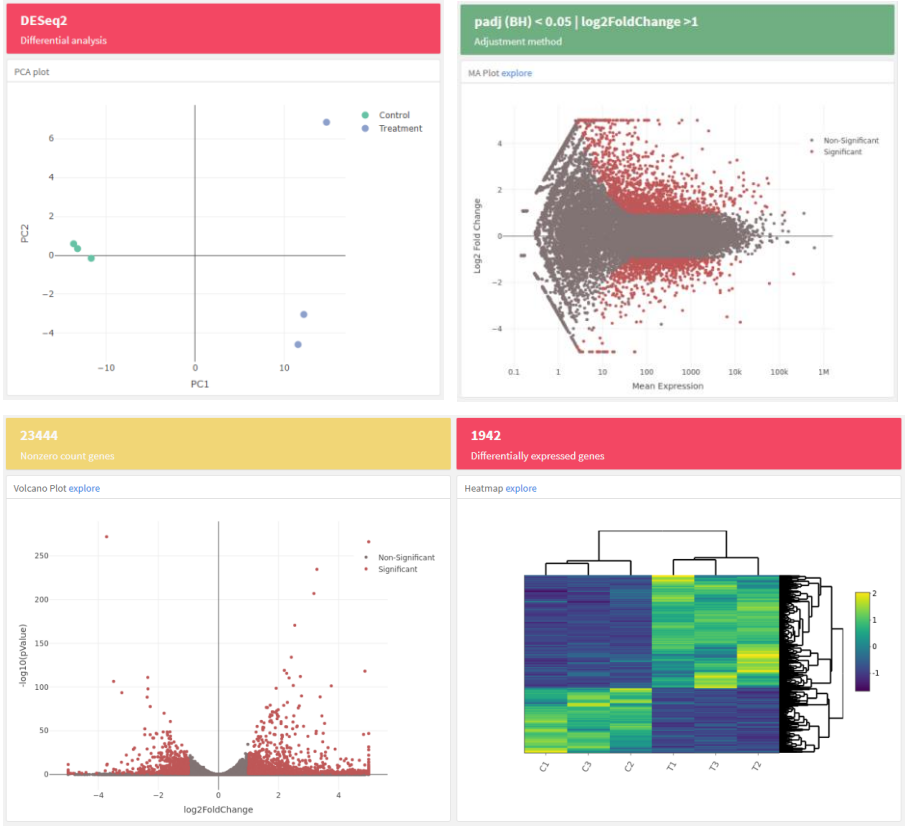
- Control de calidad de las secuencias.
- Alineamiento de lecturas frente a secuencias de referencia.
- Cuantificación de la expresión génica de la muestra.
- Análisis de la expresión génica diferencial entre distintas muestras.
- Estudio de enriquecimiento de ontologías génicas y pathways.
- Estudio de isoformas generadas en eventos de splicing alternativo*.
- Identificación de otros RNAs (smallRNAs y ncRNA)*.

*Cuando el diseño experimental y la cobertura lo permitan.

Resultados

Los resultados se entregan a través de nuestra plataforma web **Genome One Reports**, que permite la visualización avanzada y la revisión interactiva de los mismos.

Los datos se representan en tablas y gráficos fácilmente interpretables. Además, toda la información es exportable en formatos adecuados para su uso en publicaciones científicas.



Algunos de los gráficos obtenidos en nuestros análisis RNA-Seq.

5.1. Secuenciación + Análisis bioinformático

Las librerías utilizadas en un RNA-Seq dependen de la muestra de partida y del tipo de moléculas de ARN que se quieran estudiar. Por esta razón, ofrecemos a nuestros clientes una amplia variedad de opciones de secuenciación y les asesoramos en cada fase del experimento para que puedan elegir **las condiciones que mejor se adapten a su proyecto.**

Contacto
985 088 180 / 613 038 948
info@dreamgenics.com

Ofrecemos un servicio integral

- **Asesoramiento inicial para tu proyecto**
- **Soporte en la gestión del envío de muestras a Macrogen**
- **Recepción directa de los archivos FASTQ**
- **Soporte tras la entrega de resultados en Genome One Reports**

mRNA-Seq

Secuenciación + Análisis bioinformático

- ✓ Plataforma NovaSeq 6000
- ✓ Librería TruSeq Stranded mRNA
- ✓ Análisis de mRNA
- ✓ >1ug de RNA con RIN>7
- ✓ 30-40 M/muestra
- ✓ Mínimo 3 muestras por condición
- ✓ Expresión diferencial, ontologías y pathways
- ✓ Resultados en Genome One Reports

Total RNA-Seq

Secuenciación + Análisis bioinformático

- ✓ Plataforma NovaSeq 6000
- ✓ Librería TruSeq Stranded Total RNA
- ✓ Análisis de mRNA y lncRNA
- ✓ >1ug de RNA con RIN>7
- ✓ 40-60 M/muestra
- ✓ Tratamiento Ribo-Zero Globin*
- ✓ Mínimo 3 muestras por condición
- ✓ Expresión diferencial, ontologías y pathways
- ✓ Resultados en Genome One Reports

*Eliminación de ribosomal RNA y globin mRNA en muestras de sangre.

5.2. Single cell RNA-Seq

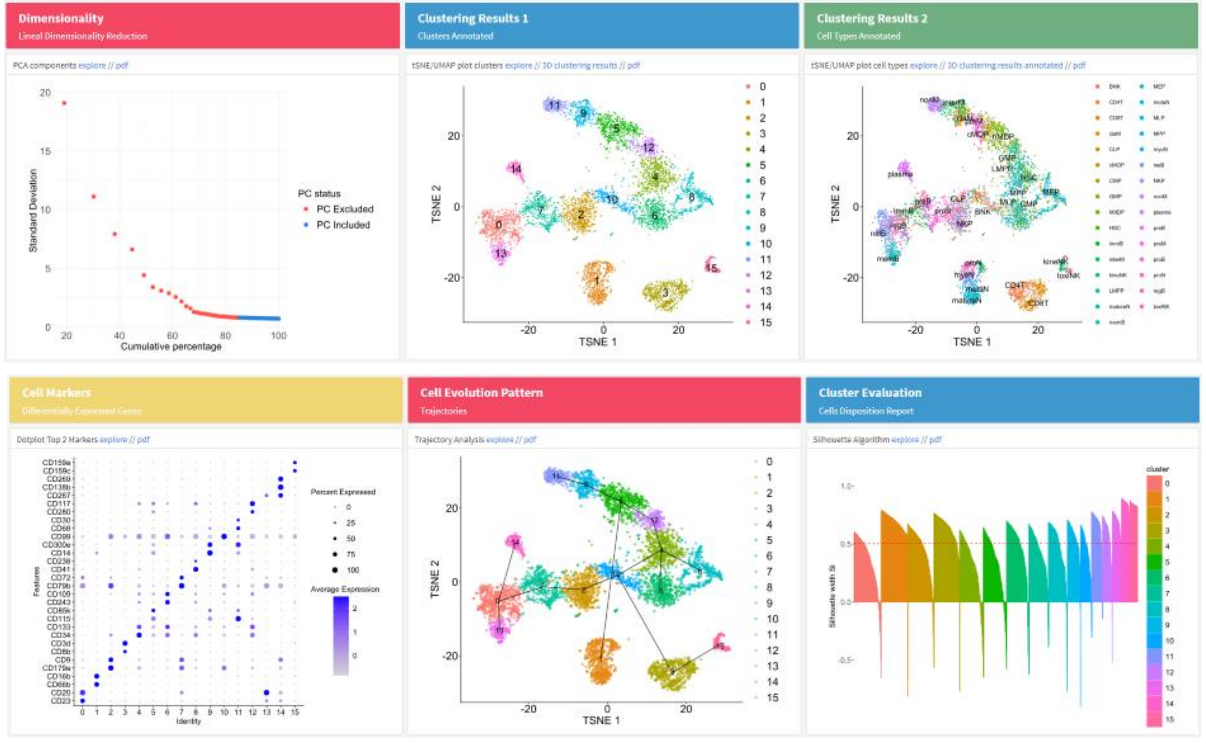
Single cell RNA-Seq (scRNA-seq) es una novedosa técnica que **analiza el transcriptoma de cada célula de manera individual.** Algunas de sus ventajas, frente a otras técnicas de secuenciación, incluyen su capacidad para capturar la heterogeneidad celular sin necesidad de agrupación previa, lo que permite un análisis más preciso y detallado de la diversidad celular en un tejido o muestra. Además, al analizar el transcriptoma de células individuales, puede revelar procesos biológicos y mecanismos moleculares específicos que podrían no ser detectados mediante otras técnicas a nivel poblacional o de tejido. Esto hace que **scRNA-seq sea una herramienta muy poderosa para comprender la biología celular** a un nivel más profundo y detallado.

Gráficos interactivos

- Principal Component Analysis
- Cell Clustering (2D & 3D)
- Cluster Evaluation
- Differentially Expressed Genes (Dotplot & Heatmap)
- RNA Velocity
- Trajectory Analysis
- Top 10 Expressed Genes (Up & Down)
- Cell Chat
- Pathways Enrichment (GSEA & GO Terms)

Opciones ofrecidas

- Paquete estándar
- Paquete ampliado
- Análisis personalizado



Algunos de los gráficos obtenidos en nuestro análisis scRNA-Seq.

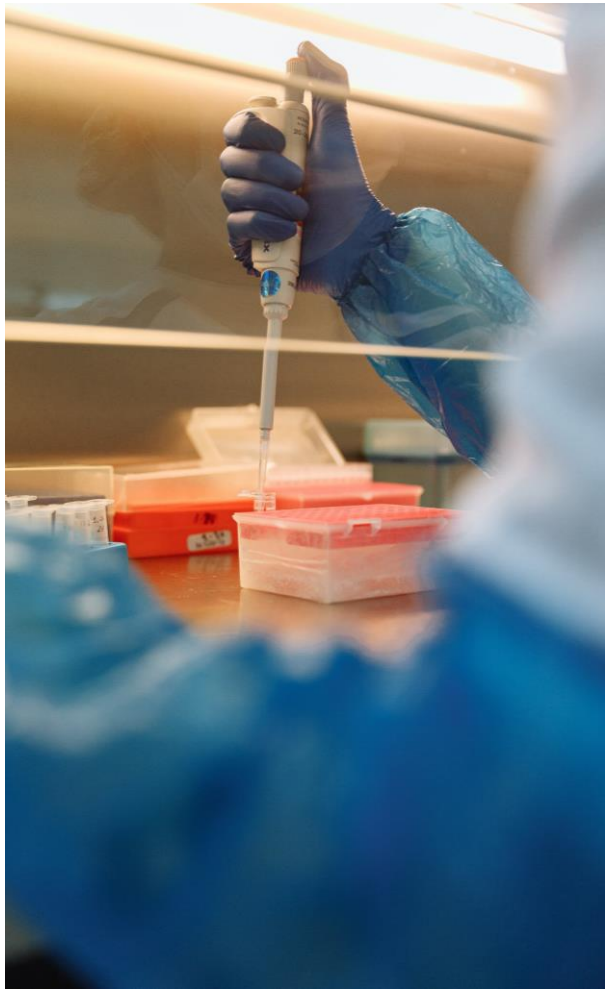
6. Investigación

Nuestra Misión como empresa biotecnológica es poner al alcance de los **clínicos e investigadores** soluciones genómicas y bioinformáticas que ayuden a descifrar las bases moleculares de las enfermedades. Para conseguirlo, **llevamos a cabo diferentes proyectos I+D+i** con el objetivo de desarrollar nuevos productos y servicios que ofrecer a nuestros clientes. De la misma manera, participamos junto a hospitales y centros de investigación en **proyectos relacionados con la salud humana** en los que contribuimos poniendo al servicio de los investigadores nuestra experiencia en el análisis de datos NGS.

9 Proyectos de investigación

2 Proyectos I+D+i europeos

+1 M€ de inversión en I+D+i en los últimos años



Proyectos destacados

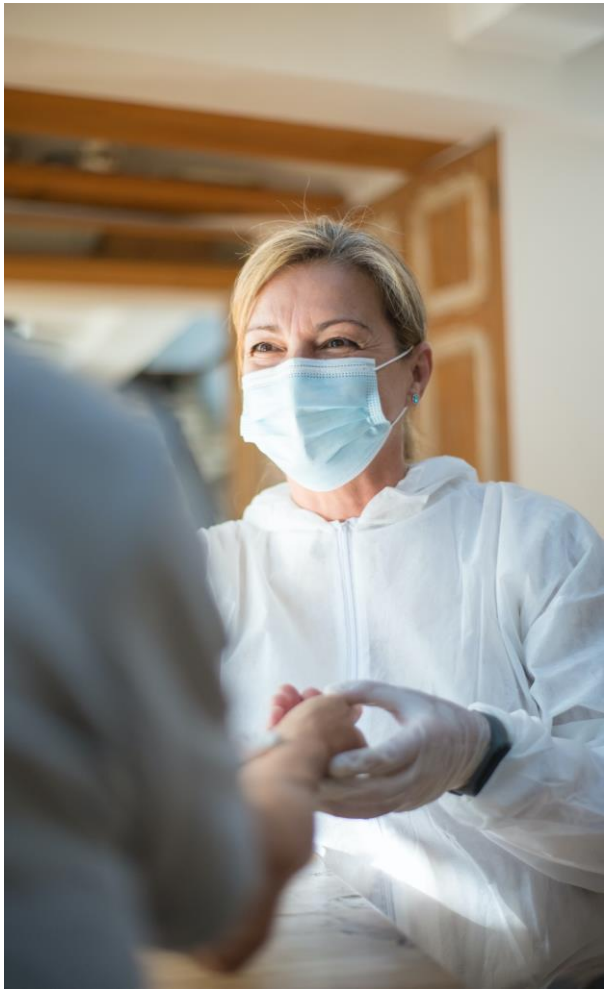
ESTUDIO DEL PERFIL MOLECULAR EN SANGRE PERIFÉRICA PARA PREDECIR LA RESPUESTA A ICIS EN PACIENTES CON NSCLC AVANZADO

Proyecto realizado en colaboración con el Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS) y el Servicio de Oncología Médica del Hospital Universitario de Santiago.

IMPULSANDO LA INNOVACIÓN EN LA DETECCIÓN PRECOZ DE LA HIPOACUSIA INFANTIL EN EL ESPACIO SUDOE: HACIA UNA MEDICINA PERSONALIZADA BASADA EN HERRAMIENTAS GENÓMICAS DE DIAGNÓSTICO

Proyecto Europeo realizado en colaboración con la Clínica Universidad de Navarra y otros hospitales de Francia y Portugal.

7. Contacto



Datos de contacto

C/ Finlandia 2 1º
33010 Oviedo

Lunes a Jueves de 8:00 a 17:00
Viernes de 8:00 a 15:00

985 088 180
613 038 948

info@dreamgenics.com

Dreamgenics®
NGS ANALYSIS EXPERTS