

Genomas, Exomas y Paneles

ANÁLISIS BIOINFORMÁTICOS DE APOYO AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Genomas, Exomas y Paneles

Las nuevas técnicas de secuenciación y análisis genómico han favorecido el diagnóstico de enfermedades genéticas y la implementación de la medicina personalizada. Los análisis de genomas, exomas y paneles han demostrado su utilidad y están siendo integrados de forma imparable en las rutinas diagnósticas.

En DREAMgenics contamos con una gran experiencia en la aplicación de la bioinformática en el diagnóstico molecular y hemos participado en diversas investigaciones y ensayos clínicos. Además, nuestro servicio de asesoramiento personalizado, nos permite ofrecer la opción más adecuada según las necesidades de cada cliente.

Análisis

Nuestros análisis bioinformáticos de apoyo al diagnóstico genético incluyen:

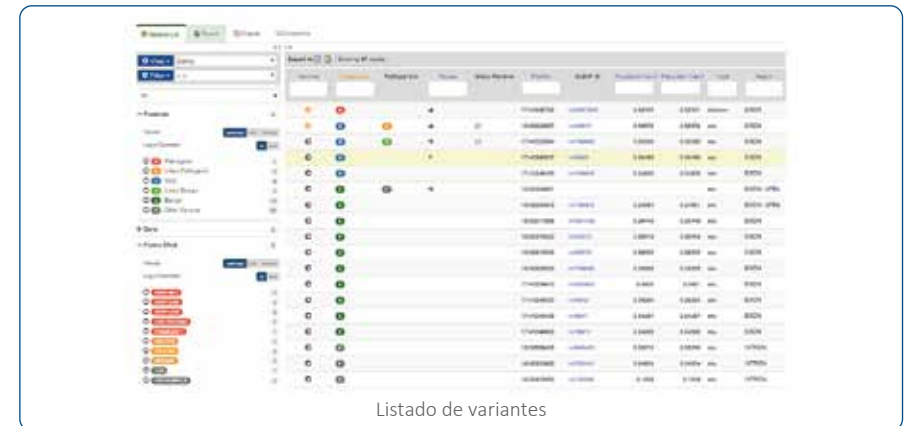
- Preprocesamiento y controles de calidad de la secuencia.
- Ensamblaje *de novo* (opcional).
- Alineamiento de lecturas frente a secuencias de referencia.
- Filtrado de datos y controles estadísticos de calidad.
- Detección de variantes de alta calidad (SVs, SNVs y CNVs).
- Filtrado de variantes habituales en la población.
- Anotación de variantes con múltiples bases de datos y algoritmos de predicción.
- Comparación entre muestras y extracción de variantes recurrentes.

Además ofrecemos:

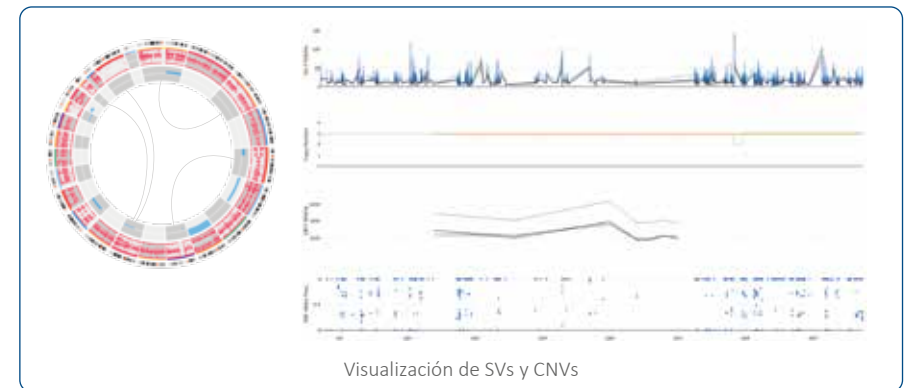
- Análisis de mutaciones somáticas en cáncer.
- Análisis de tríos/cohortes/pedigrees.
- Integración con análisis RNA-Seq.

Resultados

El informe de resultados se entrega a través de nuestra plataforma web **genome one reports** para la visualización avanzada y la revisión interactiva de los mismos. Además, permite la generación automática de informes personalizables.



Listado de variantes



Visualización de SVs y CNVs

Si tiene cualquier consulta o si quiere solicitar un presupuesto, no dude en contactar con nosotros.