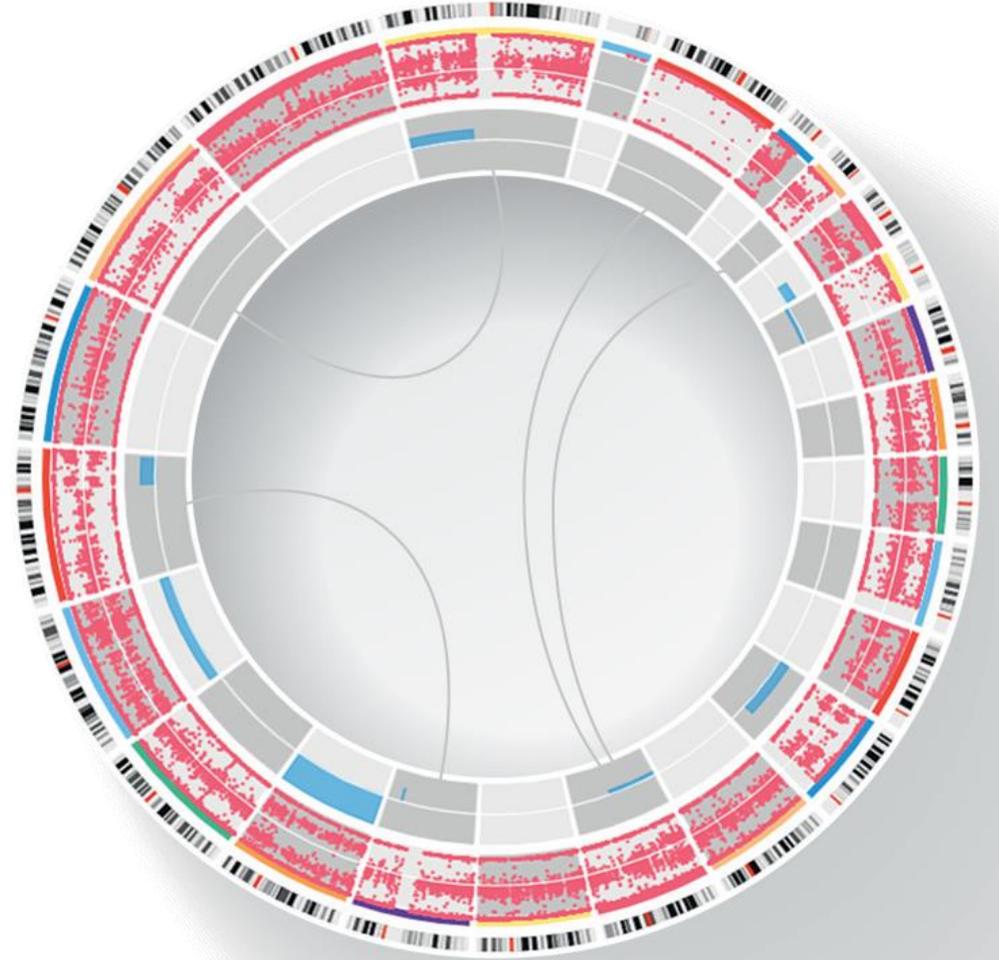


# Catálogo de Bioinformática



# Índice

---

## Productos

- Software Genome One Easy.....3

## Servicios

- Análisis Genómicos.....4
- Análisis de Variantes Estructurales.....5
- Análisis Transcriptómicos.....6
- Análisis Metagenómicos.....7

### Comprometidos con la Calidad

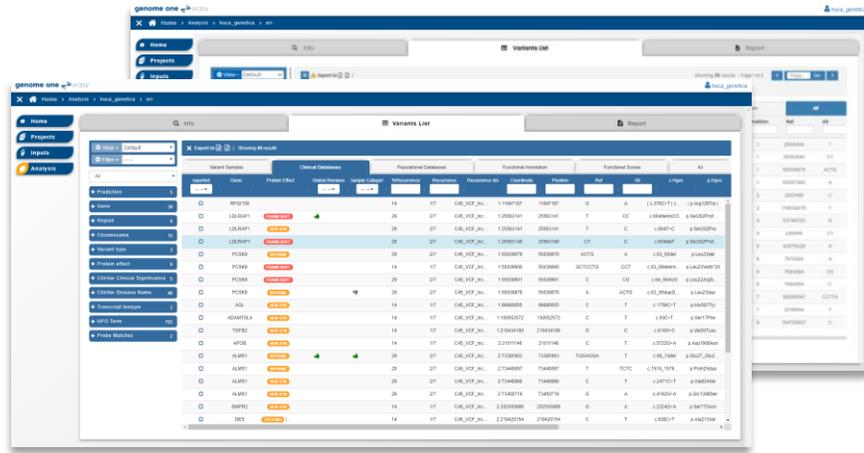
La Calidad es la base sobre la que desarrollamos todo nuestro trabajo. Estamos convencidos de que el estricto cumplimiento de las normas de Calidad en las que estamos certificados nos permite proveer a nuestros clientes con productos y servicios que cumplen los estándares de calidad más exigentes, así como proporcionarles resultados fiables que suponen para ellos una parte esencial en el proceso diagnóstico de sus pacientes.



# Software Genome One Easy

Genome One Easy es un software de análisis bioinformático que permite llevar a cabo la anotación, revisión y filtrado de variantes a partir de archivos VCF procedentes de tecnologías NGS (Illumina®, MGI y Ion Torrent).

Todos los análisis realizados con Genome One Easy cumplen con los requisitos necesarios referentes al **marcado CE-IVD y la norma UNE-EN ISO 13485:2016.**



SUBIR VCF



ANALIZAR



REVISAR

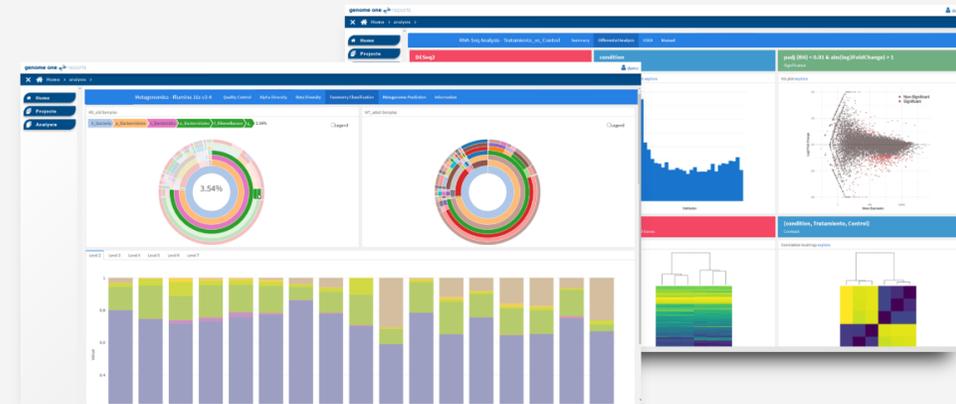
## Principales ventajas

- Dispone de una interfaz intuitiva.
- Repositorio de análisis y muestras.
- Automatización de procesos.
- Trazabilidad de los análisis.
- Análisis comparativo de análisis previos.
- Compatible con cualquier plataforma de secuenciación y kit de librerías.
- Generación de bases de datos propias mediante revisión de variantes o recurrencia de análisis.
- Vistas y filtros personalizados.

## Genome One Reports

Entregamos los resultados de nuestros análisis bioinformáticos a través de 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.

Además, toda la información se representa en tablas interactivas y gráficos fácilmente interpretables y exportables en formatos adecuados para su uso en publicaciones científicas.



# Análisis Genómicos

Las nuevas técnicas de secuenciación y análisis genómico han favorecido el diagnóstico de enfermedades genéticas y la implementación de la Medicina Personalizada de precisión. Los análisis de **genomas, exomas y paneles** han demostrado su utilidad y están siendo integrados de forma rutinaria en el diagnóstico clínico.

En Dreamgenics contamos con una gran experiencia en la aplicación de la bioinformática en el diagnóstico molecular. 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:

- Control de calidad de las secuencias.
- Alineamiento de lecturas.
- 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.

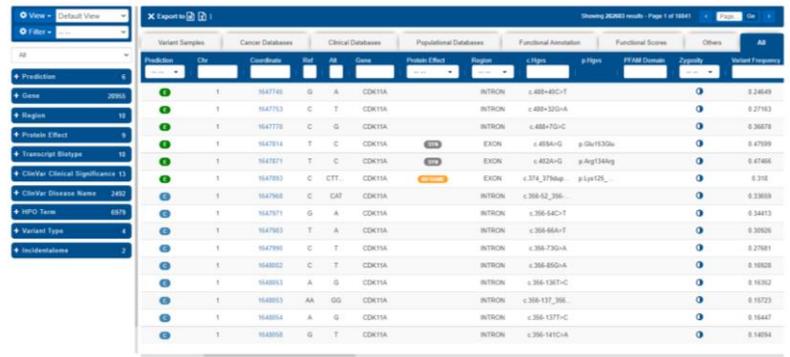
Además, ofrecemos:

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

## Resultados

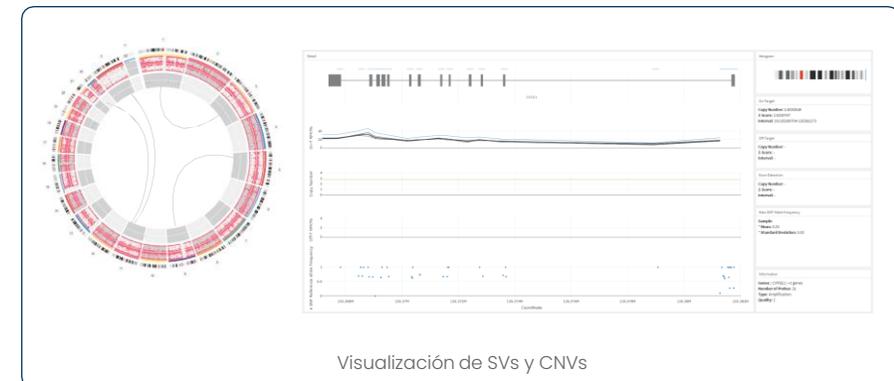
El informe de resultados se entrega a través de nuestra plataforma web **Genome One Reports** para la visualización avanzada y la revisión interactiva de los mismos.

Además, permite la generación automática de informes personalizables.



Position	Chr	Coordinates	Ref	Alt	Gene	Protein Effect	Region	p-Value	p-Value	p-Value	Variant Frequency
1	1647745	G	A	CDK11A	INTRON	c.489-402>T					0.24699
1	1647753	C	T	CDK11A	INTRON	c.489-203>A					0.27163
1	1647770	C	G	CDK11A	INTRON	c.489-70>C					0.36879
1	1647814	T	C	CDK11A	EXON	c.498A>G p.Glu153Glu					0.47999
1	1647871	T	C	CDK11A	EXON	c.492A>G p.Arg154Arg					0.47466
1	1647993	C	CTT	CDK11A	EXON	c.374_379del p.Leu125_					0.310
1	1647968	C	GAT	CDK11A	INTRON	c.368-62_366					0.33689
1	1647971	G	A	CDK11A	INTRON	c.368-64C>T					0.34413
1	1647983	T	A	CDK11A	INTRON	c.368-66A>T					0.35005
1	1647990	C	T	CDK11A	INTRON	c.368-73D>A					0.27681
1	1648002	C	T	CDK11A	INTRON	c.368-85G>A					0.16838
1	1648053	A	G	CDK11A	INTRON	c.368-138T>C					0.16382
1	1648093	AA	GG	CDK11A	INTRON	c.368-137_366					0.16723
1	1648094	A	G	CDK11A	INTRON	c.368-137T>C					0.16447
1	1648098	G	T	CDK11A	INTRON	c.368-141C>A					0.14894

Listado de variantes



# Análisis de Variantes Estructurales

Las alteraciones estructurales del genoma (SV, del inglés *Structural Variations*) incluyen *Copy Number Variations* (CNV), elementos móviles, inversiones y translocaciones. La identificación y caracterización de SVs es imprescindible para el diagnóstico de diferentes enfermedades genéticas y poder establecer estrategias pronósticas, preventivas y de tratamiento.

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

El diagrama representa las CNVs identificadas en el genoma de la muestra de estudio

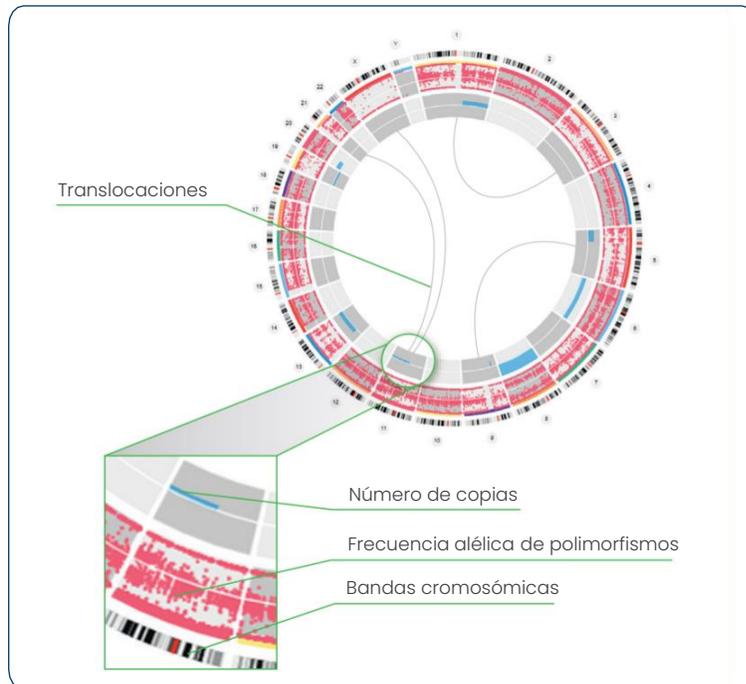
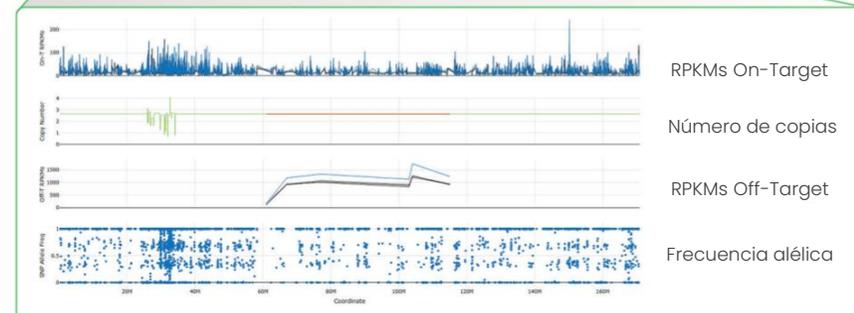


Tabla interactiva que resume las CNVs detectadas

Explore	Chrom	Start	End	Exons	Copy Number	Z-Score	Type	Genes	Quality
CNV_1	1	152,190,135	249,211,065	9718	2.72	2.2	Amplification	-	3
CNV_2	5	3,599,603	43,700,148	575	2.97	1.04	Amplification	-	3
CNV_3	6	105,929	170,871,126	11242	2.7	1.02	Amplification	-	3
CNV_4	8	14,084	146,277,876	7250	4.32	1.81	Amplification	-	3
CNV_5	11	60,689,191	134,856,552	7906	1.73	0.51	Deletion   LOH	-	2
CNV_6	13	25,715,646	115,089,306	3812	2.71	0.86	Amplification	-	3
CNV_7	19	829,571	59,093,616	13613	1.74	0.53	LOH	-	2
CNV_8	20	76,696	25,755,824	1825	2.72	0.89	Amplification	-	3
CNV_9	9	20,620,610	21,854,749	55	1.09	3.84	Deletion	-	2



# Análisis Transcriptómicos

Permiten cuantificar la expresión génica mediante el uso de plataformas *Next-generation Sequencing (NGS)*. La interpretación de los datos procedentes de esta tecnología se ha convertido en un servicio cada vez más demandado debido a su sensibilidad y precisión.

En Dreamgenics poseemos una amplia experiencia en el análisis bioinformático de RNA-seq de múltiples especies. Además, ofrecemos un servicio de asesoramiento completamente personalizado, tanto en el diseño experimental como en el análisis de datos y la interpretación de resultados.

## Análisis

Nuestros análisis transcriptómicos incluyen:

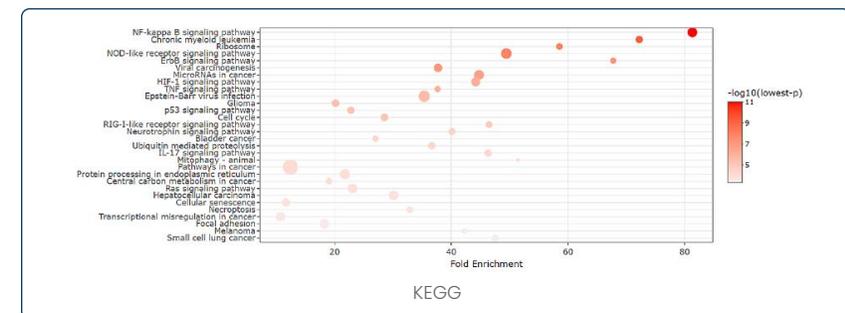
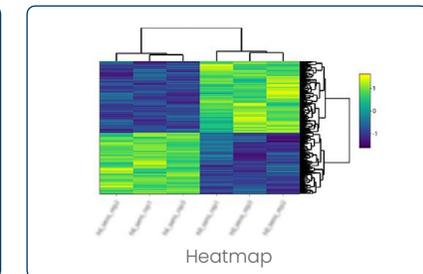
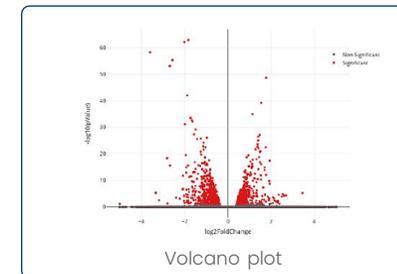
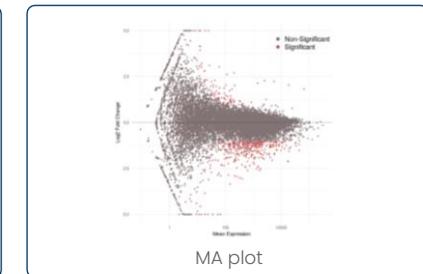
- Control de calidad de las secuencias.
- Alineamiento de lecturas.
- Cuantificación de la expresión génica de la muestra.
- Análisis de la expresión génica diferencial entre distintas muestras.
- Estudio de enriquecimiento de ontologías génicas y *pathways*.
- Estudio de isoformas generadas en eventos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

\*Cuando el diseño del experimento y la cobertura lo permitan.

## Resultados

El informe de resultados se entrega 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.



# Análisis Metagenómicos

Permiten la caracterización y cuantificación de las comunidades microbianas presentes en una muestra. Esta información tiene múltiples aplicaciones clínicas, biotecnológicas, medioambientales, etc.

Para obtener los mejores resultados, en Dreamgenics ofrecemos un asesoramiento completamente personalizado, tanto en cuestiones científicas como técnicas.

## Análisis

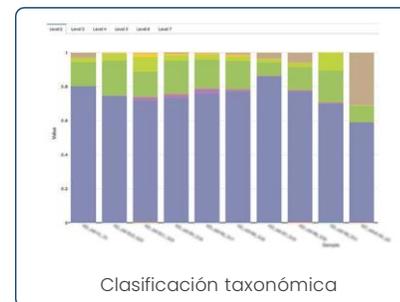
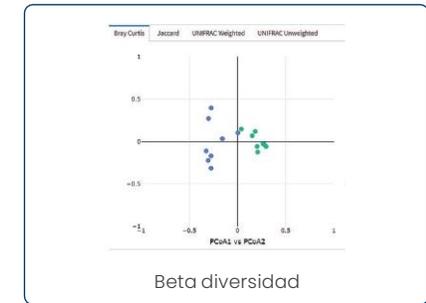
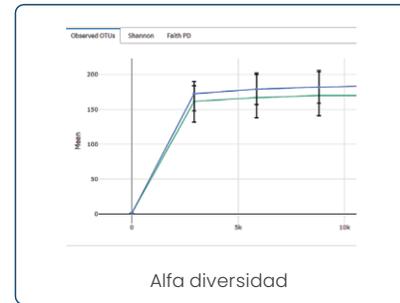
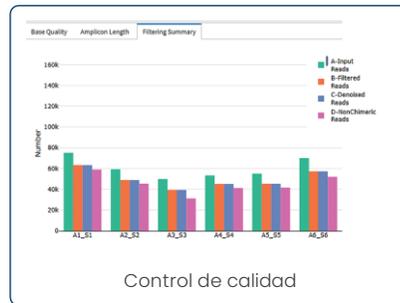
Nuestro análisis bioinformático de regiones variables 16S, 18S y COI (tecnología Illumina®) incluye:

- Filtrado de datos y controles estadísticos de calidad de las secuencias.
- Anotación basada en asignación de OTUs (*Operational Taxonomic Unit*).
- Cálculo de la alfa y beta diversidad.
- Clasificación taxonómica y análisis diferencial.
- Predicción de la contribución en rutas biológicas y metabólicas.

## Resultados

El informe de resultados se entrega 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.





Si tienes cualquier consulta, o si quieres solicitar un presupuesto, no dudes en contactar con nosotros.

**Scientific Commercial Manager**

 [erica.moran@dreamgenics.com](mailto:erica.moran@dreamgenics.com)

 634 524 714 – 985 088 180

[www.dreamgenics.com](http://www.dreamgenics.com) • Síguenos en  