

DG Clinical Exome®

DETALLES DE LA Sonda

	Información
Sonda	Twist Core Exome + RefSeq Panel (hg38)
Fabricante	Twist Bioscience
Target region	40,1 Mb
Nº de genes	>6.000

» La sonda **Twist Core Exome + RefSeq panel (hg38)** cubre >99% de las regiones codificantes de proteínas según RefSeq, CCDS y GENCODE. Con su uso en DG Clinical Exome® tenemos la seguridad de estar maximizando la cobertura de regiones clínicamente relevantes según ClinVar.

Características

- » Tecnología **Illumina®** plataforma NovaSeq 6000
- » Cobertura media de 100-150x
- » Análisis bioinformático utilizando **nuestro software Genome One**
- » Clasificación de variantes según **criterios ACMG**
- » Análisis de SNVs, Indels y CNVs*
- » Plazo de entrega: 35-45 días

*Análisis de CNVs siempre que el diseño experimental lo permita.

Flujo completo hasta el informe genético

Ofrecemos a nuestros clientes un servicio integral que cubre todas las etapas de un estudio genético. Nuestro equipo de genetistas está disponible para realizar las consultas de asesoramiento genético con el paciente y con el médico

especialista, si lo desea. Además, nuestra plataforma web, Genome Lab, permite la gestión integral de los estudios genéticos, proporcionando el máximo nivel de protección a la información clínica proporcionada.

Consulta de
asesoramiento



Extracción de ADN



Secuenciación



Análisis
bioinformático



Interpretación



Informe genético



Muestras aceptadas

Tipo	Especificaciones
Sangre	5 ml tubo EDTA
Saliva	Kit específico Isohelix ¹
Exudado bucal	2 torundas estériles
ADN aislado	≥30 ng/μl en ≥100 μl de buffer TE

¹También válidos kits Oragene.

Existe la posibilidad de realizar el estudio genético a partir de una muestra de saliva. Para ello, ponemos a disposición de nuestros clientes kits de recogida. Cada kit contiene un colector de saliva, instrucciones de recogida, la hoja de solicitud con el consentimiento informado y un sobre de envío.

Análisis bioinformático de calidad

Para el análisis bioinformático de los datos procedentes de secuenciación utilizamos **nuestro software Genome One**, el cual posee marcado CE-IVD (Número de Licencia 7157-PS) y está certificado por AENOR bajo la norma UNE-EN ISO 13485:2018.

Este análisis incluye:

- » Controles de calidad de los archivos FASTQ crudos.
- » Eliminación de bases, adaptadores y otras secuencias de baja calidad.
- » Alineamiento frente a la versión GRCh38/hg38 del genoma humano de referencia.
- » Eliminación de duplicados ópticos y de PCR.
- » Llamada a variantes y anotación.

Máxima información posible

La correcta interpretación de los resultados del análisis va a depender, en gran medida, de la información disponible para cada una de las variantes indentificadas. Por ello, en el proceso de anotación extraemos información de diferentes bases de datos:

- » Funcionales (RefSeq, Pfam).
- » Poblacionales (1000 Genomes, dbSNP, ESP6500, ExAC, gnomAD).
- » De predicción de impacto funcional *in silico* (dbNSFP, dbSNV).
- » Bases de datos clínicas (ClinVar, HPO).

Clasificación ACMG de las variantes con VarSome

La integración de VarSome API en nuestro software nos permite acceder a **más de 140 bases de datos genómicas**



Nuestros informes genéticos

- » Informes concluyentes y con recomendaciones clínicas específicas en cada caso.
- » Interpretación de variantes basada en evidencia clínica y de acuerdo a bases de datos públicas y de referencia.
- » Revisión de hallazgos secundarios siguiendo las últimas recomendaciones de la ACMG.
- » Se reportan las variantes Patogénicas y Probablemente Patogénicas según la clasificación ACMG.
- » Las variantes de Significado Clínico Incierto (VOUS) se reportan únicamente en aquellos casos en los que puedan explicar total o parcialmente la clínica del paciente.
- » Las variantes Benignas y Probablemente Benignas están disponibles bajo petición*.

*Para más información, contactar con genetica@dreamgenics.com.

Seguridad de los datos

En Dreamgenics **estamos certificados por AENOR en la norma UNE-ISO/IEC 27001:2017**, el estándar internacional para el aseguramiento, la confidencialidad y la integridad de los datos y de la información.

Esta certificación es una garantía de que todos los datos personales y clínicos utilizados están custodiados bajo estrictas medidas de seguridad.



Si quieres más información
esríbenos a info@dreamgenics.com

Referencias

- Richards, S., Aziz, N., Bale, S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 17, 405–423 (2015).
- Miller DT, et al. ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2023 Aug;25(8):100866.
- Valdés-Mas R, Bea S, Puente DA, López-Otín C, Puente XS. Estimation of copy number alterations from exome sequencing data. *PLoS One*. 2012;7(12):e51422.
- VarSome: The Human Genomic Variant Search Engine. Christos Kopanos, Vasilis Tsiolkas, Alexandros Kouris, Charles E Chapple, Monica Albarca Aguilera, Richard Meyer, and Andreas Massouras. *Oxford Bioinformatics*, bty897, 30 October 2018.