

2024 | Catálogo de Servicios

Contenidos

Presentación 03

- Sobre Dreamgenics
- Sistema Integral de Calidad
- Investigación e innovación

Secuenciación 07

- Equipamiento
- Whole Genome Sequencing
- Whole Exome Sequencing
- RNA-Seq

Bioinformática 16

- Genómica
- Transcriptómica
- Single cell RNA-Seq
- Genome One Easy

Genética 26

- DG Preventive
- Exomas dirigidos
- DG Exome® y DG Clinical Exome®

Investigación 35

- PCR cuantitativa
- Análisis multiplexados de proteínas

Presentación

Sobre Dreamgenics 04

- Nuestra historia

Sistema Integral de Calidad 05

- Certificaciones ISO
- Software Genome One (CE-IVD)
- Registro sanitario
- Programas Externos de Calidad

Investigación e innovación 06

- Proyectos I+D+i
- Colaboraciones académicas y de investigación
- Colaboraciones con asociaciones de pacientes

Sobre Dreamgenics

» Nuestra historia

Dreamgenics es una empresa biotecnológica creada en 2011 con el objetivo de desarrollar herramientas bioinformáticas que permitieran descifrar la información contenida en el ADN. Fruto de este trabajo desarrollamos nuestro software Genome One, con el cual llevamos a cabo todos nuestros análisis bioinformáticos en la actualidad. Genome One tiene marcado CE-IVD y está certificado por AENOR en la norma ISO 13485 de productos sanitarios. Más de doce años de experiencia en el análisis de datos genómicos y transcriptómicos nos permiten ser en la actualidad una de las empresas españolas de más prestigio en el campo de la bioinformática.

El hecho de realizar el análisis de datos proveniente de secuenciación masiva (NGS) utilizando pipelines y herramientas bioinformáticas de desarrollo propio nos proporciona una importante ventaja competitiva frente a otras empresas del sector, maximizando la información obtenida y aumentando el rendimiento diagnóstico de nuestros estudios genéticos, donde contamos con más de 350 exomas dirigidos repartidos en nueve especialidades médicas.

Hasta el momento, hemos invertido más de 1 millón de euros en innovación y desarrollo, con el objetivo de estar a la vanguardia en cada uno de los servicios que ofrecemos. En el ámbito de la investigación clínica, destaca nuestra participación en proyectos internacionales relacionados con la leucemia linfocítica crónica y su resistencia al tratamiento (Era-Net TRANSCAN-2) o la detección precoz de la hipoacusia infantil (Interreg V Sudoe), en el que participamos junto a otras siete entidades de España, Francia y Portugal.

Actualmente, nuestra amplia cartera de servicios nos permite adaptarnos a las necesidades de cada cliente, ofreciendo siempre un asesoramiento personalizado a lo largo de todo el proceso y un trato cercano y directo, buscando en todo momento la máxima satisfacción por el servicio prestado. Una manera de trabajar que nos ha reportado la confianza de decenas de clientes en hospitales, centros de investigación y universidades de ocho países diferentes.

Si quieres contactar con nosotros, por favor, utiliza una de las siguiente vías:

info@dreamgenics.com
[985 088 180](tel:985088180) | [613 038 948](tel:613038948)
www.dreamgenics.com



Sistema Integral de Calidad

» Certificaciones ISO

La Calidad es la base sobre la que desarrollamos todo nuestro trabajo. Estamos certificados por 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.



Certificado ISO 9001



Certificado ISO 13485



Certificado ISO 27001

» Software Genome One (CE-IVD)

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 ofrecer a todos nuestros clientes una cartera de servicios cada vez más amplia y productos más avanzados. Nuestro software Genome One posee marcado CE-IVD (Número de Licencia: 7157-PS), lo que certifica que los análisis que realizamos con él se encuentran entre los más fiables del mercado.

» 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.

» Programas Externos de Calidad

Como complemento a nuestros programas internos de calidad, participamos cada año en diversos esquemas EQA de EMQN (European Molecular Genetics Quality Network) y GenQA (Genomics Quality Assessment) para diagnóstico genético y bioinformática, lo que nos permite realizar la intercomparación de la calidad de nuestros servicios frente a otros laboratorios y supone una demostración de nuestro compromiso con desarrollar todos nuestros procesos con el máximo nivel de exigencia y bajo estrictos estándares de calidad.



Investigación e innovación

» Proyectos I+D+i

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

» Colaboraciones académicas y de investigación

Tenemos firmados convenios marco de cooperación educativa para la realización de actividades de formación, asesoramiento e investigación con la Universidad Europea de Madrid y con la Universidad CEU San Pablo.



» Colaboración con asociaciones de pacientes

En Dreamgenics estamos comprometidos con trabajar para mejorar la vida de las personas. Por esta razón, tenemos firmados acuerdos con varias asociaciones de pacientes para impulsar el diagnóstico genético de sus enfermedades, así como desarrollar proyectos de investigación y actividades formativas relacionadas con ellas.

Secuenciación

Equipamiento 08

- MGISP-100 (IVD)
- DNBSEQ™-G400 (IVD)

Whole Genome Sequencing 09

- Descripción
- Especificaciones
- Requerimientos de muestra
- Condiciones de secuenciación

Whole Exome Sequencing 11

- Descripción
- Especificaciones
- Requerimientos de muestra
- Condiciones de secuenciación
- Agilent SureSelect CRE V4

RNA-seq 14

- Descripción
- Especificaciones
- Requerimientos de muestra
- Condiciones de secuenciación

Equipamiento

» MGISP-100 (IVD)

Plataforma de trabajo automatizada para la preparación de librerías de secuenciación y extracción de ácidos nucleicos, de manera que elimina gran parte de los procesos manuales repetitivos, aumentando la estabilidad de la preparación de las librerías y mejorando la eficiencia general en el laboratorio.

El control de calidad de las muestras y de las librerías se realiza con un Bioanalyzer 2100.



» DNBSEQ™-G400 (IVD)

Secuenciador de alto rendimiento con capacidad para secuenciar dos flow cells independientes al mismo tiempo y con un output máximo de 1.44Tb.

Permite la secuenciación de muestra de WGS, WES, RNA-Seq, Single cell RNA-Seq, etc.

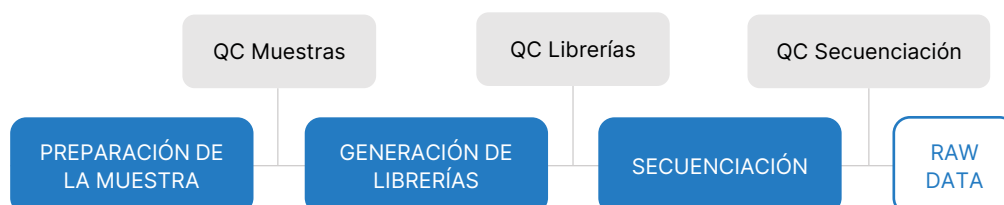


Flow cell	Lecturas	Longitud de lectura	Output/FC	Q30	Tiempo
FCS	550M	SE100	55 Gb	>85%	13 h
		PE100	110 Gb	>85%	22 h
		PE150	165 Gb	>85%	31 h
		PE300	180 Gb	>80%	98 h
FCL	1.800M	SE50	90 Gb	>90%	14 h
		SE100	180 Gb	>90%	25 h
		PE100	360 Gb	>85%	35 h
		PE150	540 Gb	>85%	50 h
		PE200	720 Gb	>75%	107 h

Whole Genome Sequencing

» Descripción

Secuenciación de genoma completo mediante el uso de la tecnología DNBSEQ™. Los archivos FASTQ se entregan a través del servidor de Dreamgenics y están disponibles para su descarga durante 15 días. De manera opcional, ofrecemos la posibilidad de realizar el análisis bioinformático de los datos.



» Especificaciones

Los parámetros de secuenciación pueden adaptarse a las preferencias del usuario y a las características de su experimento. Igualmente, tenemos disponible un servicio prioritario para muestras urgentes.



Muestras aceptadas

- Sangre EDTA
- Saliva (kit Isohelix u Oragene)
- gDNA



Calidad del servicio

- Plataforma MGISP-100 (IVD)
- Secuenciador DNBSEQ-G400 (IVD)
- >85% de bases con Q30



Librerías y Secuenciación

- MGIEasy Fast PCR-FREE FS Library V2.0
- MGIEasy Fast FS Library V2.0
- Longitud de lectura PE150
- Elección de cobertura (recomendada 30x)



Plazo de entrega

- Estimado: 20-30 días laborables

» Requerimientos de muestra

Podemos realizar la extracción de ADN de muestras de sangre EDTA y saliva en nuestra plataforma MGISP-100 (CE-IVD). En el caso de que se envíe gDNA se deben cumplir los siguientes requerimientos:

Librería	Integridad	Pureza	Volumen	Concentración	Cantidad
Fast PCR-FREE	DIN ≥ 7	A260/280= 1.8-2.0	≥ 20 μ l buffer TE	≥ 30 ng/ μ l	100-900 ng
Fast FS	DIN ≥ 7	A260/280= 1.8-2.0	≥ 20 μ l buffer TE	≥ 30 ng/ μ l	100-1000 ng

» Condiciones de secuenciación

Para cada tipo de secuenciación se pueden elegir diferentes condiciones, en función de la librería utilizada y de la cobertura media deseada. A continuación, se muestran los outputs recomendados para una cobertura 30x:

Librería	Output	Longitud de lectura	Especies
MGIEasy Fast PCR-FREE FS Library V2.0	90 Gb	PE150	Humano y animales
MGIEasy Fast FS Library V2.0	90 Gb	PE150	Humano y animales

*En el caso de rata y ratón, una cobertura 30x supone un output de entre 75-90 Gb.

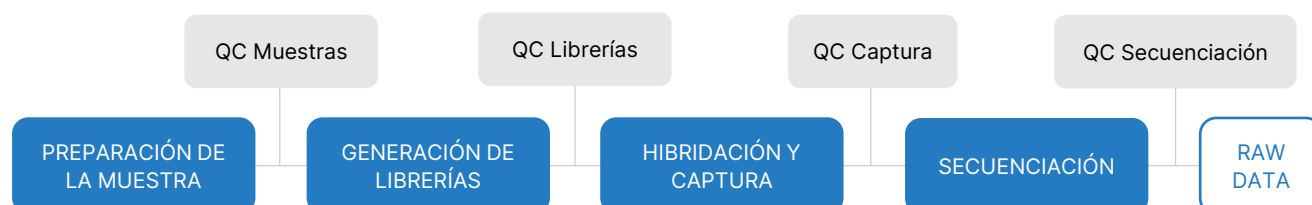
Secuenciación con PCR vs PCR-free

Existen dos metodologías para la preparación de librerías en la secuenciación de genoma completo, según incluyan o no amplificación PCR. A pesar de requerir un poco más de muestra inicial, en comparación con la secuenciación con amplificación por PCR, la metodología PCR-free tiene la ventaja de no acumular errores, además de que permiten obtener una mayor uniformidad de cobertura y un mayor rendimiento de detección de variantes. Por su parte, las librerías con amplificación PCR se utilizan cuando la cantidad de ADN de partida es bajo o está degradado, como en las muestras FFPE.

Whole Exome Sequencing

» Descripción

Secuenciación de exoma completo mediante el uso de la tecnología DNBSEQ™ y librerías SureSelect de Agilent. Los archivos FASTQ se entregan a través del servidor de Dreamgenics y están disponibles para su descarga durante 15 días. De manera opcional, ofrecemos la posibilidad de realizar el análisis bioinformático de los datos.



» Especificaciones

Los parámetros de secuenciación pueden adaptarse a las preferencias del usuario y a las características de su experimento. Trabajamos con librerías de Agilent y ofrecemos tres opciones con diferentes características.



Muestras aceptadas

- Sangre EDTA
- Saliva (kit Isohelix u Oragene)
- gDNA



Calidad del servicio

- Plataforma MGISP-100 (IVD)
- Secuenciador DNBSEQ-G400 (IVD)
- >85% de bases con Q30



Librerías y Secuenciación

- SureSelect Human All Exon V8
- SureSelect CRE V4
- Longitud de lectura PE150
- Elección de cobertura (recomendada >100x)



Plazo de entrega

- Estimado: 20-30 días laborables

» Requerimientos de muestra

Podemos realizar la extracción de ADN de muestras de sangre EDTA y saliva en nuestra plataforma MGISP-100 (CE-IVD). En el caso de que se envíe gDNA se deben cumplir los siguientes requerimientos:

Muestra	Integridad	Pureza	Volumen	Concentración	Cantidad
gDNA	DIN ≥7	A260/280= 1.8-2.0	≥20 µl buffer TE	≥30 ng/µl	≥500 ng

» Condiciones de secuenciación

Para cada tipo de secuenciación se pueden elegir diferentes condiciones, en función de la librería utilizada y de la cobertura media deseada. A continuación, se muestran los outputs recomendados para coberturas on target >100x:

Librería	Target size	Output	Longitud de lectura	Cobertura
Human All Exon V8	35.1 Mb	12 Gb	PE150	>100x
Clinical Research Exome V4	41.1 Mb	14 Gb	PE150	>100x

» Agilent SureSelect CRE V4

Novedad

La nueva sonda SureSelect Clinical Research Exome V4 proporciona una cobertura teórica completa para las regiones codificantes de proteínas recogidas en las bases de datos CCDS, GENCODE y RefSeq, así como una cobertura casi completa de regiones no codificantes asociadas a enfermedades según ACMG, ClinVar y HGMD.

	SS CRE V4	ID Exome V2	R Exome	T Exome 2.0	I Exome 2.0 Plus
Regiones codificantes	% Cobertura teórica				
CCDS Release 22	100%	99.8%	>99.9%	97.6%	>99.9%
GENCODE V31	100%	97.2%	99.6%	97.2%	99.6%
RefSeq Release 95	100%	99.7%	>99.9%	97.3%	99.7%
Regiones no codificantes					
ACMG 73 genes variants	>99.9%	43.2%	70.7%	78.0%	78.0%
ClinVar P/LP variants	100%	12.8%	64.5%	98.9%	98.9%
HGMD DM variants*	100%	10.3%	37.8%	53.9%	53.9%

*HGMD non-coding DM variants con frecuencia alélica <0.5%.

Incluye el genoma mitocondrial y SNPs de farmacogenética

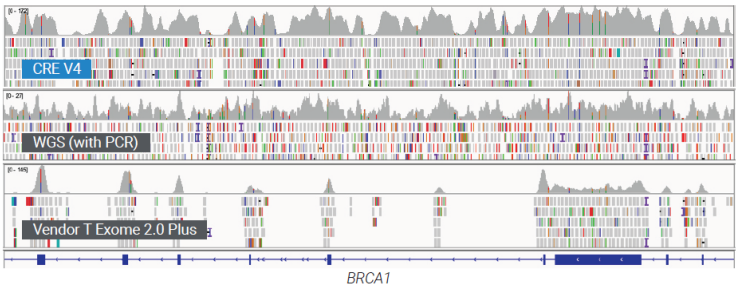
La sonda SureSelect CRE V4 incluye en su diseño los 37 genes mitocondriales y más de 100 SNPs relacionados con genes involucrados en el metabolismo de fármacos.

	SureSelect Clinical Research Exome V4
Cobertura mejorada	>6.500 genes asociados a enfermedades
Gen <i>TERT</i>	Región promotora
Genoma mitocondrial	Incluidos los 37 genes mitocondriales
SNPs farmacogenética	>100 SNPs en genes como <i>CYP2C19</i> , <i>CYP2D6</i> y <i>TPMT</i>

Cerrando la brecha entre exoma y genoma

La sonda SureSelect CRE V4 amplía la cobertura más allá de las regiones exónicas al incluir 41 minigenomas para el descubrimiento de variantes genómicas novedosas y complejas en trastornos genéticos raros, como la distrofia muscular de Duchenne y el síndrome de Marfan. Además, proporciona una cobertura genética casi completa, similar a la obtenida en la secuenciación de genoma completo, de 40 genes frecuentemente mutados y una cobertura completa del gen *DMD*.

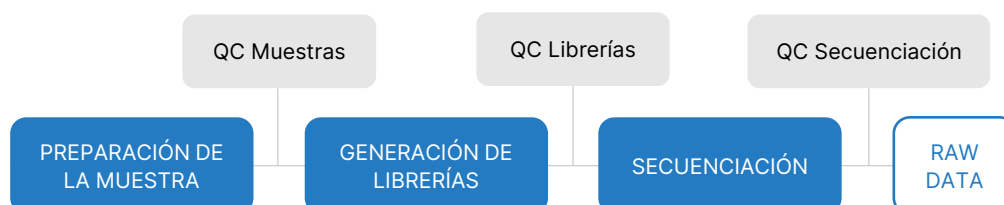
<i>APC</i>	<i>ATP7B</i>	<i>BMPR1A</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>
<i>COL3A1</i>	<i>DMD</i>	<i>DSC2</i>	<i>DSP</i>	<i>FBN1</i>
<i>KCNH2</i>	<i>KCNQ1</i>	<i>LDLR</i>	<i>LMNA</i>	<i>MEN1</i>
<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i>	<i>MSH6</i>	<i>MUTYH</i>	<i>MYBPC3</i>
<i>NF2</i>	<i>OTC</i>	<i>PKP2</i>	<i>PMS2</i>	<i>PTEN</i>
<i>RB1</i>	<i>RYR1</i>	<i>RYR2</i>	<i>SCN5A</i>	<i>SDHB</i>
<i>SDHC</i>	<i>SDHD</i>	<i>SMAD3</i>	<i>SMAD4</i>	<i>STK11</i>
<i>TGFBR1</i>	<i>TP53</i>	<i>TSC1</i>	<i>TSC2</i>	<i>VHL</i>
<i>WT1</i>				



RNA-Seq

» Descripción

Secuenciación de ARN mediante el uso de la tecnología DNBSEQ™. Los archivos FASTQ se entregan a través del servidor de Dreamgenics y están disponibles para su descarga durante 15 días. De manera opcional, ofrecemos la posibilidad de realizar el análisis bioinformático de los datos.



» Especificaciones

Los parámetros de secuenciación pueden adaptarse a las preferencias del usuario y a las características de su experimento. Igualmente, tenemos disponible un servicio prioritario para muestras urgentes.



Muestras aceptadas

- Total RNA
- Total RNA deplecionado
- mRNA enriquecido



Calidad del servicio

- Plataforma MGISP-100 (IVD)
- Secuenciador DNBSEQ-G400 (IVD)
- >90% de bases con Q30 con SE50/SE100
- >85% de bases con Q30 con PE150



Librerías y Secuenciación

- MGIEasy Fast RNA Library
- MGIEasy Small RNA Library
- Longitud de lectura SE50, SE100, PE150
- Cobertura a partir de 20M reads



Plazo de entrega

- Estimado: 20-30 días laborables

» Requerimientos de muestra

Las muestras de RNA se deben enviar siempre en hielo seco para asegurar que se mantiene la cadena de frío durante el transporte. Así mismo, deben cumplir los siguientes requerimientos de cantidad y calidad:

Muestra	Integridad	Pureza	Volumen	Concentración	Cantidad
Total RNA	RIN ≥ 7	A260/280= 1.8-2.0	$\geq 50 \mu\text{l}$	$\geq 20 \text{ ng}/\mu\text{l}$	$\geq 1 \mu\text{g}$
Total RNA depl.*	RIN ≥ 7	A260/280= 1.8-2.0	$\geq 15 \mu\text{l}$	$\geq 10 \text{ ng}/\mu\text{l}$	$\geq 150 \text{ ng}$
mRNA	RIN ≥ 7	A260/280= 1.8-2.0	$\geq 15 \mu\text{l}$	$\geq 10 \text{ ng}/\mu\text{l}$	$\geq 150 \text{ ng}$

*Para la secuenciación de Total RNA-Seq las muestras deben estar deplecionadas siempre de RNA ribosomal. En el caso de muestras de sangre, deben estar deplecionadas de RNA ribosomal y mRNA de globinas.

» Condiciones de secuenciación

Para cada tipo de secuenciación se pueden elegir diferentes condiciones, en función de cuál sea la muestra de partida y el tipo de moléculas de RNA que se desee estudiar. A continuación, se muestran los valores recomendados:

Librería	Aplicación	Output	Longitud de lectura
MGIEasy Fast RNA Library	Total RNA-Seq	60M reads	PE150
MGIEasy Fast RNA Library	mRNA-Seq	40M reads	PE150
MGIEasy Small RNA Library	miRNA-Seq	20M reads	SE50

Secuenciación stranded

Llevamos a cabo una secuenciación stranded con la librería MGIEasy Fast RNA Library, de esta manera se puede identificar de cuál de las dos cadenas de DNA proviene cada transcrito. La identificación de la cadena de origen aumenta el porcentaje de lecturas que se alinean con el transcriptoma y proporciona información más precisa para estudios sobre la regulación de la expresión genética y el análisis funcional de los genes.

Bioinformática

Genómica 17

- Descripción
- Especificaciones
- Servicios incluidos
- Secuenciación
- Resultados

Transcriptómica 19

- Descripción
- Especificaciones
- Servicios incluidos
- Secuenciación
- Resultados

Single cell RNA-seq 21

- Descripción
- Especificaciones
- Servicios incluidos
- Opciones disponibles
- Resultados

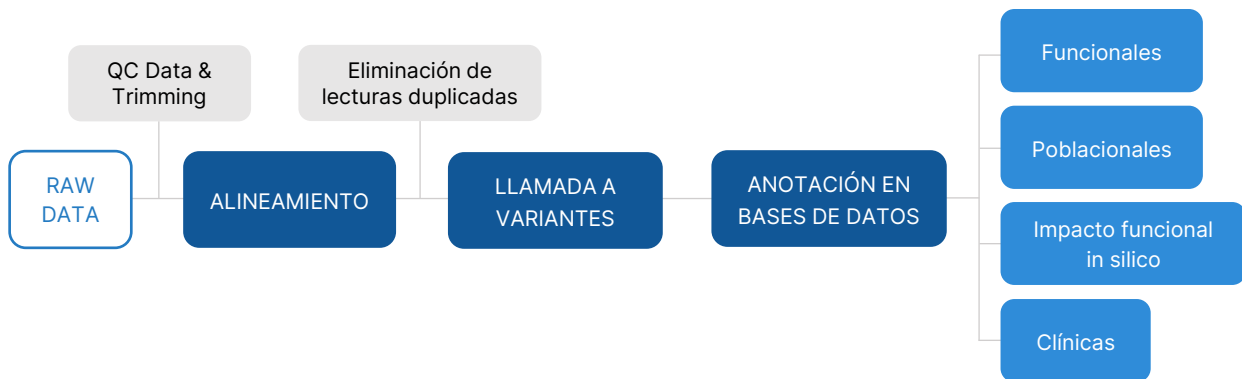
Genome One Easy 24

- Descripción
- Principales características
- Calidad y seguridad de la información
- Opciones disponibles

Genómica

» Descripción

El análisis de datos provenientes de secuenciación masiva es un proceso complejo que requiere de un elevado conocimiento bioinformático y grandes recursos a nivel de procesamiento y de almacenamiento. 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.



» Especificaciones



Archivos de partida

- Illumina: FASTQ, BAM y VCF
- MGI: FASTQ, BAM y VCF
- Ion Torrent: VCF



Plazo de entrega

- Estimado: 15 días laborables

*≤10 días laborables para muestras diagnósticas

» Servicios incluidos

- Control de calidad de las secuencias.
- Alineamiento de lecturas originadas frente a 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.

» Secuenciación

Ofrecemos la posibilidad de llevar a cabo la preparación de librerías y la secuenciación previas al análisis.

Librería	Integridad	Pureza	Volumen	Concentración	Cantidad
Fast PCR-FREE	DIN ≥7	A260/280= 1.8-2.0	≥20 µl buffer TE	≥30 ng/µl	100-900 ng
Fast FS	DIN ≥7	A260/280= 1.8-2.0	≥20 µl buffer TE	≥30 ng/µl	100-1000 ng
SureSelect	DIN ≥7	A260/280= 1.8-2.0	≥20 µl buffer TE	≥30 ng/µl	≥500 ng

*En los paneles se realiza un filtrado bioinformático para el conjunto de genes de interés.

» Resultados

Entregamos los resultados a través de nuestra plataforma Genome One Reports. Una plataforma web sencilla e intuitiva que te aportará las siguientes ventajas:

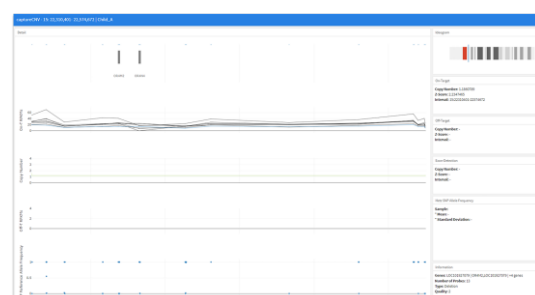
- Tendrás acceso al análisis de calidad de las secuencias obtenidas.
- Posibilidad de realizar análisis multisample.
- Posibilidad de realizar análisis germinal (sangre) vs somático (tejido tumoral).
- Podrás analizar paneles virtuales, revisando únicamente las variantes del conjunto de genes de interés.
- Podrás configurar filtros de variantes personalizables.
- Posibilidad de utilizar VarSome para la clasificación de patogenicidad de variantes siguiendo criterios ACMG.
- Podrás crear bases de datos propias generadas mediante revisión de variantes o recurrencia de análisis.
- Tendrás la opción de generar informes personalizados.
- Los resultados estarán disponibles durante seis meses con posibilidad de ampliar este periodo, si lo deseas.

Índice de variantes

Listado de análisis



Análisis de CNVs / Circos plot

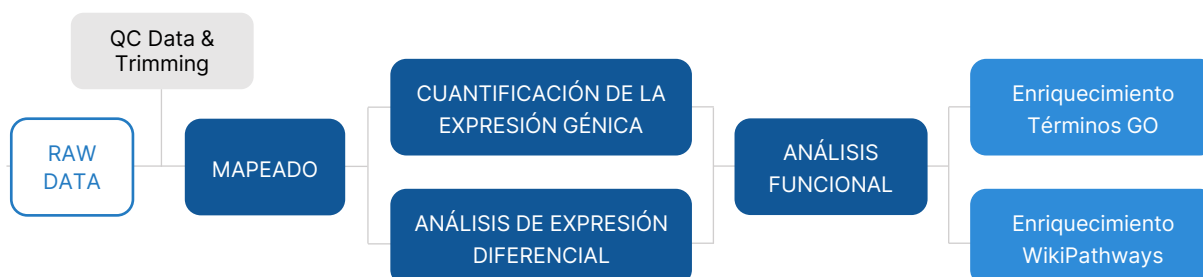


Detalle del análisis de CNVs

Transcriptómica

» Descripción

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 sensibilidad y precisión.



» Especificaciones



Archivo de partida

- FASTQ de Illumina y MGI



Plazo de entrega

- Estimado: 15 días laborables

» Servicios incluidos

- Asesoramiento personalizado, tanto en el diseño experimental como en la interpretación de resultados.
- Control de calidad, trimming de los adaptadores y filtrado de las secuencias obtenidas en la secuenciación.
- Mapeo o alineamiento de las lecturas frente al transcriptoma o al genoma de referencia.
- Cuantificación de la expresión en la muestra, es decir, el número de lecturas que han sido asignadas a cada transcrito o exón (en caso de que el objetivo sea el estudio de eventos de splicing alternativo).
- Normalización de los niveles de expresión entre muestras y análisis de expresión diferencial entre condiciones.
- Interpretación biológica de los cambios de expresión de los genes mediante el estudio de enriquecimiento de rutas y ontologías génicas (Términos GO y WikiPathways).

» Secuenciación

Ofrecemos la posibilidad de llevar a cabo la preparación de librerías y la secuenciación previas al análisis.

Muestra	Integridad	Pureza	Volumen	Concentración	Cantidad
Total RNA	RIN ≥ 7	A260/280= 1.8-2.0	$\geq 50 \mu\text{l}$	$\geq 20 \text{ ng}/\mu\text{l}$	$\geq 1 \mu\text{g}$
Total RNA depl.*	RIN ≥ 7	A260/280= 1.8-2.0	$\geq 15 \mu\text{l}$	$\geq 10 \text{ ng}/\mu\text{l}$	$\geq 150 \text{ ng}$
mRNA	RIN ≥ 7	A260/280= 1.8-2.0	$\geq 15 \mu\text{l}$	$\geq 10 \text{ ng}/\mu\text{l}$	$\geq 150 \text{ ng}$

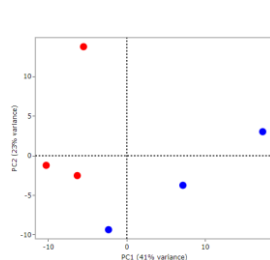
*Para la secuenciación de Total RNA-Seq las muestras deben estar deplecionadas siempre de RNA ribosomal. En el caso de muestras de sangre, deben estar deplecionadas de RNA ribosomal y mRNA de globinas.

» Resultados

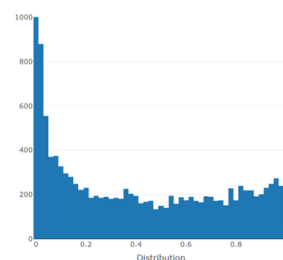
Entregamos los resultados a través de nuestra plataforma Genome One Reports. Una plataforma web sencilla e intuitiva que te aportará las siguientes ventajas:

- Tendrás acceso al análisis de calidad de las secuencias obtenidas.
- Análisis de correlación de muestras y estudio diferencial de expresión.
- Gráficos PCA plot, Adjusted p-value histogram, MA plot, Volcano plot, Heatmap y Correlation heatmap.
- Enriquecimiento de rutas (GSEA) y términos Gene Ontologies (WikiPathways, GO-MF, GO-CC y GO-BP).
- Todas las tablas y figuras son fácilmente exportables, listas para ser utilizadas en publicaciones científicas.
- Los resultados estarán disponibles durante seis meses con posibilidad de ampliar este periodo, si lo deseas.

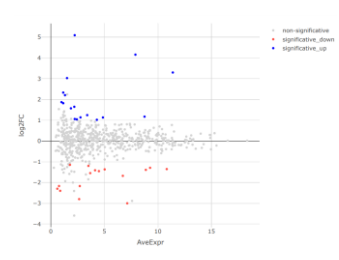
Análisis de Expresión Diferencial



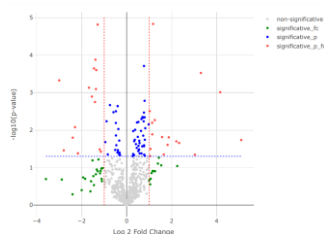
PCA Plot



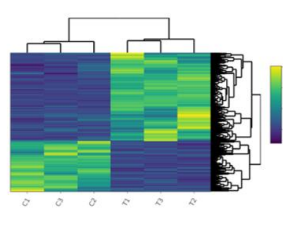
Adjusted p-value histogram



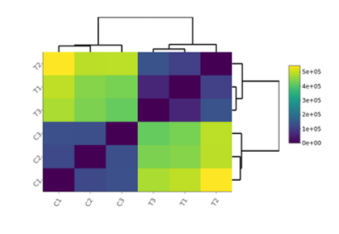
MA Plot



Volcano Plot

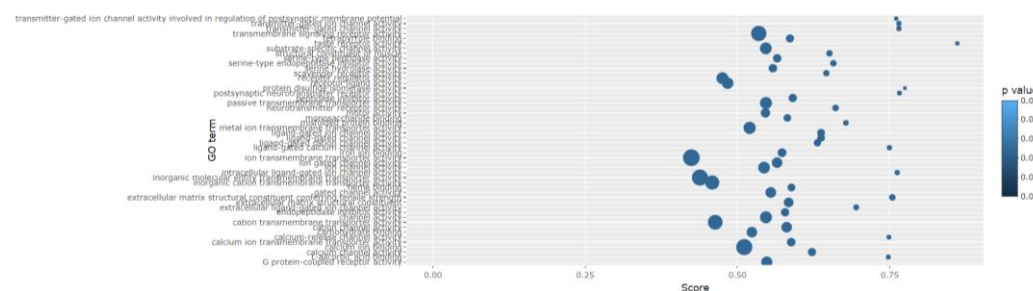


Heatmap



Correlation Heatmap

Enriquecimiento de rutas y Términos GO

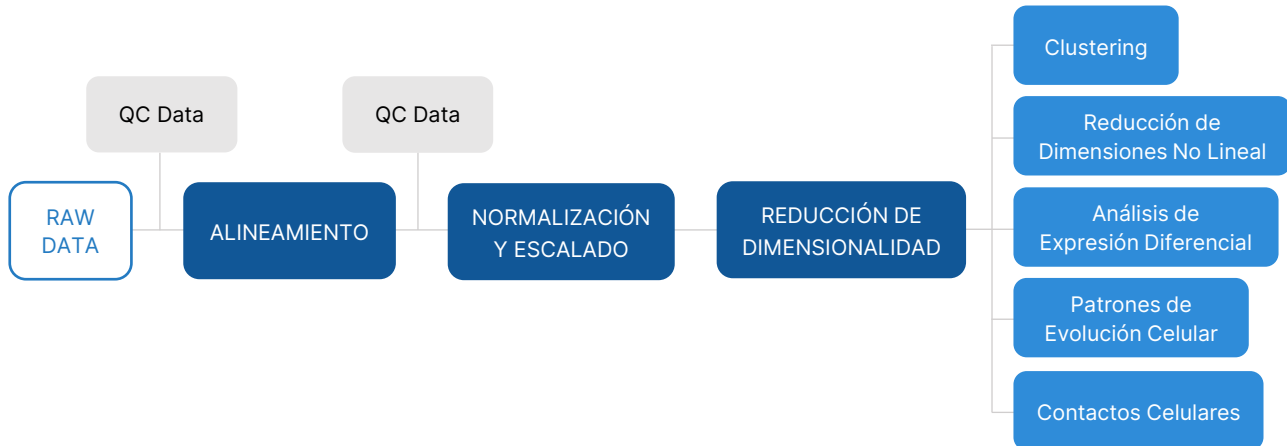


GO-MF plot (Molecular Function)

Single cell RNA-seq

» Descripción

El análisis Single cell RNA-Seq permite analizar el transcriptoma de cada célula de manera individual y puede revelar procesos biológicos y mecanismos moleculares específicos que podrían no ser detectados mediante técnicas de secuenciación de ARN a nivel poblacional o de tejido.



» Especificaciones



Archivo de partida

- FASTQ de Illumina



Plazo de entrega

- Estimado: 15 días laborables

» Servicios incluidos

- Asesoramiento personalizado, tanto en el diseño experimental como en la interpretación de resultados.
- Control de calidad de la secuenciación, mapeado y alineamiento de lecturas frente a genoma de referencia.
- Cuantificación de la expresión génica a nivel de célula única.
- Reducción de la dimensionalidad de los datos.
- Clustering o división de las células en distintos grupos y subgrupos.
- Análisis de la expresión génica diferencial.
- Estudio del patrón evolutivo o de maduración celular (Velocity o Análisis de Trayectorias).
- Estudio de enriquecimiento de ontologías génicas y pathways.

» Opciones disponibles

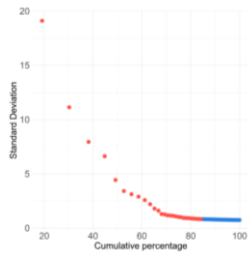
Ofrecemos dos paquetes de análisis y la posibilidad de realizar un análisis completamente personalizado.

Paquete Estándar	Paquete Ampliado
• Principal Component Analysis • Cell Clustering (2D & 3D) • Cluster Evaluation • Differentially Expressed Genes • TOP Differentially Expressed Genes • RNA Velocity • Pathways Enrichment (GSEA & GO Terms)	• Paquete estándar • Trajectory Analysis • Top 10 Expressed Genes (Up & Down) in a trajectory line • Cell Chat

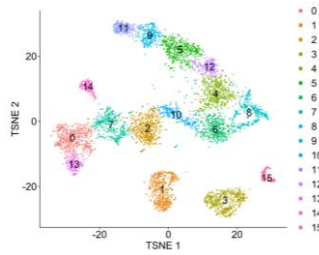
» Resultados

Entregamos los resultados a través de nuestra plataforma Genome One Reports. Una plataforma web sencilla e intuitiva que te aportará las siguientes ventajas:

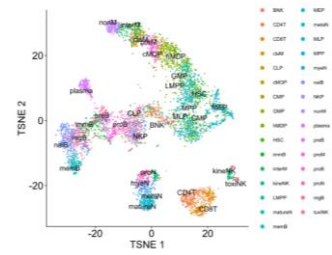
- Tendrás acceso al análisis de calidad de las secuencias obtenidas.
- Gráficos PCA plot, tSNE/UMAP plot, Heatmap, Violin plot, Feature Plot, RNA Velocity, Trajectory Analysis, etc.
- Enriquecimiento de rutas y términos Gene Ontologies (WikiPathways, GO-MF, GO-CC y GO-BP).
- Todas las tablas y figuras son fácilmente exportables, listas para ser utilizadas en publicaciones científicas.



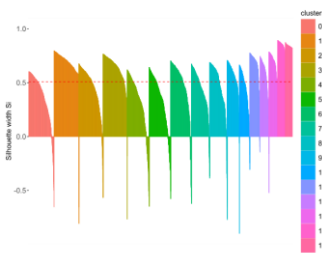
PCA Plot



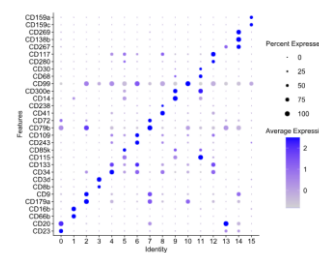
tSNE/UMAP plot clusters



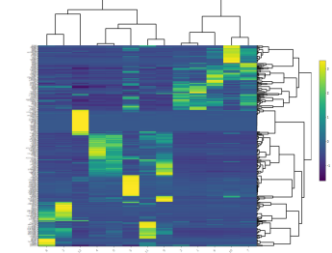
tSNE/UMAP plot cell types



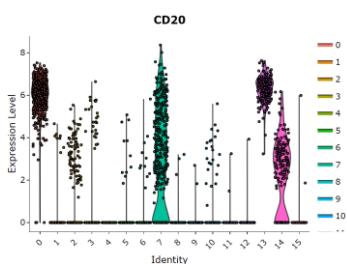
Silhouette Algorithm



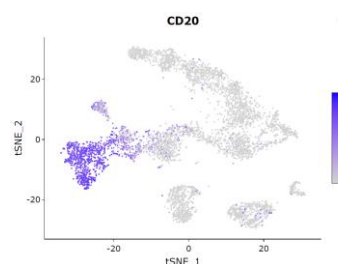
Dotplot Top 2 Markers



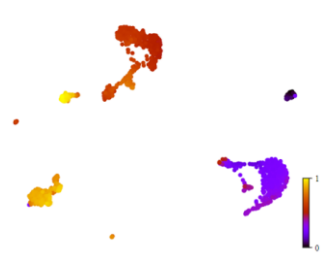
Heatmap Differentially Expressed genes



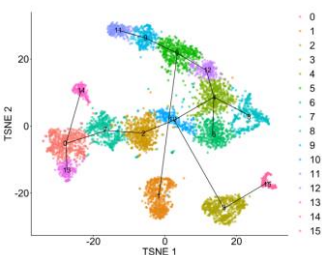
Violin Plot



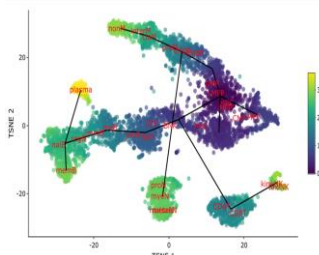
Feature Plot



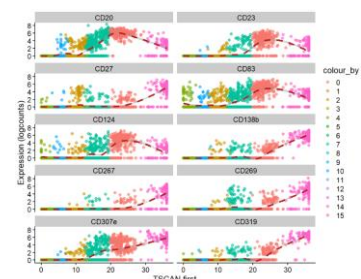
RNA Velocity



Trajectory Analysis

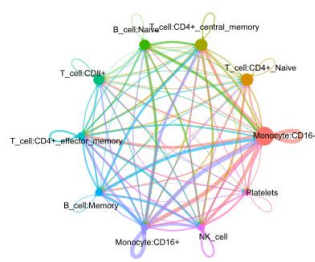


Trajectory Analysis with pseudotime colored

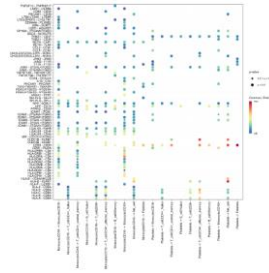


TOP 10 Expressed Genes (Up & Down) in a trajectory line

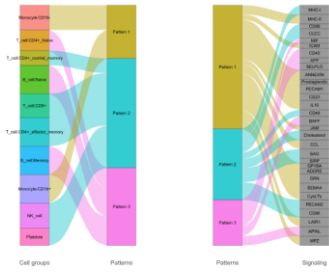
Comunicación célula-célula



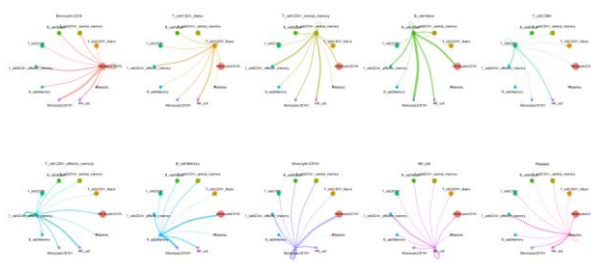
Circular Network Cells
Contacts Interactions



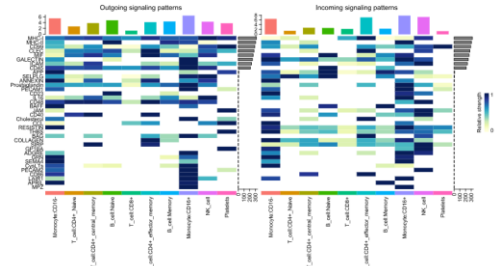
Heatmap with All
Contacts/Pathways and Cells



Incoming communication
patterns of target cells

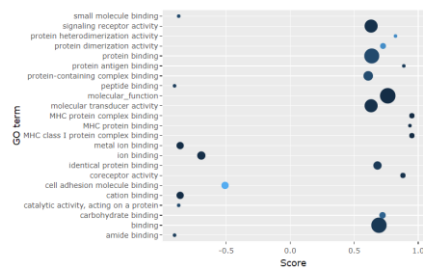


Cell Types with their Principal
Connections



Heatmap Interactions Strengths
Between Cells

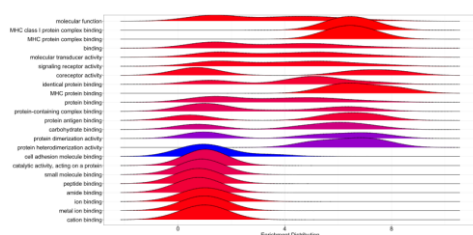
Enriquecimiento de rutas y Términos GO



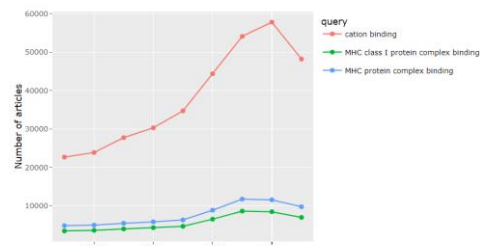
GO-MF plot (Molecular Function)



Network plot for GO Molecular
Functions terms



Ridgeplot / GO Molecular Functions



Publications with GO Molecular
Functions terms

Genome One Easy

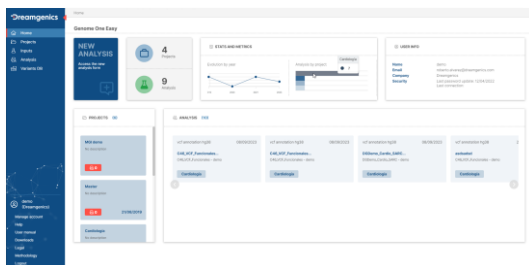
» Descripción

Genome One Easy es un software que permite llevar a cabo la anotación, filtrado, revisión e interpretación clínica de variantes genéticas a partir de archivos VCF provenientes de secuenciadores Illumina, MGI y Ion Torrent. Gracias a la automatización de muchos procesos su uso es sencillo e intuitivo, no requiriendo experiencia previa en bioinformática por parte del usuario.

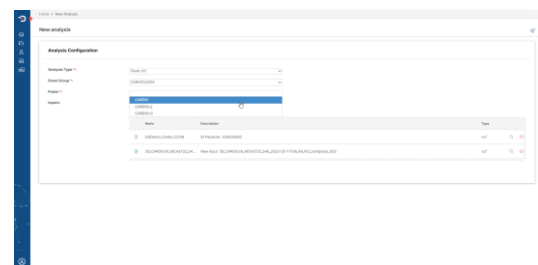
Además, Genome One Easy tiene marcado CE-IVD y está certificado por AENOR en la norma UNE-EN ISO 13485:2016.

» Principales características

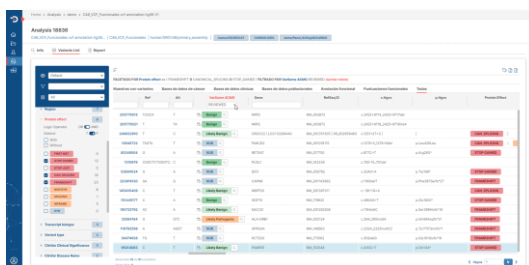
- Permite analizar desde pequeños paneles hasta genomas completos.
- Cuadro de mando para seguimiento de trabajos.
- Múltiples usuarios por grupo de trabajo.
- Trazabilidad y categorización de inputs, análisis y proyectos.
- Anotación en bases de datos poblacionales, funcionales, de predicción de impacto funcional *in silico* y clínicas.
- Amplia posibilidad de personalización del entorno para adaptarse a las preferencias del usuario.
- Generación de filtros automáticos para agilizar el trabajo diario.
- Clasificación ACMG de variantes con VarSome.
- Creación de bases de datos de recurrencia a tiempo real por tipo de análisis.
- Generación de informes personalizados con integración directa de las variantes seleccionadas.



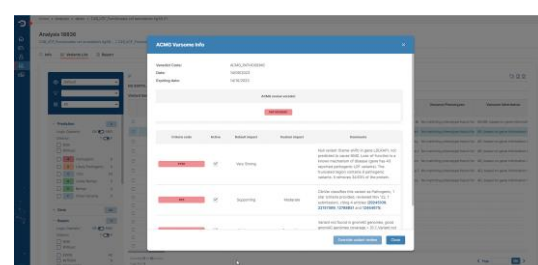
Página de inicio



Pantalla de lanzamiento de análisis



Índice de variantes



Clasificación ACMG con VarSome

» Calidad y seguridad de la información

Genome One Easy cumple los estándares de calidad más exigentes, incluyendo la certificación de AENOR en la norma UNE-ISO/IEC 27001:2017, estándar internacional que permite el aseguramiento, la confidencialidad y la integridad de los datos y de la información:

- Marcado CE-IVD
- Cumplimiento del RGPD
- ISO 9001:2015
- UNE-EN ISO 13485:2018
- UNE-ISO/IEC 27001:2017

» Opciones disponibles

Ofrecemos diferentes licencias en función del número de análisis realizados con posibilidad de facturación mensual o anual, además de una opción de licencia bajo la modalidad de pago por uso.

Licencia por nº de análisis	Licencia de pago por uso
• ≤ 50 análisis/mes • 51-100 análisis/mes • 101-200 análisis/mes • Análisis ilimitados	• Precios individuales según el tipo de análisis: ○ Paneles de genes ○ Exomas ○ Genomas

Ambas opciones incluyen en el precio un paquete de servicios y el usuario tiene la posibilidad de contratar de manera separada otros servicios adicionales en función de sus necesidades:

Incluido en el precio	Opciones con coste adicional
• Prueba gratuita de 5 análisis válida durante 7 días • Hasta 5 usuarios • Anotación en todas las bases de datos públicas utilizadas por Dreamgenics • Asistencia técnica por email con respuesta en 24 horas laborables • 3 horas de formación inicial	• Usuarios extra • Uso de VarSome • Asistencia técnica Premium por teléfono • Almacenamiento adicional • Formación adicional

Genética

DG Preventive..... 27

- Descripción
- Diseño
- Especificaciones
- Calidad del servicio
- DG Preventive Cardio
- DG Preventive Cancer
- DG Preventive Essential
- DG Preventive Premium

Exomas dirigidos..... 32

- Descripción
- Especificaciones
- Calidad del servicio
- Características del servicio

DG Exome® y DG Clinical Exome®..... 34

- Descripción
- Especificaciones
- Exoma en trío
- Calidad del servicio

DG Preventive

» Descripción

Los estudios genéticos preventivos permiten identificar personas con una predisposición genética, que les hace tener un mayor riesgo de padecer una enfermedad hereditaria, antes de la aparición de los primeros síntomas.

Estas pruebas son especialmente útiles cuando la persona tiene antecedentes familiares de una enfermedad en particular y existe un método de intervención disponible para prevenir la aparición de dicha enfermedad o para minimizar su gravedad.

» Diseño

Los test DG Preventive han sido desarrollados a partir de las recomendaciones del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) y otras sociedades científicas, como la Sociedad Española de Fertilidad (SEF), la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) y la American Heart Association (AHA).

» Especificaciones



Muestras aceptadas

- Sangre EDTA
- Saliva (kit Isohelix u Oragene)
- gDNA



Plazo de entrega

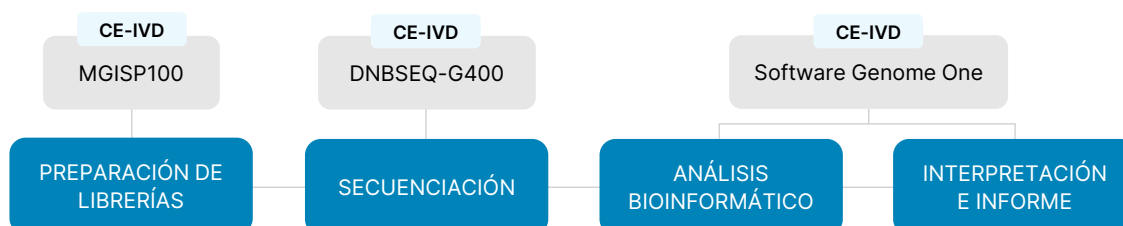
- ≤25 días laborables

Características técnicas

- Secuenciación de Exoma Completo
- Librería Agilent SureSelect Human All Exon V8 o CRE V4
- Plataforma DNBSEQ-G400 (CE-IVD)
- Cobertura media de 100-150x para las regiones genómicas codificantes de más de 20.000 genes
- Análisis bioinformático utilizando nuestro software Genome One (CE-IVD)
- Clasificación de variantes según criterios ACMG
- Se informan variantes Patogénicas y Probablemente Patogénicas
- Incluye consultas de asesoramiento genético pre y post análisis

» Calidad del servicio

Todas las etapas del proceso se realizan con equipos y software con marcado CE-IVD.



» DG Preventive Cardio

Analiza 124 genes asociados a 34 enfermedades cardiovasculares hereditarias, por tanto, su realización está especialmente indicada en aquellas personas que tengan historial familiar de enfermedad cardiovascular.

Este test está dirigido a:

- Personas con historial familiar de enfermedad cardiovascular hereditaria.
- Personas sanas que estén preocupadas por el cuidado de su salud y la de sus familiares.
- Cualquier persona que desee conocer el riesgo de transmitir a sus hijos una enfermedad genética.

	Patología	Genes asociados
Aortopatías	Aneurisma de aorta torácica familiar Síndrome de tortuosidad arterial Síndrome de Loeys-Dietz Síndrome de Marfan Aracnodactilia contractural congénita Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular Síndrome de Shprintzen-Goldberg Cutis laxa	<i>ACTA2, COL3A1, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1,SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2</i>
Canalopatías	Fibrilación atrial familiar Fibrilación auricular familiar Fibrilación ventricular paroxismal familiar Síndrome de Brugada Síndrome de QT largo Síndrome de QT corto Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica Trastorno familiar de la conducción cardíaca	<i>AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, DPP6, GJA5,GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNA5, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1,MYL4, NPPA,RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TECRL, TRDN, TRPM4</i>
Miocardiopatías	Miocardiopatía dilatada Miocardiopatía hipertrófica Miocardiopatía arritmogénica Miocardiopatía restrictiva Miocardiopatía no compactada	<i>ABCC9, ACTC1, ACTN2, ALPK3, BAG3, CAV3, CSRP3, CRYAB, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNa, FKTN, FLNC, JPH2, JUP, LAMA4, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN,PLN, PKP2, PPCS,PRDM16, PRKAG2, PSEN1, RAF1, RBM20, SGCD, TCAP, TMEM42, TPM1, TTN, TNNC1, TNNT2, TNNI3, VCL</i>
Miocardiopatía metabólica	Enfermedad de Danon Enfermedad de Fabry Enfermedad de Pompe Amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina	<i>LAMP2, GLA, GAA, TTR</i>
Factores de riesgo	Hemocromatosis hereditaria Hipercolesterolemia familiar Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol Enfermedad tromboembólica	<i>ABCG5, ABCG8, APOB, F2, F5, F9, HFE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9</i>
Otras patologías con afectación cardíaca	Síndrome de comunicación interauricular con defecto de conducción Telangiectasia hemorrágica hereditaria Displasia de válvula cardíaca Distrofia muscular Emery-Dreifuss Enfermedad de la válvula aórtica	<i>ACVRL1, EMD, ENG, FHL1, FLNA, GDF2, NKX2-5, NOTCH1, SMAD4</i>

» DG Preventive Cancer

Estudia 88 genes accionables relacionados con diferentes tipos de cáncer hereditario como son el cáncer colorrectal, gástrico, ginecológico, próstata, renal, piel, retinoblastoma, tumores endócrinos y síndromes de predisposición a cáncer.

Este test está pensado para:

- Personas con historial familiar de cáncer hereditario.
- Personas sanas que estén preocupadas por el cuidado de su salud y la de sus familiares.

	Patología	Genes asociados
Cáncer colorrectal	Síndrome de Lynch Cáncer colorrectal Poliposis adenomatosa Síndrome de poliposis serrada Síndrome de poliposis juvenil	<i>APC, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, RPS20, SMAD4, TGFBR2</i>
Cáncer gástrico	Adenocarcinoma de esófago Cáncer gástrico difuso hereditario Tumor estromal gastrointestinal familiar	<i>CDH1, PRSS1, SPINK1</i>
Cáncer de mama	Cáncer de mama y ovario hereditario	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, PALB2, RAD51, RAD51C, RAD51D</i>
Cáncer genitourinario	Cáncer de próstata hereditario Carcinoma papilar de células renales familiar Carcinoma de células renales Leiomiomatosis y cáncer renal	<i>FH, HOXB13, MET</i>
Cáncer de piel	Melanoma cutáneo	<i>CDK4, CDKN2A, MITF</i>
Retinoblastoma	Retinoblastoma	<i>RB1</i>
Tumores neuroendocrinos	Neoplasia endocrina múltiple Cáncer tiroideo no medular Feocromocitoma-paranganglioma hereditario Hiperparatiroidismo-síndrome de tumor de mandíbula Adenoma hipofisiario	<i>AIP, CDC73, CDKN2A, HABP2, MAX, MEN1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127</i>
Síndromes de predisposición	Síndrome de Birt-Hogg-Dube Síndrome de Cowden Síndrome de Gorlin Síndrome de hamartoma PTEN Síndrome de Peutz-Jeghers Síndrome de predisposición a tumor Oligodoncia-síndrome de predisposición al cáncer Síndrome de rotura de Nijmegen Síndrome de von Hippel-Lindau Síndrome Li-Fraumeni Tumor de Wilms Xeroderma pigmentosa Complejo esclerosis tuberosa Neurofibromatosis Complejo de Carney	<i>AKT1, AXIN2, BAP1, CHEK2, CTR9, DDB3M, DICER1, ENG, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FLCN, KIT, NBN, NF1, NF2, PDGFRA, PIK3CA, POLH, PRKAR1A, PTCH1, PTCH2, PTEN, SEC23B, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, USF3, VHL, WT1, XPA, XPC</i>

» DG Preventive Essential

Analiza los 81 genes accionables cuyo estudio está recomendado por la ACMG en su última actualización de Junio de 2023 (v3.2) y que están relacionados con 37 enfermedades de elevada incidencia, la mayoría de ellas enfermedades cardiovasculares y cáncer.

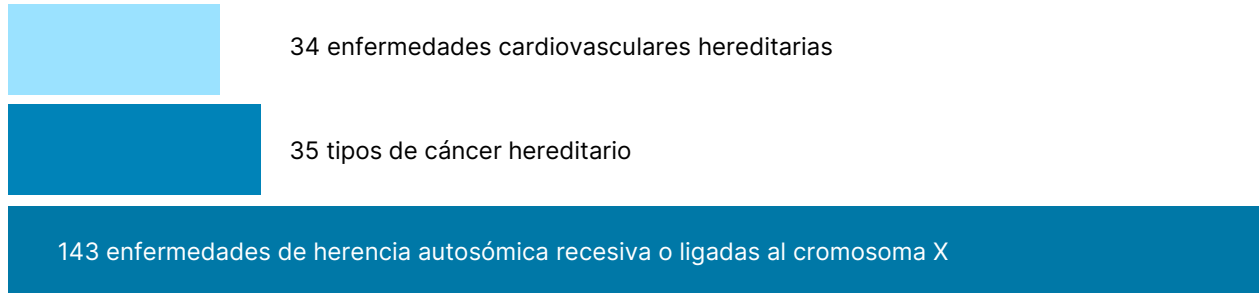
Este test está pensado para:

- Personas con historial familiar de enfermedad cardiovascular hereditaria.
- Personas con historial familiar de cáncer hereditario.
- Personas sanas que estén preocupadas por el cuidado de su salud y la de sus familiares.

	Patología	Genes asociados
Cáncer	Síndrome de Lynch Poliposis adenomatosa familiar Síndrome de poliposis juvenil Poliposis asociada a MUTYH Cáncer de mama y ovario hereditario Retinoblastoma Neoplasia endocrina múltiple 1 Cáncer familiar tiroideo familiar/Neoplasia endocrina múltiple 2 Feocromocitoma-paranganglioma hereditario Síndrome de hamartoma PTEN Síndrome de Peutz-Jeghers Síndrome de von Hippel-Lindau Síndrome Li-Fraumeni Tumor de Wilms Complejo esclerosis tuberosa Neurofibromatosis Tipo 2	<i>APC, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NF2PALB2, PMS2, PTEN, RB1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1</i>
Cardiovascular	Aortopatías Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular Síndrome de Brugada Síndrome de QT largo tipos 1 y 2 Síndrome de QT largo tipos 14-16 Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica Miocardiopatía arritmogénica Miocardiopatía dilatada Miocardiopatía hipertrófica Hipercolesterolemia familiar	<i>ACTC1, ACTA2, APOB, BAG3, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, COL3A1, DES, DSC2, DSG2, DSP, FBN1, FLNC, KCNH2, KCNQ1, LAMA4, LDLR, MYBPC3, MYH7, MYH11, MYL2, MYL3, PCSK9, PKP2, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, SMAD3, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN</i>
Errores innatos del metabolismo	Deficiencia de biotinidasa Enfermedad de Fabry Deficiencia de ornitina transcarbamilasa Enfermedad de almacenamiento del glicógeno II (Enfermedad de Pompe)	<i>APOB, BTBD, GAA, GLA, LDLR, OTC, PCSK9</i>
Otros	Hemocromatosis hereditaria Telangiectasia hemorrágica hereditaria Diabetes del adulto de inicio juvenil Amaurosis congénita de Leber/Retinitis pigmentosa 20 Enfermedad de Wilson Hipertermia maligna Amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina	<i>ACVRL1, ATP7B, CACNA1S, ENG, HFE, HNF1A, RPE65, RYR1, TTR</i>

» DG Preventive Premium

DG Preventive Premium analiza 334 genes englobando los estudios preventivos de cáncer y cardiología, además de estudiar el estatus de portador de 143 enfermedades de herencia autosómica recesiva o ligadas al cromosoma X.



A quién está dirigido

DG Preventive Premium test está pensado para:

- Personas con historial familiar de enfermedad cardiovascular hereditaria.
- Personas con historial familiar de cáncer hereditario.
- Personas sanas que estén preocupadas por el cuidado de su salud y la de sus familiares.
- Cualquier persona que desee conocer el riesgo de transmitir a sus hijos una enfermedad genética.

	Genes incluidos
34 enfermedades cardiovasculares hereditarias	<i>ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, AKAP9, ALPK3, ANK2, APOB, BAG3, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, COL3A1, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, ENG, F2, F5, F9, FBN1, FBN2, FHL1, FKTN, FLNA, FLNC, GAA, GDF2, GJA5, GLA, GPD1L, HCN4, HFE, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LMNA, LOX, MFAP5, MIB1, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, NKX2-5, NOTCH1, NPPA, PCSK9, PKP2, PLN, PPCS, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PSEN1, RAF1, RBM20, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SGCD, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SNTA1, TCAP, TECRL, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TTN, TTR, VCL</i>
35 tipos de cáncer hereditario	<i>AIP, AKT1, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, CTR9, DDB2, DICER1, ENG, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FH, FLCN, GREM1, HABP2, HOXB13, KIT, MAX, MEN1, MET, MTF, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POLH, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD51, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RPS20, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SPINK1, STK11, SUFU, TGFB2, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, USF3, VHL, XPA, XPC, WT1</i>
143 enfermedades de herencia autosómica recesiva o ligadas al cromosoma X	<i>ABCA3, ABCA4, ABCC8, ABCD1, ACADM, ACADVL, ACAT1, ADA, AFF2, AGA, AGXT, AHI1, AIRE, ALDOB, ALPL, ANO10, AR, ARSA, ARX, ASL, ASPA, ASS1, ATP7B, BBS1, BBS2, BCKDHB, BLM, BTBD, CAPN3, CBS, CC2D2A, CCDC88C, CEP290, CFTR, CHRNE, CLCN1, CLRN1, CNGB3, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL7A1, CPT2, CRB1, CYP11A1, CYP21A2, CYP27A1, CYP27B1, DCLRE1C, DHCR7, DHDDS, DLD, DMD, DYNC2H1, ELP1, ERCC2, EVC2, F8, F9, FAH, FANCA, FANCC, FKR, FKTN, FMO3, G6PC1, G6PD, GAA, GALNS, GALT, GBA1, GBE1, GJB2, GLA, GNPTAB, GNRHR, GRIP1, HBA1, HBA2, HBB, HEXA, HGSNAT, HPS1, HPS3, IDUA, IL2RG, L1CAM, LRP2, MCCC2, MCOLN1, MCPH1, MECP2, MEFV, MID1, MLC1, MMACHC, MMUT, MVK, MYO7A, NAGA, NAGLU, NEB, NPHS1, NR0B1, OCA2, OTC, OTOF, PAH, PCDH15, PKHD1, PLP1, PMM2, POLG, PRF1, RARS2, RNASEH2B, RPE65, RPGR, RS1, SAG, SCO2, SERPINA1, SGSH, SLC19A3, SLC26A2, SLC26A4, SLC37A4, SLC6A8, SMPD1, SPG7, TF, TMEM216, TMPRSS3, TNXB, TSHR, TYR, USH2A, XPA, XPC</i>

Exomas dirigidos

» Descripción

Ofrecemos una cartera de más de 350 exomas dirigidos repartidos en nueve especialidades médicas. Todos los genes incluidos en cada uno de ellos son clínicamente muy relevantes y han sido seleccionados a partir de la información contenida en bases de datos de referencia como OMIM, GeneReviews, Orphanet, ClinVar y HPO, y en la bibliografía científica más reciente.

Especialidad	Nº exomas dirigidos	Nº estudios otras técnicas
Cardiología	27	
Neurología	61	10
Oncología	41	
Endocrinología	18	
Hematología	41	7
Pediatría	53	
Metabolopatías	54	2
Oftalmología	43	1
Otorrinolaringología	15	1

*Puedes encontrar el listado de genes incluidos en cada uno de los estudios en www.dreamgenics.com.

» Especificaciones



Muestras aceptadas

- Sangre EDTA
- Saliva (kit Isohelix u Oragene)
- gDNA

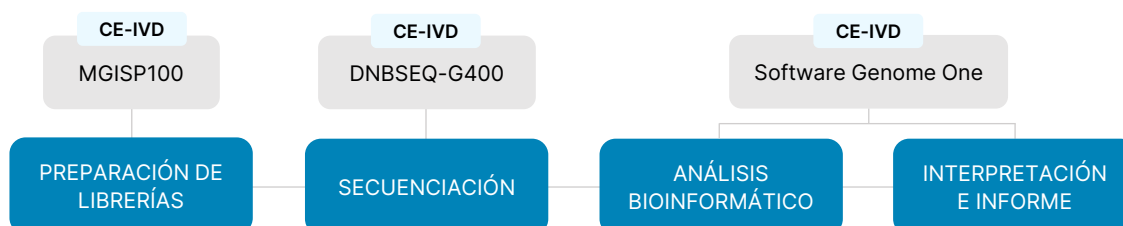


Plazo de entrega

- ≤30 días laborables

» Calidad del servicio

Todas las etapas del proceso se realizan con equipos y software con marcado CE-IVD.



» Características del servicio

	Descripción
Asesoramiento	Apoyo previo al análisis para la elección del mejor abordaje diagnóstico para cada paciente y apoyo post análisis para la correcta interpretación diagnóstica de los resultados.
Genes	- Se incluyen los genes asociados o potencialmente asociados, con suficiente evidencia científica, al desarrollo de la enfermedad a estudiar. - Exomas dirigidos actualizados de forma periódica para incluir las últimas asociaciones fenotipo-genotipo publicadas.
Técnica	- Librería Agilent SureSelect Human All Exon V8 o CRE V4. - Secuenciador DNBSEQ-G400 (CE-IVD).
Cobertura	≥99% para las regiones codificantes de todos los genes incluidos en las diferentes aproximaciones diagnósticas. - Cobertura media 100x – 150x.
Especificidad	≥99% para todas las variantes reportadas. Las variantes Patogénicas y Probable Patogénicas con baja cobertura y/o heterocigosidad no bien definida son validadas mediante secuenciación Sanger.
Análisis de datos	Análisis bioinformático utilizando nuestro software Genome One (CE-IVD).
CNVs	Utilizamos un algoritmo de identificación propio. Las CNVs identificadas con una clasificación Patogénica o Probablemente Patogénica podrán ser validadas mediante MLPA u otra técnica molecular bajo petición.
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. - Se reportan las variantes Patogénicas y Probablemente Patogénicas según la clasificación del American College of Medical Genetics and Genomics (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 estarán disponibles bajo petición¹.
Estudios complementarios	Nuestros exomas dirigidos pueden completarse con técnicas adicionales para aumentar el potencial diagnóstico de los mismos.
Reanálisis	Posibilidad de reanálisis y ampliación del número de genes estudiados ante nuevas evidencias clínicas y/o científicas.

¹Para recibir el listado completo escribir un email a genetica@dreamgenics.com.

DG Exome® y DG Clinical Exome®

» Descripción

Ofrecemos estudios de Exoma Completo y Exoma Clínico para todas las especialidades. Estos estudios están indicados en los siguientes casos:

- Enfermedad genética sin diagnosticar mediante pruebas genéticas previas.
- Fenotipo clínico heterogéneo y complejo que hace sospechar de varias enfermedades genéticas.
- Fenotipo clínico que no corresponde con ninguna enfermedad genética conocida.
- Ausencia de un panel de genes específico.

» Especificaciones



Muestras aceptadas

- Sangre EDTA
- Saliva (kit Isohelix u Oragene)
- gDNA



Plazo de entrega

- ≤30 días laborables
- * ≤35 días laborables para Exoma en trío

Características técnicas

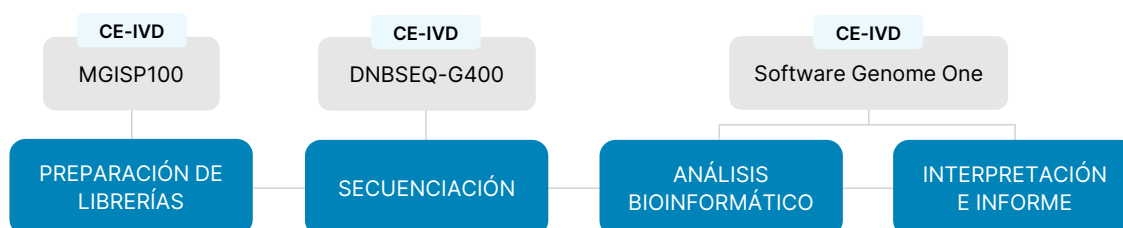
- Secuenciación de Exoma Completo
- Librería Agilent SureSelect Human All Exon V8 o CRE V4
- Plataforma DNBSEQ-G400 (CE-IVD)
- Cobertura media de 100-150x para las regiones genómicas codificantes de más de 20.000 genes
- Análisis bioinformático utilizando nuestro software Genome One (CE-IVD)
- Clasificación de variantes según criterios ACMG
- Incluye consultas de asesoramiento genético pre y post análisis

» Exoma en trío

Ofrecemos la posibilidad de realizar el estudio genético en el paciente y sus progenitores en casos complejos. Esta estrategia aumenta el rendimiento diagnóstico en comparación con el estudio del paciente de manera aislada.

» Calidad del servicio

Todas las etapas del proceso se realizan con equipos y software con marcado CE-IVD.



Investigación

PCR cuantitativa 36

- QuantStudio 5
- Validación de resultados NGS

Análisis multiplexados de proteínas 37

- Luminex MAGPIX®

PCR cuantitativa

» QuantStudio 5

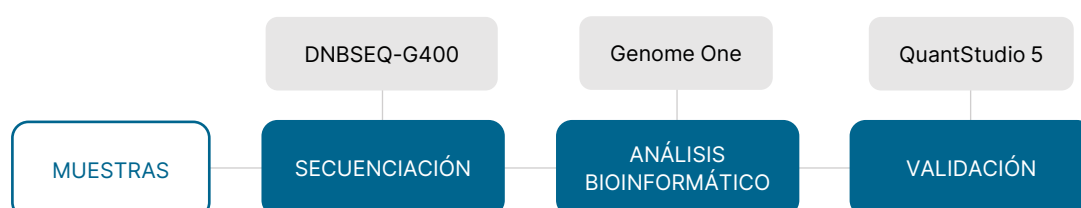
Sistema de PCR en tiempo real. La reacción en cadena de la polimerasa (PCR) en tiempo real se utiliza para la detección y cuantificación específicas y sensibles de ácidos nucleicos diana a través de diferentes ensayos que emplean químicas SYBR Green y TaqMan.



Aplicación	Descripción
Análisis de expresión génica (mRNA)	Mediante las químicas SYBR Green y TaqMan podemos realizar análisis de expresión génica, la cual tiene una gran variedad de aplicaciones en diferentes campos de investigación como, por ejemplo: • Inmunología • Oncología • Inmuno-oncología • Virología • Neurología
Análisis de miRNA	Utilizamos los ensayos TaqMan MicroRNA para cuantificar y validar diferentes tipos de RNA de pequeño tamaño.
Genotipado	La investigación de la variación genética y la identificación de genotipos tiene diferentes aplicaciones: • Identificación de SNPs • Análisis de CNVs • Farmacogenética

» Validación de resultados NGS

Ofrecemos la posibilidad de validar los resultados de expresión diferencial de RNAs y miRNAs obtenidos en secuenciación NGS. De esta manera, ponemos a disposición de nuestros clientes un flujo de trabajo completo para el análisis de la expresión génica, desde la secuenciación de las muestras hasta la validación final.



Análisis multiplexado de proteínas

» Luminex MAGPIX®

Sistema para el análisis cuantitativo y multiplexado de hasta 50 proteínas en un mismo pocillo de muestra.

Su tecnología xMAP® se basa en la utilización de beads con diferente concentración de fluorocromos en su interior. A estos beads se les puede fijar en su superficie diferentes moléculas: antígenos, anticuerpos, sondas, etc.



Características del servicio	
Aplicaciones	• Inmunología e inflamación • Metabolismo/Endocrinología • Cáncer • Cardiovascular • Señalización celular • Neurociencia • Toxicología • Veterinaria y salud animal
Ejemplo de analitos	sCD40L, EGF, Eotaxin, FGF-2, Flt-3 ligand, Fractalkine, G-CSF, GM-CSF, GRO α , IFN α 2, IFN γ , IL-1 α , IL-1 β , IL-1ra, IL-2, IL-3, IL-4, IL-5, IL-6, IL-7, IL-8, IL-9, IL-10, IL-12 (p40), IL-12 (p70), IL-13, IL-15, IL-17A, IL-17E/IL-25, IL-17F, IL-18, IL-22, IL-27, IP-10, MCP-1, MCP-3, M-CSF, MDC (CCL22), MIG, MIP-1 α , MIP-1 β , PDGF-AA, PDGF-AB/BB, RANTES, TGF α , TNF α , TNF β , VEGF-A
Tipo de muestra	• Todos los paneles están validados para suero/plasma y sobrenadante celular • Algunos paneles también están validados para lisado de tejido y orina
Volumen	25 μ l por medida
Número máximo de muestras por análisis	38 muestras analizadas por duplicado en placas de 96 pocillos
Precisión	CV: <5-20% en función de la proteína
Plazo de entrega	15 días laborables

*Los paneles MILLIPLEX® disponibles se pueden consultar en la página web de Merck.



Contacto

info@dreamgenics.com
985 088 180 | 613 038 948
www.dreamgenics.com

© 2024 Dreamgenics, S.L.

Esta publicación pertenece a Dreamgenics, S.L. La información mostrada en este documento puede estar sujeta a modificaciones sin previo aviso. Se prohíbe la reproducción total o parcial de su contenido sin el consentimiento expreso del autor. Dreamgenics, S.L. no asume ninguna responsabilidad por cualquier error u omisión en el contenido del mismo.

V1.0 Mayo 2024