

Servicios Bioinformáticos

Genómica

Transcriptómica

Single cell RNA-Seq



Genómica

Descripción

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**.



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

Opciones disponibles

Análisis individual

Análisis bioinformático exhaustivo que incluye controles de calidad, alineamiento de secuencias contra el genoma de referencia e identificación de variantes genéticas relevantes.

Análisis multisample

Permite identificar y anotar variantes genéticas en varias muestras al mismo tiempo, tanto si están correlacionadas como si no. Puede aplicarse en estudios familiares, cohortes de pacientes o investigaciones genéticas más complejas.

Análisis trío hereditario

Detección y anotación de variantes genéticas en al menos tres muestras relacionadas por parentesco, como las de padres e hijo/a. Este tipo de análisis permite la identificación de variantes de novo, heterocigosis compuesta y recesivas.

Análisis somático

Se analizan de manera pareada una muestra germinal y una tumoral, lo que permite filtrar variantes germinales y la identificación de variantes somáticas.

Resultados

Entregamos los resultados a través de nuestra plataforma Genome One Reports.

Fig 1. Listado de variantes anotadas mostrando su patogenicidad siguiendo criterios ACMG.

Varsome ACMG Verdict	Varsome ACMG Rules	Varsome ACMG Explanations	Varsome ACMG Detail	ACMG Secondary Findings	Chr	Position	Ref
Pathogenic	PVS1 PM2	Null variant (nonsensical) in gene C1	No	No	1	155174968	G
Pathogenic	PVS1 PM2	Null variant (nonsensical) in gene M	No	No	1	169421503	G
Benign	BS1 BS2	GnomAD exomes allele frequency	No	No	2	172465821	TAC
Benign	BS1 BS2	GnomAD exomes allele frequency	No	No	1	247172721	AAGTCCTC
Benign	BS1 BS2	GnomAD exomes allele frequency	No	No	1	248522528	CAA
Pathogenic	PVS1 PM2	Null variant (nonsensical) in gene M	No	No	3	195726458	C
VUS	PVS1 BS2	Reducing strength as variant has r	No	No	1	1104562	CTG
Likely Benign	BS1 BS2 PP3	GnomAD exomes Latino allele freq	No	No	1	18840141	T
Benign	BS1 BS2 PP3	GnomAD exomes allele frequency	No	No	1	145892803	G
Other Variants			No	No	1	145919895	T
Pathogenic	PVS1 PM2	Null variant (frame shifts) in gene ?	No	No	3	48881741	CAC
Benign	BS1 BS2	GnomAD genomes allele frequency	No	No	4	1056882	C
			No	No	5	181050253	AC
			No	No	4	129109808	C
			Yes	Yes	5	256368	CTT



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

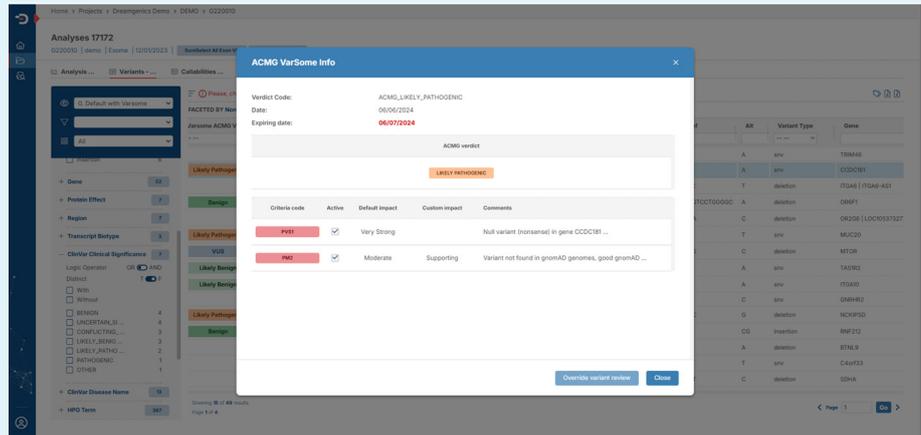


Fig 2. Detalle de la pantalla de clasificación de patogenicidad de las variantes siguiendo criterios ACMG.

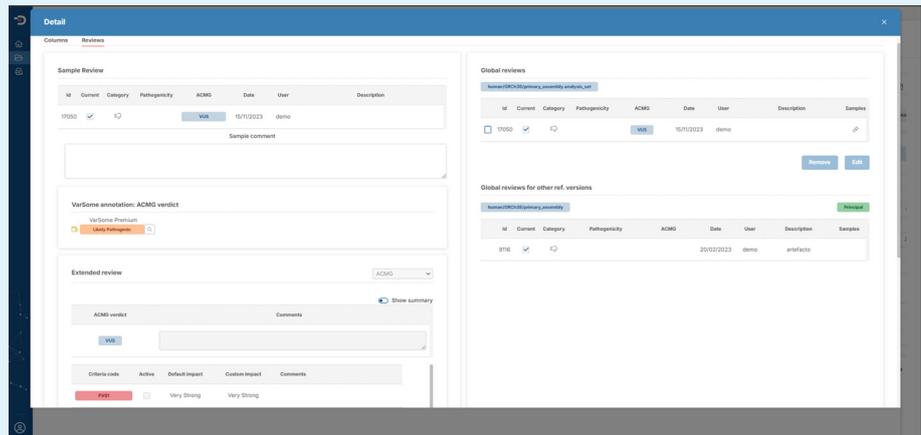


Fig 3. Detalle de las revisiones de variantes personalizadas por grupo de usuarios: comentarios y clasificación del revisor, criterios y veredicto ACMG personalizado, revisiones en base de datos global para todas las referencias genómicas.

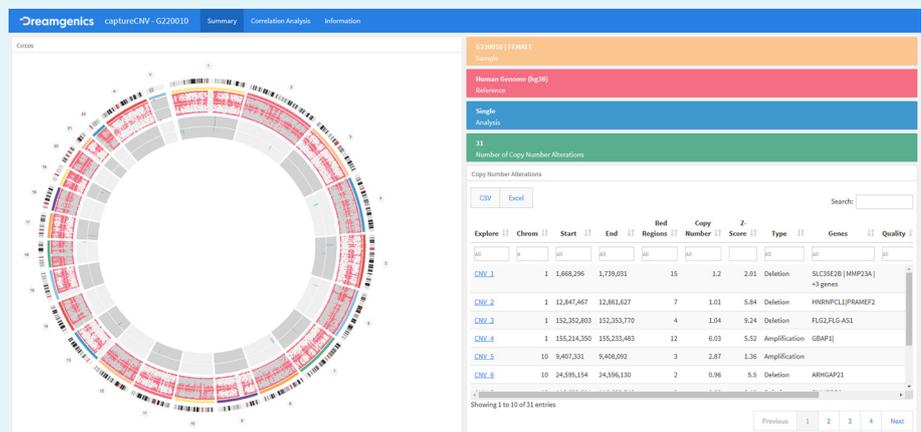


Fig 4. Circos plot y listado de potenciales CNVs identificadas en el análisis bioinformático.

Transcriptómica

Descripción

Realizamos cuantificación de la expresión génica, análisis de la expresión diferencial y el estudio de enriquecimiento de rutas (GSEA) y términos Gene Ontologies (WikiPathways, GO-MF, GO-BP y GO-CC) para totalRNA, mRNA y miRNA.



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).

Resultados

Entregamos los resultados a través de nuestra plataforma Genome One Reports.



Fig 5. La pantalla de análisis de calidad de las secuencias obtenidas incluye:

- Global Summary
- Fastp Filtering Result
- Biotypes plots
- FastQC Base Quality
- Quality Filter Plot
- Quality Filter Table

Differential Analysis



Fig 6. Pantalla principal del *Differential Analysis*. Todos los gráficos están disponibles con *p*-valor y *p*-valor ajustado:

- PCA Plot
- Histogram
- MA Plot
- Volcano Plot
- Heatmap
- Correlation Heatmap

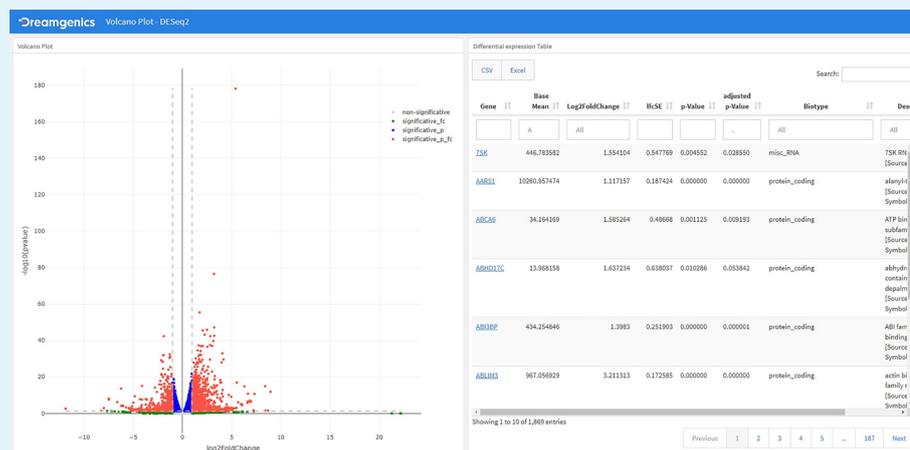


Fig 7. Detalle del *Volcano plot*. Todos los gráficos se pueden explorar en ventanas separadas.

Pathways Enrichment

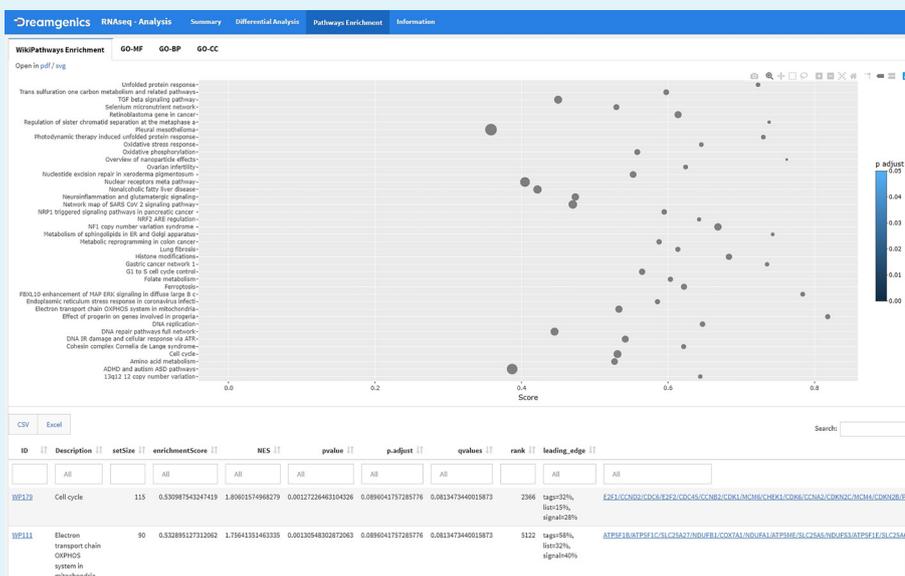


Fig 8. Estudio de enriquecimiento de rutas y términos GO:

- WikiPathway Enrichment
- GO-MF
- GO-BP
- GO-CC

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.



Archivo de partida

» Illumina: FASTQ (Tecnología 10X)



Plazo de entrega

» Estimado: 15 días laborables

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.

Summary

Fig 9. La pantalla de análisis de calidad incluye:

- Original CellRanger HTML file
- Run Summary
- Sequencing Summary
- Mapping Details
- Characteristics and estimates of cells

Global Analysis

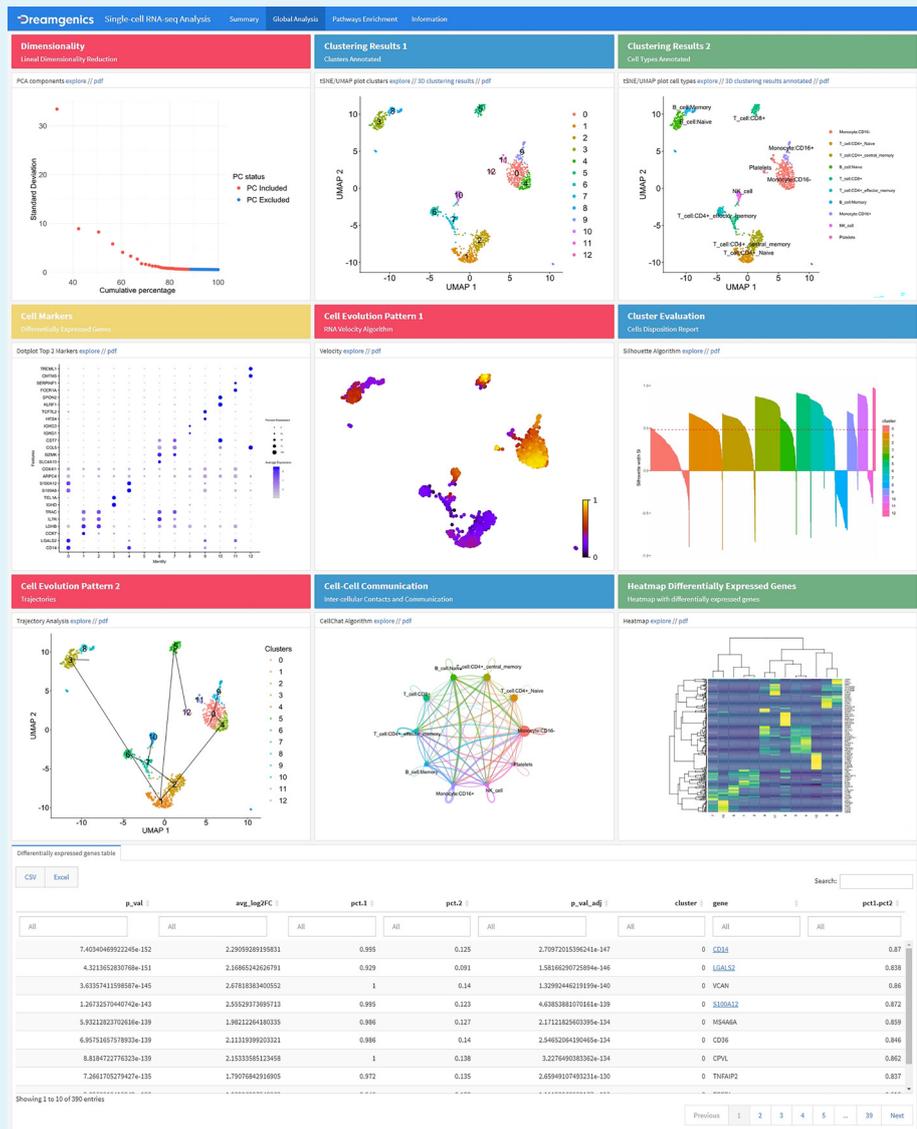


Fig 10. Pantalla principal del *Global Analysis* para un análisis ampliado, incluyendo:

- PCA components
- tSNE/UMAP plot clusters
- tSNE/UMAP plot cell types
- Dotplot Top 2 Markers
- Velocity
- Silhouette Algorithm
- Trajectory Analysis
- CellChat
- Heatmap
- Differentially Expressed genes table

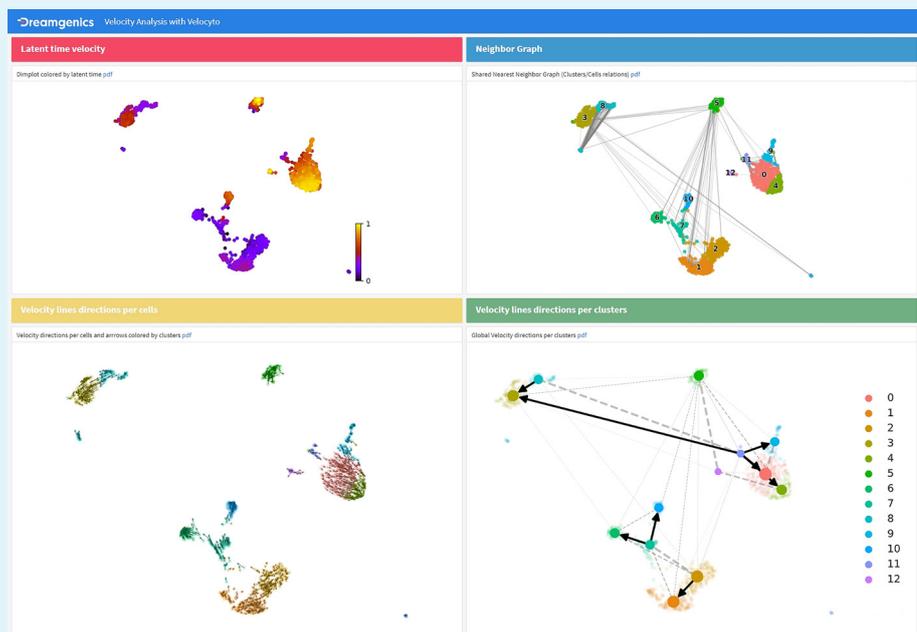


Fig 11. Detalle de los plots incluidos en el análisis *Velocity*:

- Latent time velocity
- Neighbor Graph
- Velocity lines directions per cells
- Velocity lines directions per clusters



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

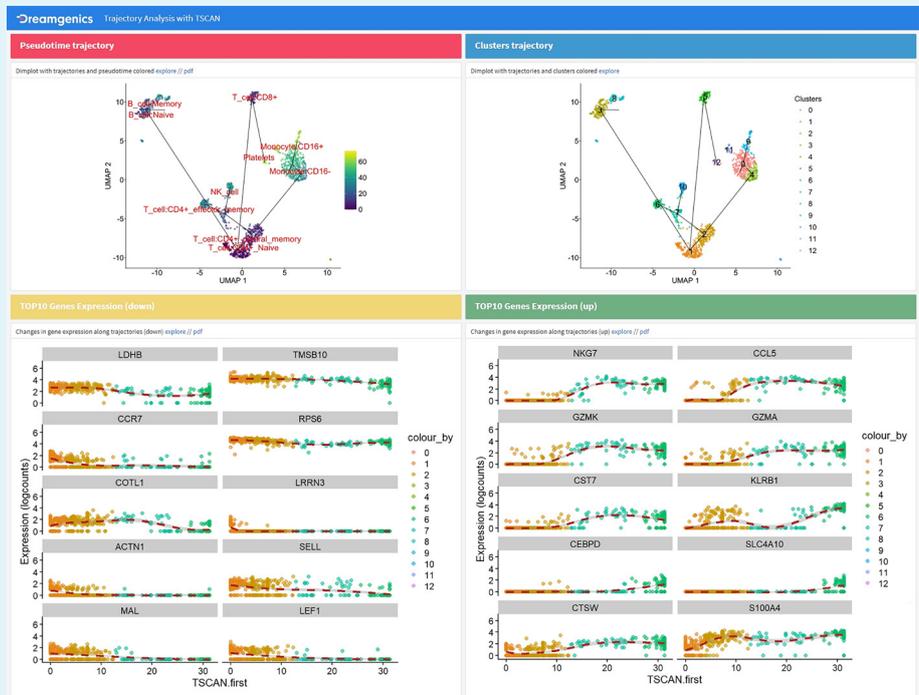


Fig 12. Detalle de los plots incluidos en el análisis de trayectorias:

- Pseudotime trajectory
- Clusters trajectory
- TOP10 Genes Expression (down)
- TOP10 Genes Expression (up)

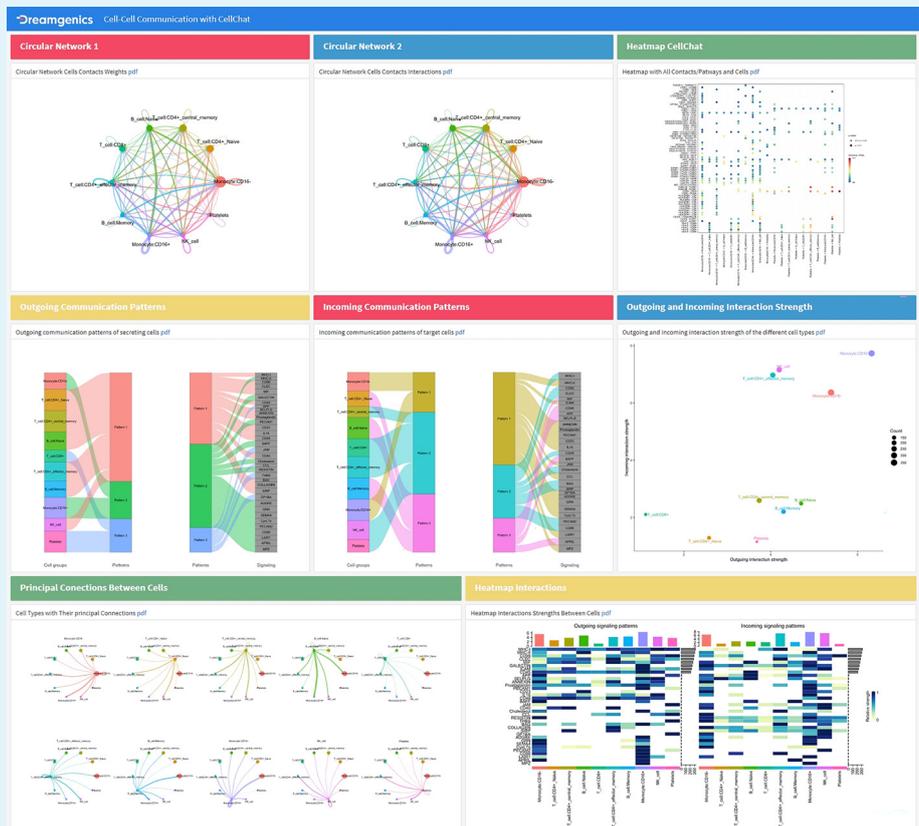


Fig 13. Detalle de los plots incluidos en el análisis Cellchat:

- Circular Network Cells Contacts Weights
- Circular Network Cells Contacts Interactions
- Heatmap CellChat
- Outgoing Communication Patterns
- Incoming Communication Patterns
- Outgoing and Incoming Interaction Strength
- Principal Connections Between Cells
- Heatmap Interactions

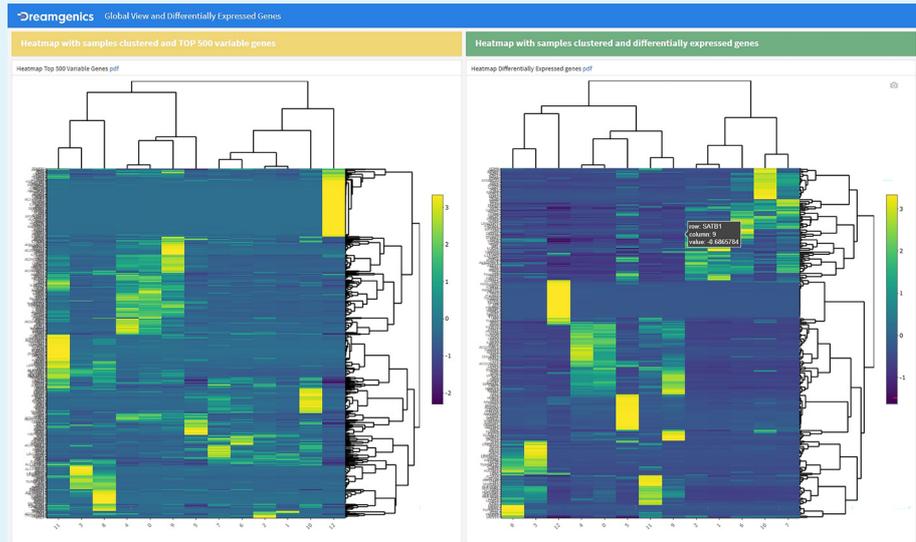


Fig 14. Explorando el gráfico *Heatmap* se accede a una nueva pestaña que incluye:

- Heatmap Top 500 Variable Genes
- Heatmap Differentially Expressed genes

Pathways Enrichment

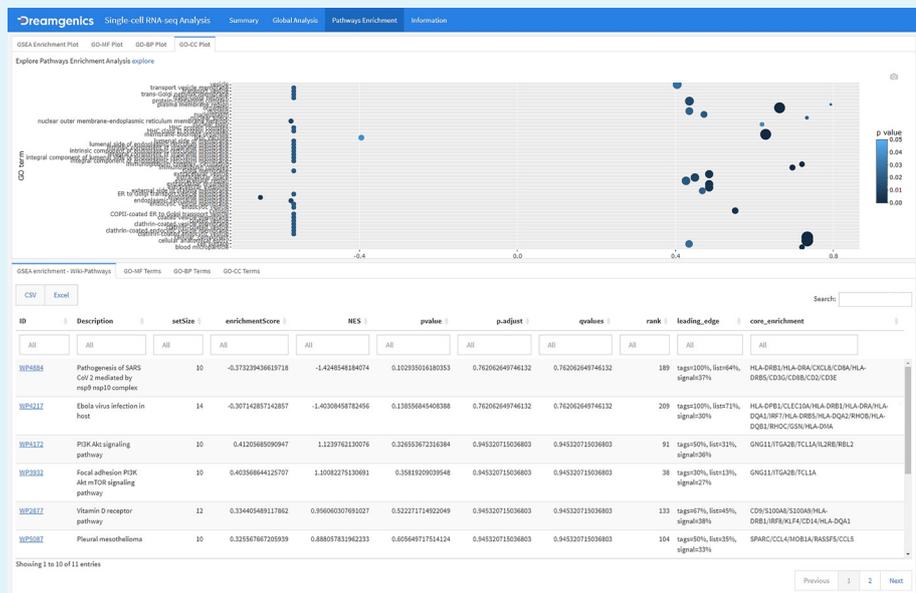


Fig 15. Estudio de enriquecimiento de rutas y términos GO:

- WikiPathway Enrichment
- GO-MF
- GO-BP
- GO-CC

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, y que 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 siguientes vías:

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





Nuestro equipo bioinformático está disponible para **proporcionar asesoramiento al cliente** siempre que sea necesario

Razones para elegir Dreamgenics

Experiencia y Asesoramiento

Más de una década de experiencia en análisis de datos provenientes de secuenciación masiva nos permiten ofrecer a nuestros clientes el asesoramiento necesario a la hora de elegir las mejores condiciones para sus experimentos NGS y también ayudarles a extraer el máximo partido de los resultados obtenidos.

Certificaciones de Calidad

Dreamgenics está certificada por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) para las normas ISO 9001:2015, UNE-EN ISO 13485:2018 y UNE-ISO/IEC 27001:2017.

Estas certificaciones demuestran nuestro compromiso con todos los productos y servicios que ofrecemos a nuestros clientes.



Programas Externos de Calidad

Como complemento a nuestros programas internos de calidad, participamos cada año en diversos esquemas EQA de EMQN y GenQA para diagnóstico genético y bioinformática, lo que supone una demostración más de nuestro compromiso con desarrollar todos nuestros procesos con el máximo nivel de exigencia y bajo estrictos estándares de calidad.

Plataforma 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.

+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.

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.

Información y presupuestos

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

Dreamgenics, S.L.
C/ Finlandia, 2 1º
33010 Oviedo

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.



© Dreamgenics, S.L. All Rights Reserved.

www.dreamgenics.com