



Servicio de Secuenciación NGS

2024/2025

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 procesamientos 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 muestras de WGS, WES, RNA-Seq, Single cell RNA-Seq, etc

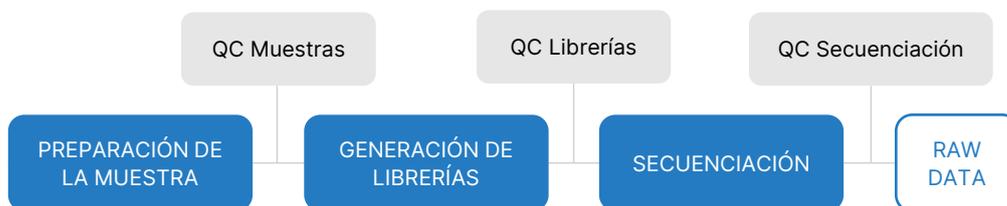


Flow cell	Lecturas	Longitud de lectura	Output/FC	Q30	Tiempo
FCS	550M	SE100	55 Gb	>85%	13 h
		PE100	110 Gb	>85%	22 h
		PE150	165 Gb	>85%	31 h
		PE300	180 Gb	>80%	98 h
FCL	1.800M	SE50	90 Gb	>90%	14 h
		SE100	180 Gb	>90%	25 h
		PE100	360 Gb	>85%	35 h
		PE150	540 Gb	>85%	50 h
		PE200	720 Gb	>75%	107 h

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



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

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

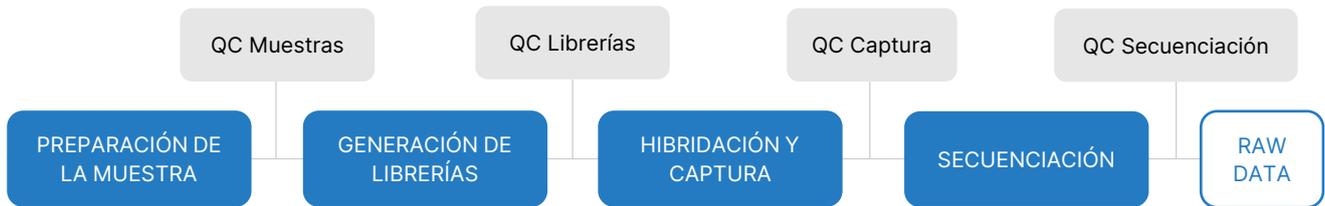
Librería	Output	Longitud de lectura	Especies
MGIEasy Fast PCR-FREE FS Library V2.0	90 Gb	PE150	Humano y animales
MGIEasy Fast FS Library V2.0	90 Gb	PE150	Humano y animales

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

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



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: 10-15 días laborables

Requerimientos de muestra

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

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.

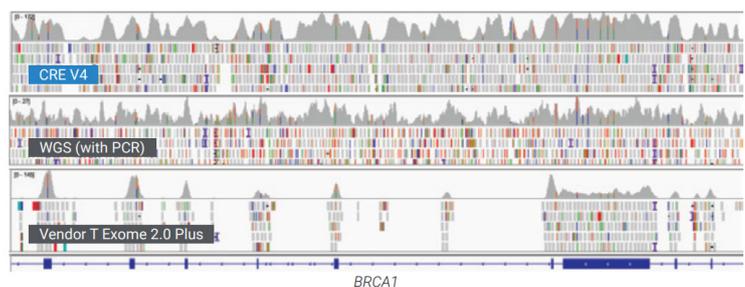
	SS CRE V4	ID Exome V2	R Exome	T Exome 2.0	I Exome 2.0 Plus
Regiones codificantes	% Cobertura teórica				
CCDS Release 22	100%	99.8%	>99.9%	97.6%	>99.9%
GENCODE V31	100%	97.2%	99.6%	97.2%	99.6%
RefSeq Release 95	100%	99.7%	>99.9%	97.3%	99.7%
Regiones no codificantes					
ACMG 73 genes variants	>99.9%	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%.

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



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: 10-15 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	$\geq 25 \mu\text{l}$	$\geq 20 \text{ ng}/\mu\text{l}$	$\geq 500 \text{ ng}$
Total RNA depl.*	RIN ≥ 7	A260/280= 1.8-2.0	$\geq 15 \mu\text{l}$	$\geq 20 \text{ ng}/\mu\text{l}$	$\geq 300 \text{ ng}$
mRNA	RIN ≥ 7	A260/280= 1.8-2.0	$\geq 15 \mu\text{l}$	$\geq 20 \text{ ng}/\mu\text{l}$	$\geq 300 \text{ ng}$

*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.

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.

