

Servicios Bioinformáticos

Genómica
Transcriptómica
Single cell RNA-Seq

Spatial Transcriptomics
Análisis Multiómico



Nuestro valor diferencial

En Dreamgenics, proporcionamos a clínicos e investigadores un servicio de secuenciación masiva y de análisis bioinformático de datos NGS **caracterizado por el asesoramiento a lo largo de todo el proceso y el apoyo de todo nuestro equipo bioinformático** para elegir las mejores condiciones experimentales y extraer el máximo rendimiento a los resultados obtenidos. Además, nuestra plataforma Genome One Reports facilita trabajar con los datos generados de una manera fácil e intuitiva.

Soporte para elegir las condiciones de secuenciación más adecuadas

Asesoramiento para la interpretación de los controles de calidad de muestras y librerías

Equipamiento de laboratorio con **marcado CE-IVD**

Herramientas bioinformáticas de **desarrollo propio**

Software Genome One certificado por AENOR en la norma ISO 27001:2022

Uso de VarSome para la clasificación de variantes

Plataforma Genome One Reports para la **visualización interactiva de los resultados**¹

Resultados disponibles durante **seis meses** ampliables

Evaluación de nuestro servicio en Programas Externos de Calidad

¹El uso de la plataforma Genome One Reports está incluido en el coste de los análisis.



Certificaciones de Calidad

Estamos certificados por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) en las normas ISO 9001:2015 y UNE-ISO/IEC 27001:2022

En Dreamgenics nos esforzamos cada día en mejorar todos y cada uno de los procesos que realizamos, **buscando siempre la excelencia** para ofrecer a nuestros clientes productos y servicios que cumplan los estándares de calidad más exigentes.



ISO 9001:2015

Tenemos implementado un Sistema Integral de Garantía de la Calidad que nos ayuda a seguir un proceso de mejora continuada del que se benefician todos nuestros clientes



Seguridad de la información

Nuestro software Genome One cumple con el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD) y está certificado por AENOR en la norma ISO 27001:2022

Estamos inscritos 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

Somos miembros de la red EMQN (European Molecular Genetics Quality Network) y **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.



emqn



Member of UK NEQAS consortium



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.

Variant	Pathogenicity	ACMG Criteria	ACMG Secondary Findings	Chr	Position	Ref
15574968	G		No	1		
169421063	G		No	1		
172465821	TAC		No	2		
247712721	AAGTCTC		No	1		
248822528	GAA		No	1		
195724458	C		No	3		
1024982	CTG		No	1		
16840141	T		No	1		
145892803	G		No	1		
145919695	T		No	1		
48881741	GAC		No	3		
1056882	C		No	4		
181050253	AC		No	5		
123096008	C		No	4		
256368	CTT		Yes	5		



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

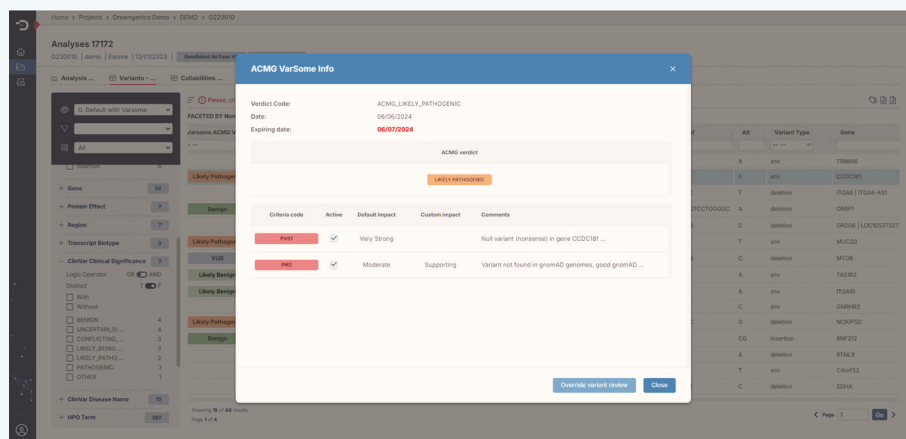


Fig 2. Detalle de la pantalla de clasificación de patogenicidad de las variantes siguiendo criterios ACMG.

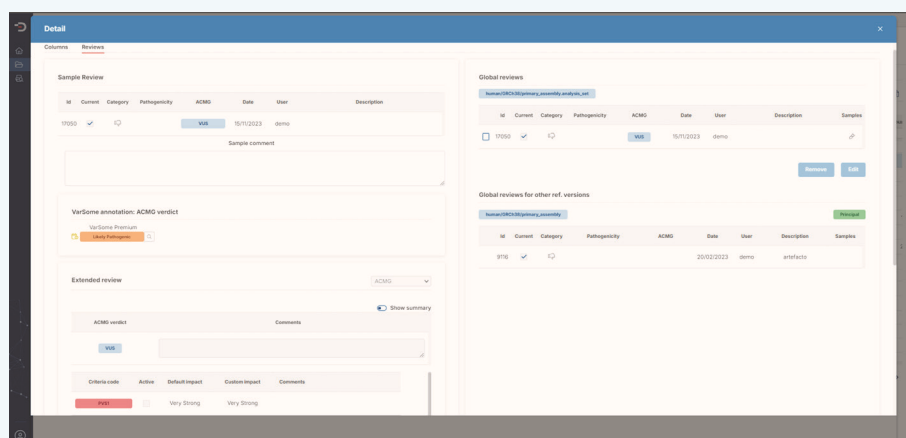


Fig 3. Detalle de las revisiones de variantes personalizadas por grupo de usuarios: comentarios y clasificación del revisor, criterios y veredicto ACMG personalizado, revisiones en base de datos global para todas las referencias genómicas.

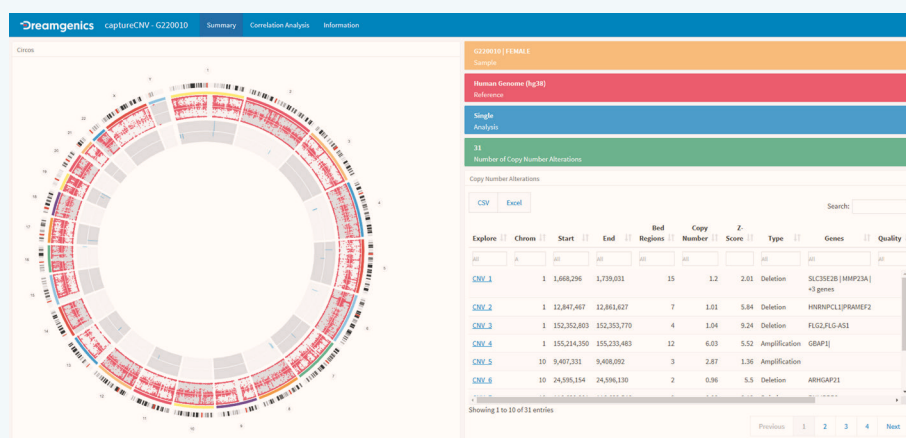


Fig 4. Circos plot y listado de potenciales CNVs identificadas en el análisis bioinformático.

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

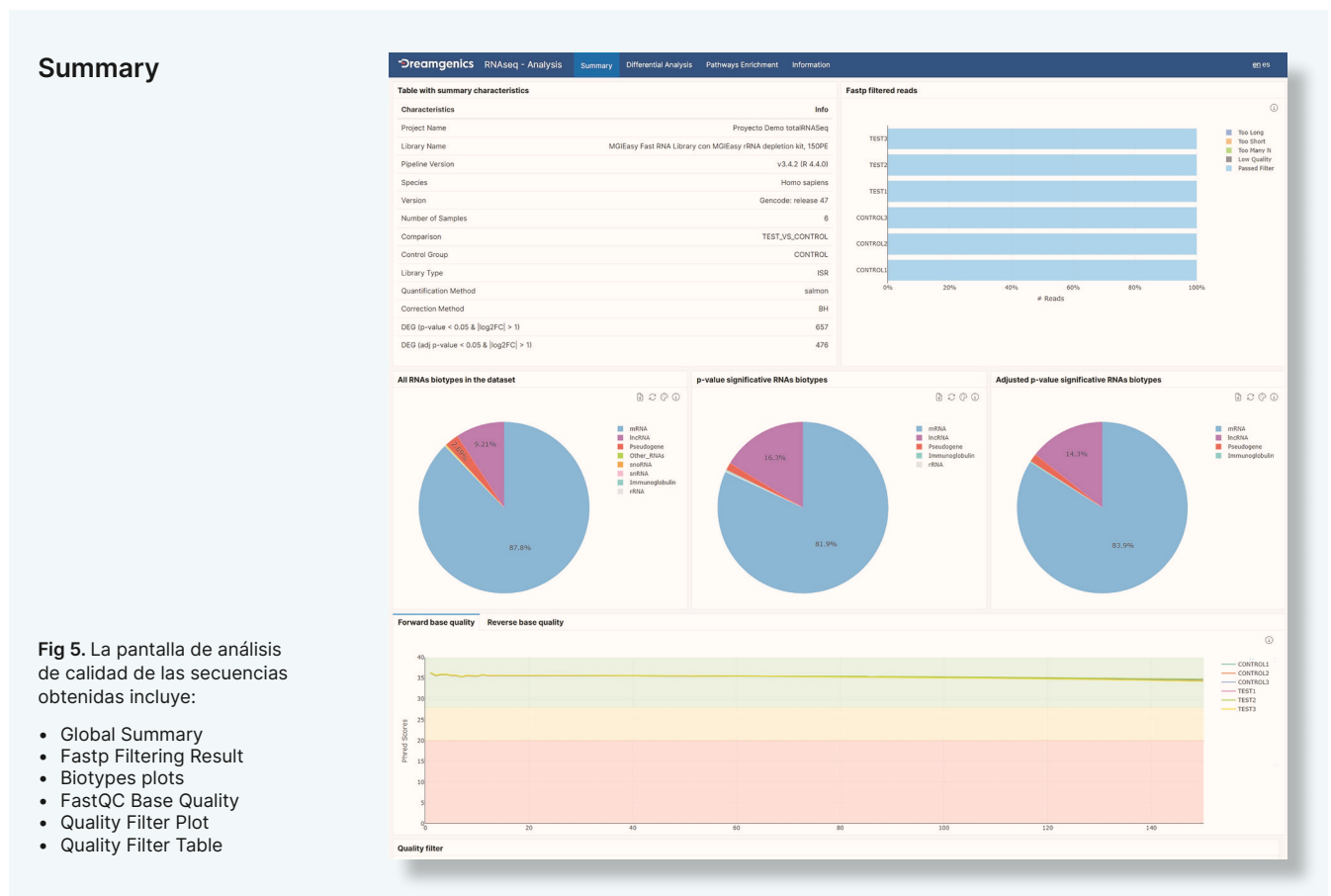
» Estimado: 15 días laborables

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.



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



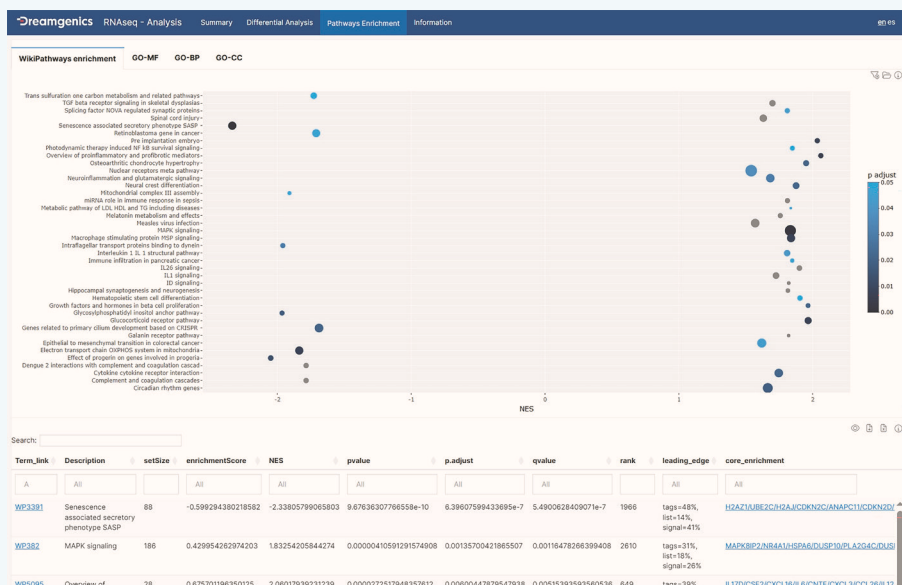
Fig 7. Detalle del *Volcano plot*. Todos los gráficos se pueden explorar en ventanas separadas.



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

Run Summary		Sequencing Summary	
Sample ID	run_count_3gptmcs	Number of Reads	66,601,887
Sample Description	NA	Valid Barcodes	97.4%
Chemistry	Single Cell 3' v3	Sequencing Saturation	70.8%
Include Introns	True	Q30 Bases in Barcode	94.1%
Species	Human	Q30 Bases in RNA Read	90.2%
Transcriptome	GRCh38-2020-A	Q30 Bases in UMI	92.7%
Pipeline Version	cellranger-72.0		

Mapping details		Characteristics and estimates of cells	
Reads Mapped to Genome	96.1%	Estimated Number of Cells	1,232
Reads Mapped Confidently to Genome	93.6%	Fraction Reads in Cells	95.6%
Reads Mapped Confidently to Intergenic Regions	4.2%	Mean Reads per Cell	54,060
Reads Mapped Confidently to Intronic Regions	31.3%	Median UMI Counts per Cell	9,881
Reads Mapped Confidently to Exonic Regions	58.1%	Median Genes per Cell	3,234
Reads Mapped Confidently to Transcriptome	80.8%	Total Genes Detected	24,694
Reads Mapped Antisense to Gene	7.9%		

Global Analysis

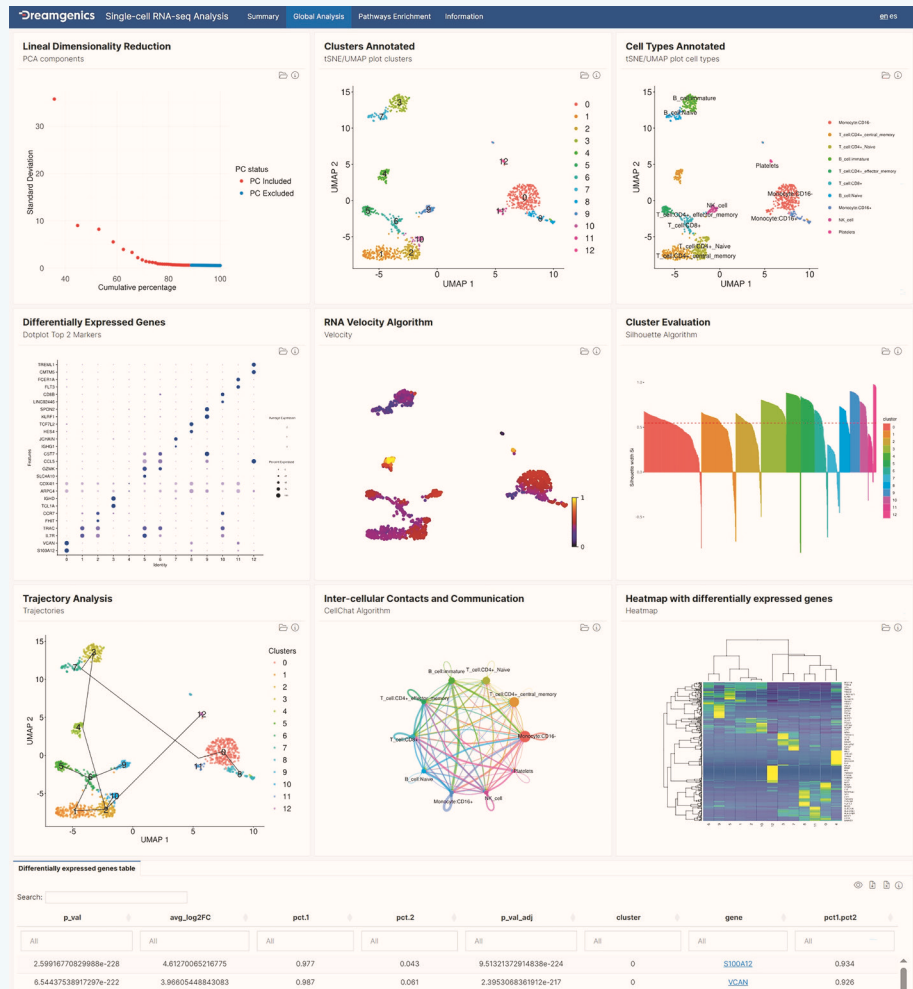


Fig 10. Pantalla principal del *Global Analysis* para un análisis ampliado, incluyendo:

- 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

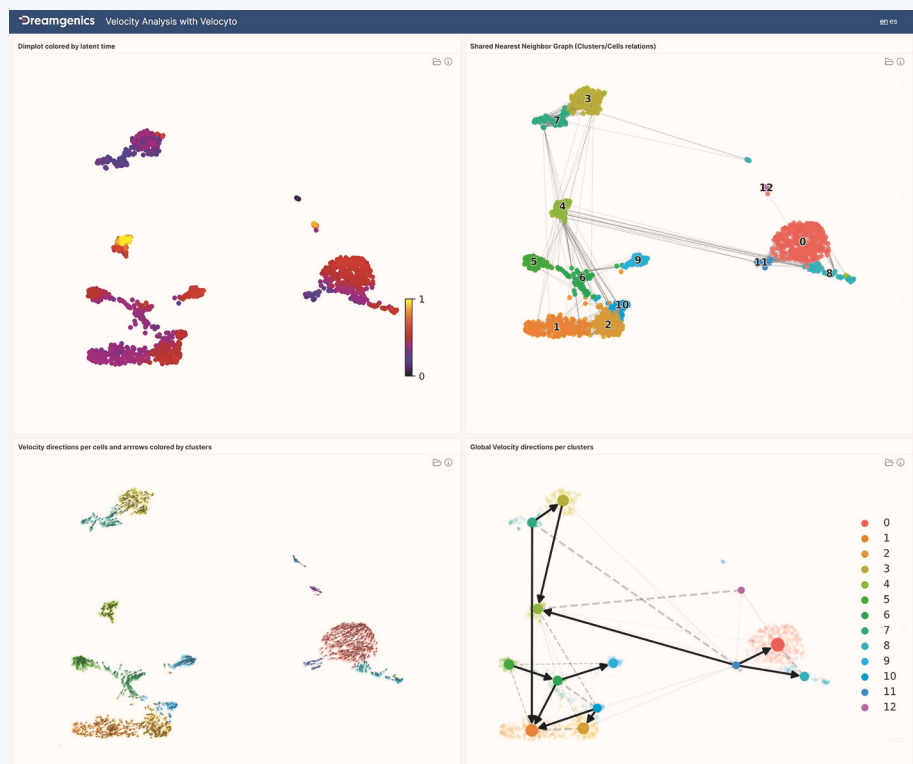
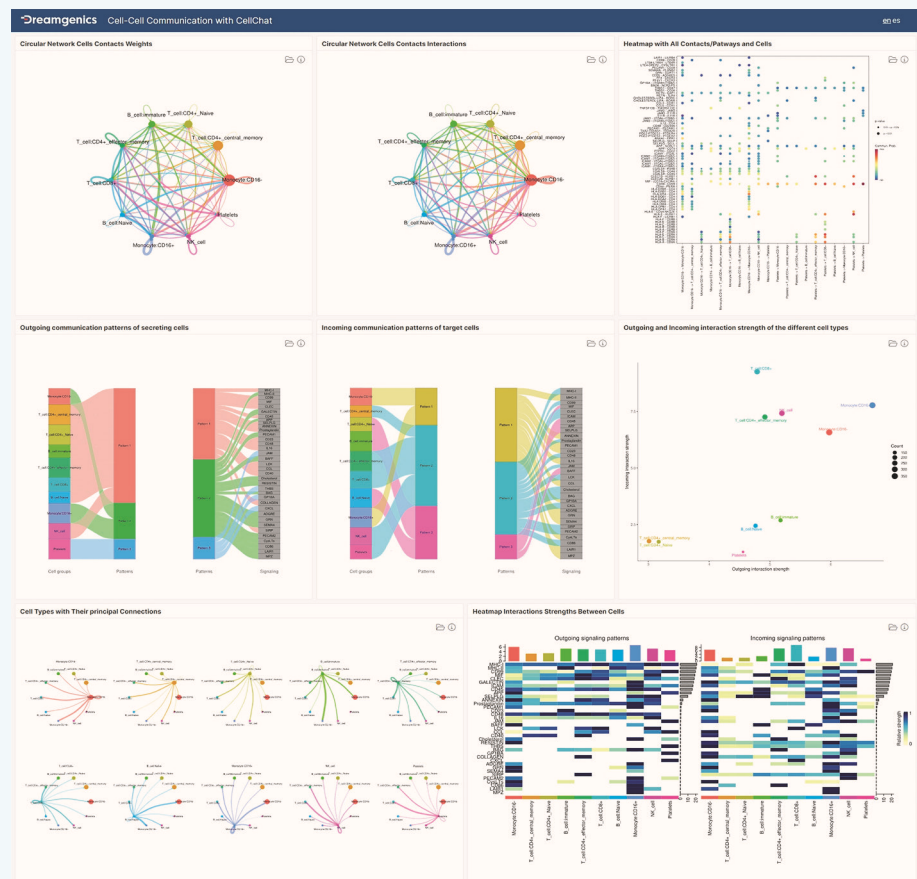
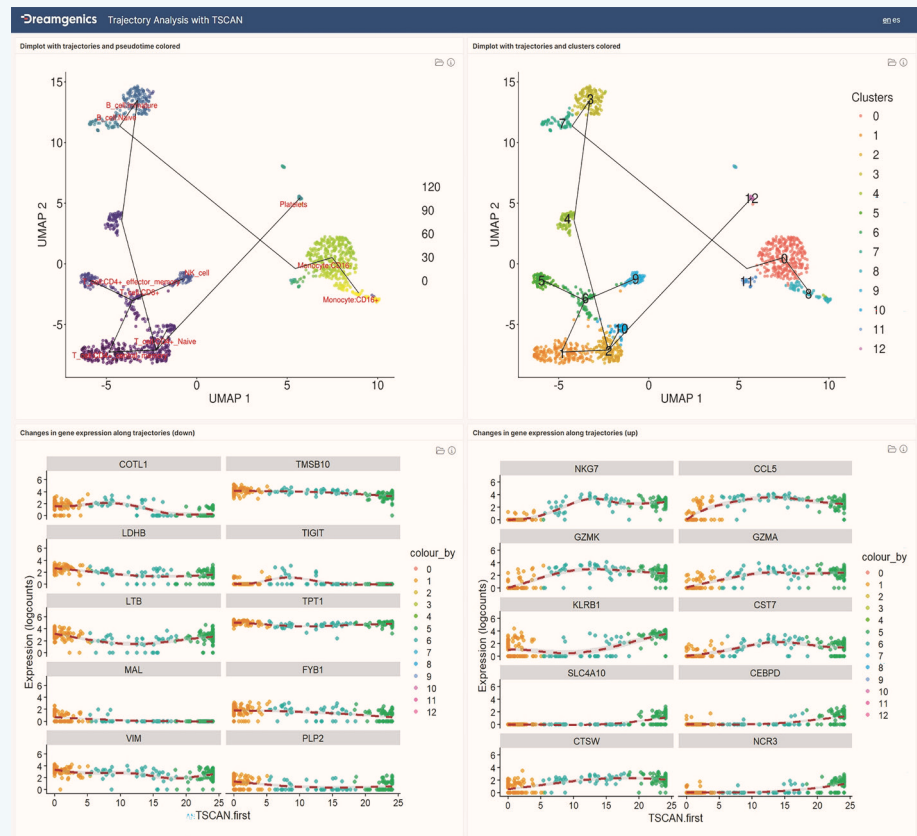


Fig 11. Detalle de los plots incluidos en el análisis *Velocity*:

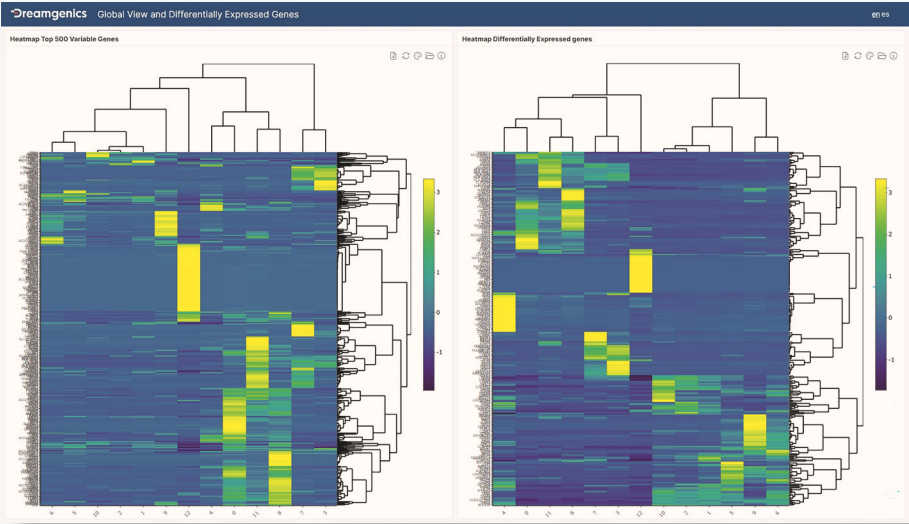
- Latent time velocity
- Neighbor Graph
- Velocity lines directions per cells
- Velocity lines directions per clusters



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

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

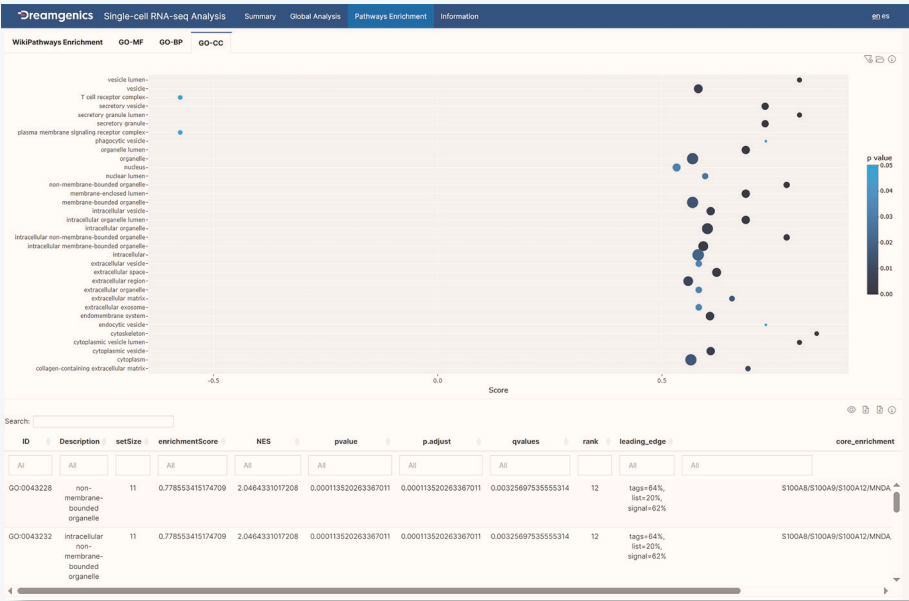
- Heatmap Top 500 Variable Genes
- Heatmap Differentially Expressed genes



Pathways Enrichment

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

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



Global Analysis

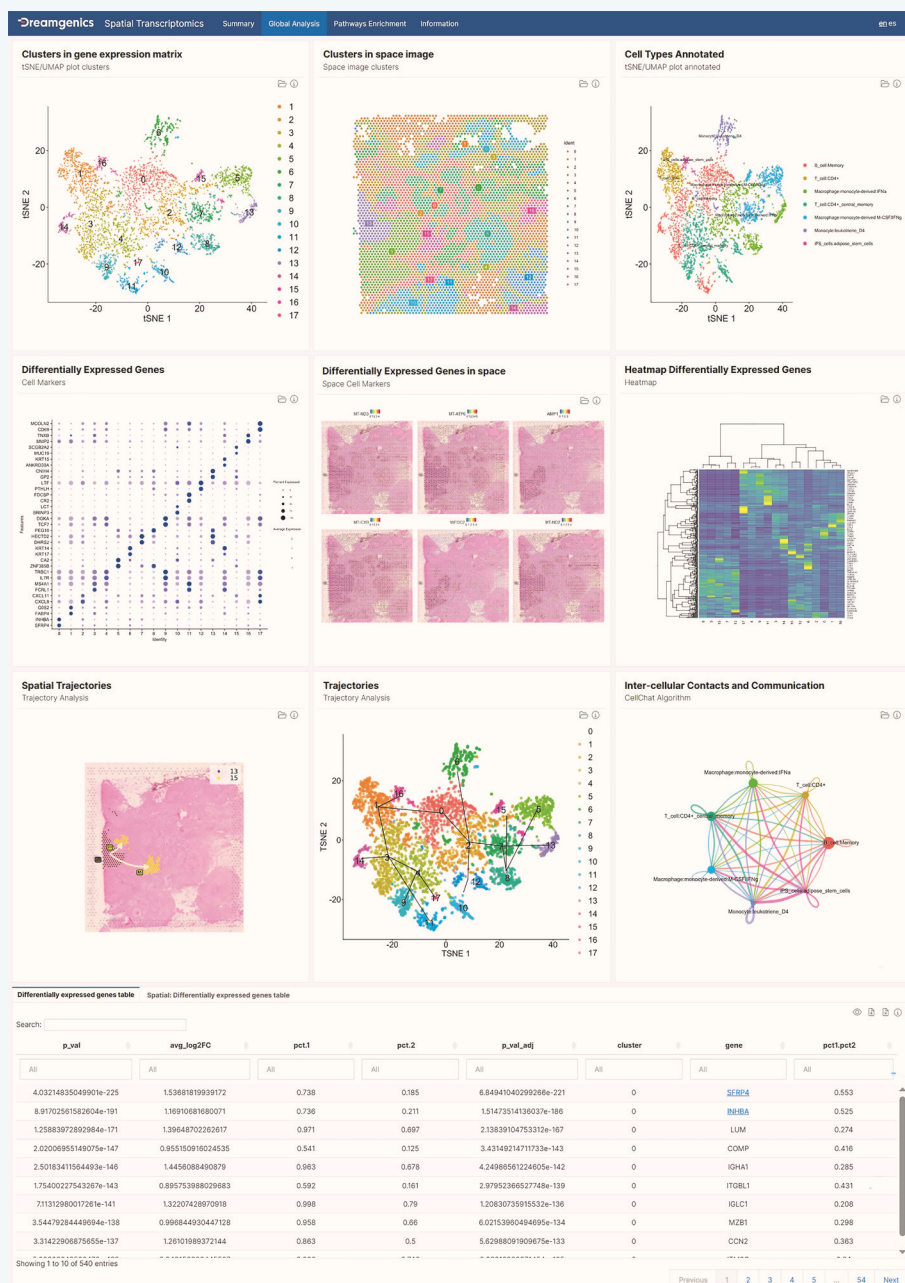


Fig 17. Pantalla principal del *Global Analysis*, que incluye:

- Clusters annotated in gene expression matrix
- Clusters annotated in space
- Cell Types Annotated
- Differentially Expressed genes
- Differentially Expressed genes in space
- Heatmap
- Spatial Trajectories
- Trajectory Analysis
- CellChat
- Differentially Expressed genes table
- Spatial Differentially Expressed genes table

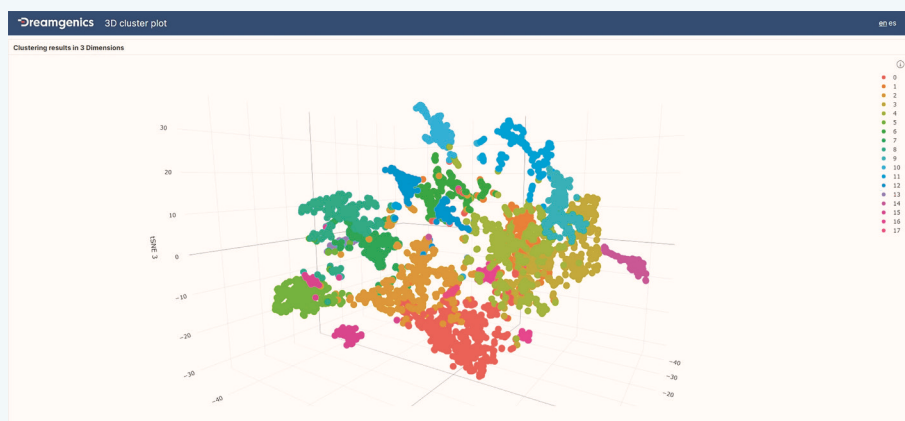


Fig 18. Detalle del gráfico interactivo en 3D que muestra un análisis de clustering de células en el estudio de expresión génica de células individuales.

Fig 19. Este gráfico doble muestra un análisis de clustering en datos de Single cell, combinando una proyección en UMAP/tSNE (izquierda) con una vista espacial (derecha).

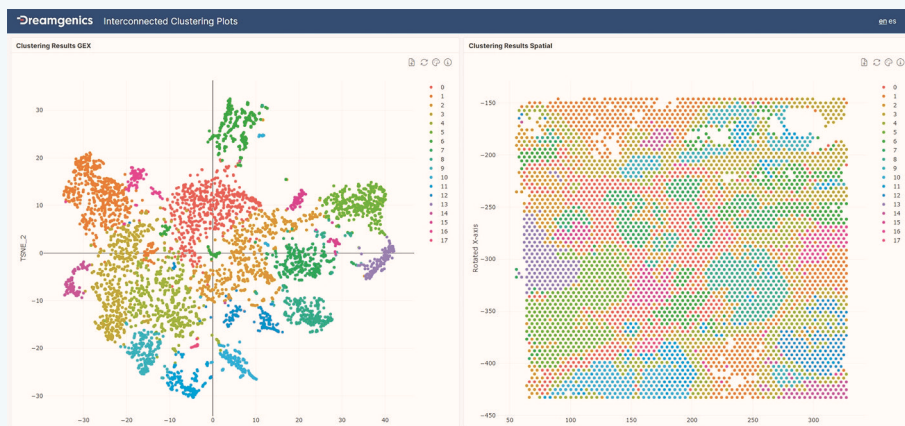
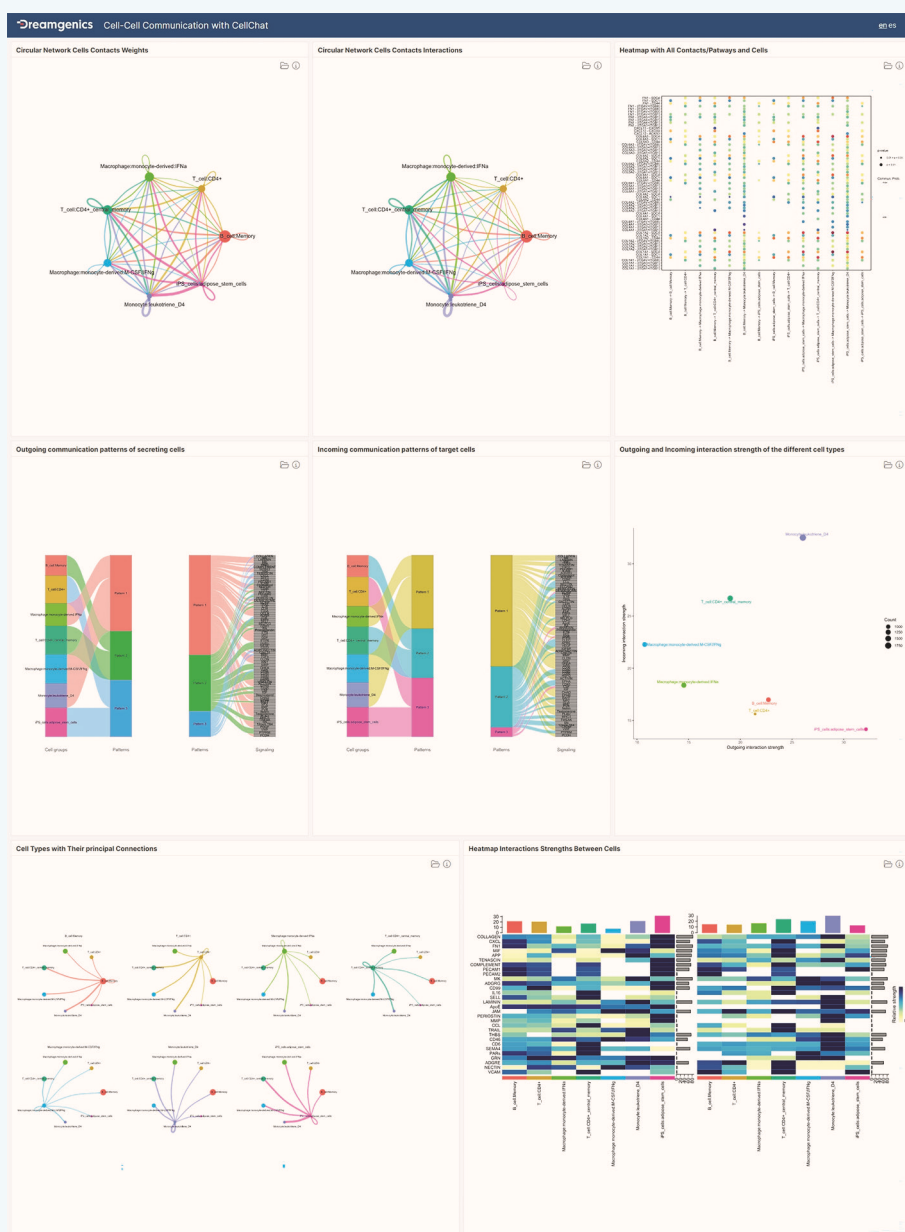


Fig 20. Detalle de los plots incluidos en el análisis *Cellchat*:

- Circular Network Cells Contacts Weights
- Circular Network Cells Contacts Interactions
- Heatmap CellChat
- Outgoing Communication Patterns
- Incoming Communication Patterns
- Outgoing and Incoming Interaction Strength
- Cell Types with their Principal Connections
- Heatmap Interactions Strengths Between Cells





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

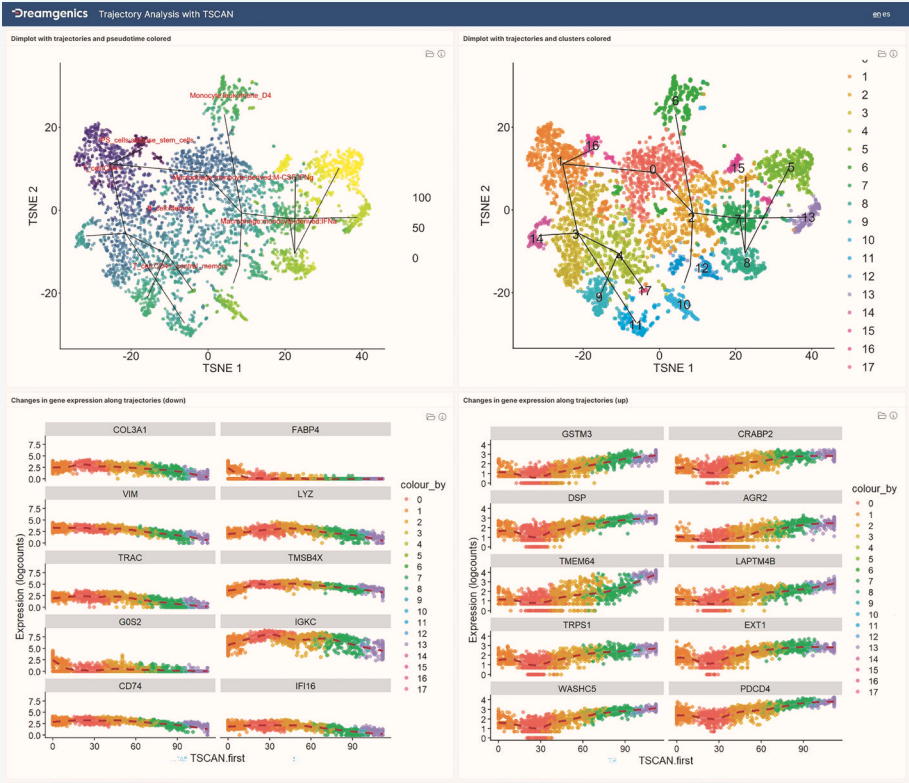


Fig 21. Explorando el gráfico *Trajectory Analysis* se accede a una nueva pestaña que incluye:

- Pseudotime trajectory plot
- Clusters trajectory plot
- Top 10 Genes Expression (down)
- Top 10 Genes Expression (up)

Pathways Enrichment

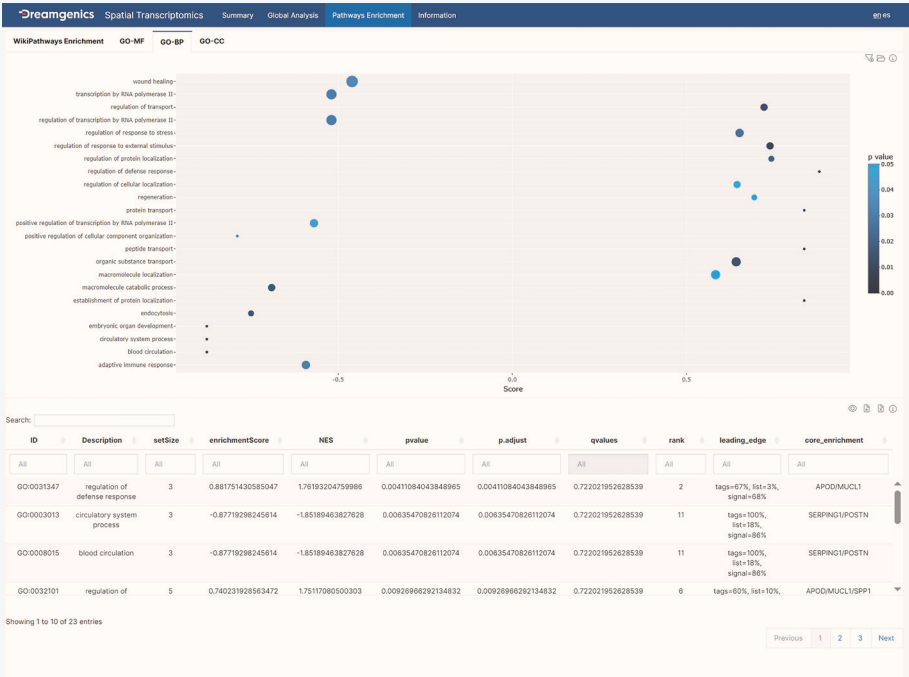


Fig 22. Estudio de enriquecimiento de rutas y términos GO:

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

Análisis Multiómico

Descripción

Llevamos a cabo un análisis integrativo supervisado de diferentes datos ómicos (transcriptómica, proteómica y metabolómica). En primer lugar, se selecciona el número de componentes, se calculan los coeficientes de correlación entre los diferentes sets de datos y se realiza un análisis independiente de cada uno, previo al análisis integrado.



Archivos de partida

- » Excel curado de valores cuantitativos para cada ómica



Plazo de entrega

- » Estimado: 15 días laborables

Servicios incluidos

- » Asesoramiento personalizado, tanto en el diseño experimental como en la interpretación de resultados.
- » Lectura y preprocesamiento de los datos, incluyendo la asignación de nombres a las columnas, filtrado de datos irrelevantes y reordenamiento según criterios específicos.
- » Transformación y normalización de los datos para asegurar su comparabilidad y prepararlos para análisis posteriores.
- » Evaluación de la calidad de los datos mediante análisis exploratorios, como el análisis de componentes principales (PCA), para identificar posibles patrones o problemas.
- » Integración de datos de diferentes plataformas ómicas para realizar un análisis conjunto que permita obtener una visión global y coherente de los mismos.
- » Análisis de enriquecimiento funcional para identificar rutas metabólicas y términos biológicos significativos, proporcionando contexto biológico a los resultados observados, tanto en las ómicas individualmente como en el análisis integrado.
- » Identificación y anotación de metabolitos, facilitando la interpretación y la conexión con bases de datos públicas para su caracterización.

Resultados

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

Preparation and Independent Analysis

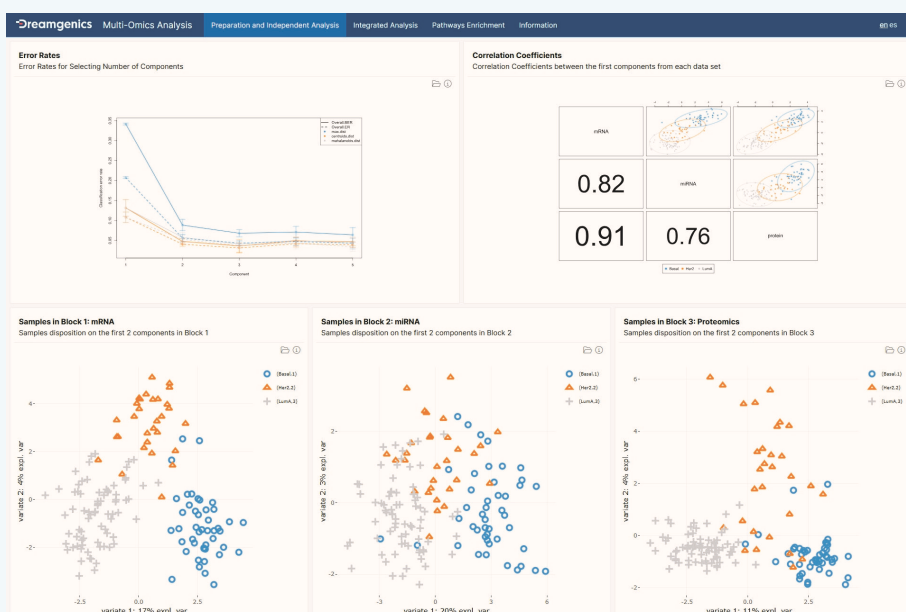
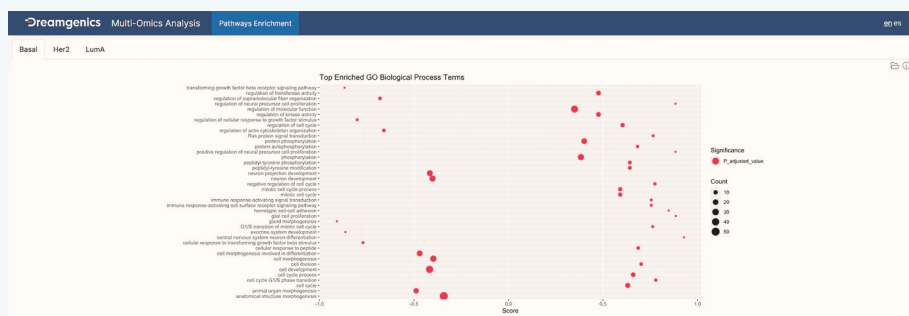


Fig 23. Determinación del número de componentes a utilizar y de los coeficientes de correlación entre ómicas. Se incluye un análisis individual para cada una de ellas.



Realizamos el análisis integrativo supervisado de datos transcriptómicos, proteómicos y metabolómicos

Fig 24. Detalle del análisis *Pathways Enrichment* para cada técnica ómica y grupo experimental.



Integrated Analysis

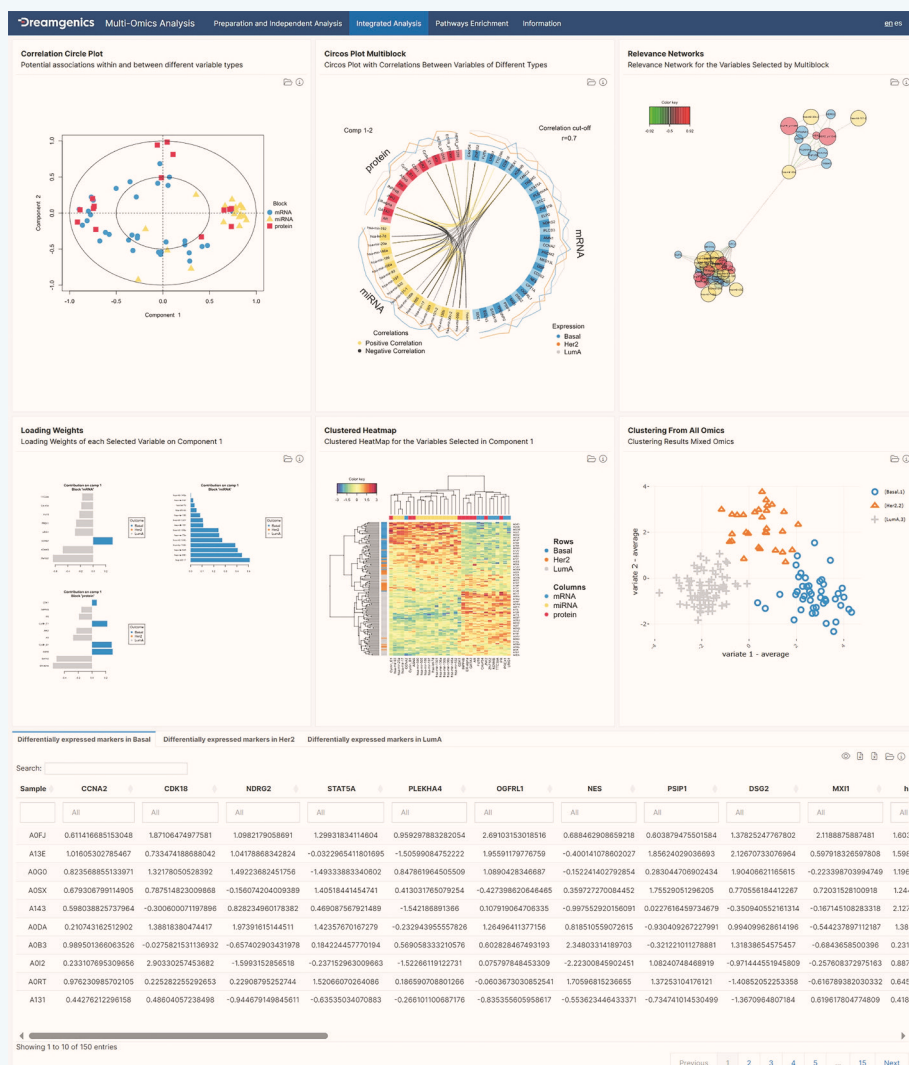


Fig 25. Pantalla principal del análisis integrado incluyendo:

- Correlation Circle Plot
- Circos Plot Multiblock
- Relevance Networks
- Loading Weights
- Clustered Heatmap
- Clustering Results



Los gráficos son interactivos y pueden descargarse fácilmente en pdf de alta calidad

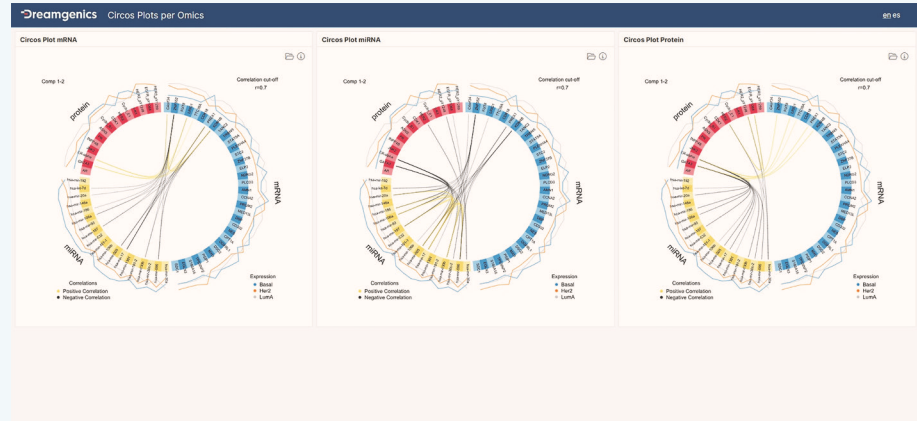


Fig 26. Explorando el gráfico *Circos Plot* se obtiene uno individual para cada ómica empleada.



Fig 27. Detalle del gráfico *Loading Weights* para cada componente, técnica ómica y grupo experimental.

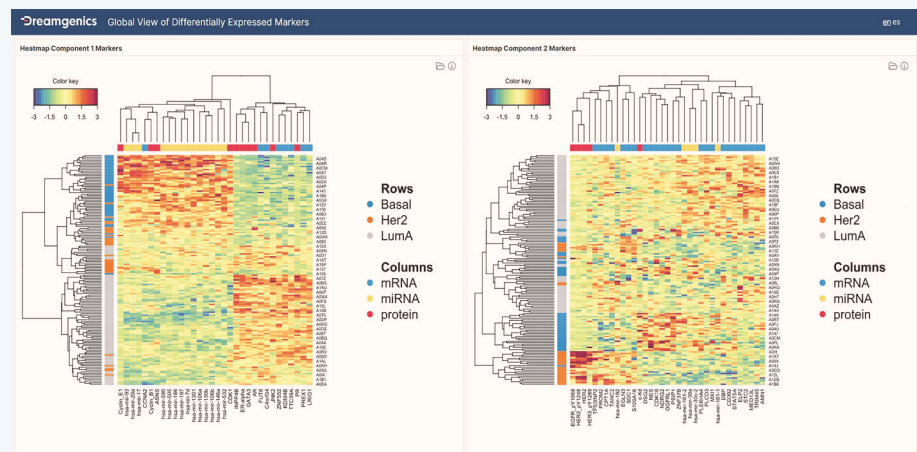
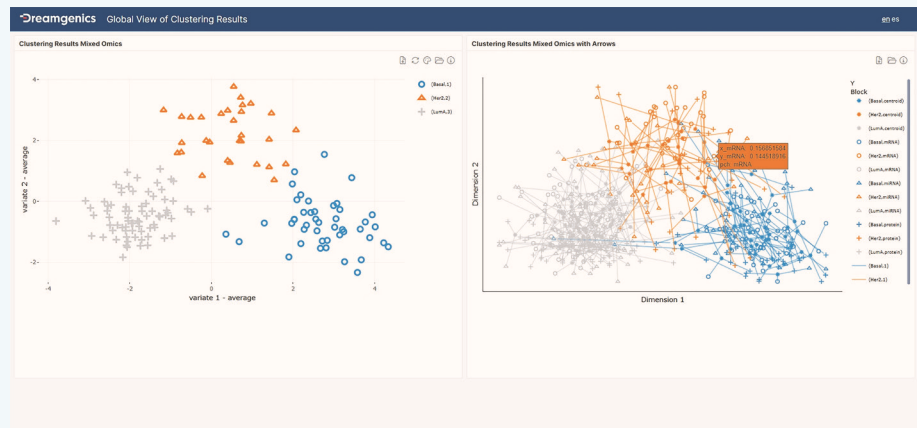


Fig 28. Explorando el gráfico *Clustered Heatmap* se accede a una nueva pestaña con heatmaps para cada componente utilizada en el análisis.

Fig 29. Detalle del gráfico editable *Clustering Results* incluyendo las contribuciones de todas las ómicas empleadas para la clusterización de cada muestra.



Pathways Enrichment

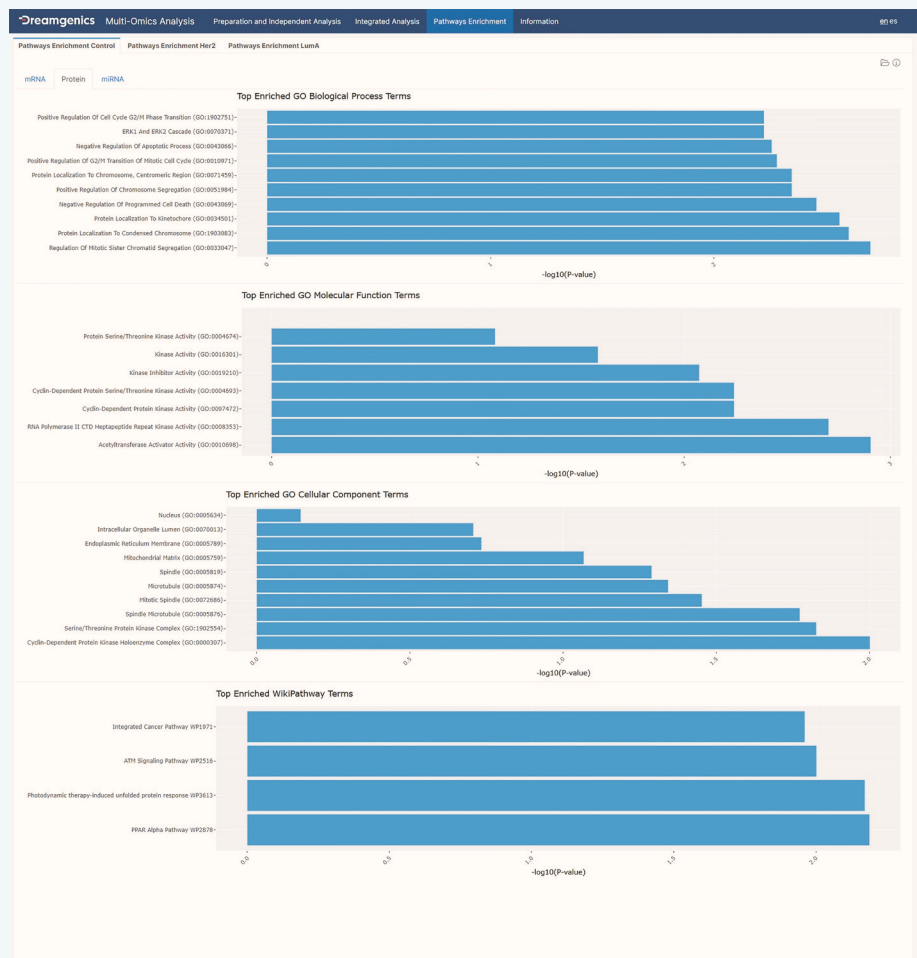


Fig 30. Estudio de enriquecimiento de rutas y términos GO para cada ómica y grupo experimental:

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

Información y presupuestos

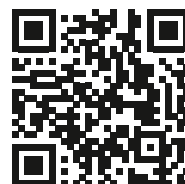
☎ 985 088 180 / 613 038 948
✉ info@dreamgenics.com

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

Esta publicación pertenece a Dreamgenics, S.L.U. 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.U. no asume ninguna responsabilidad por cualquier error u omisión en el contenido del mismo.

© 2025 Dreamgenics, S.L.U. All Rights

www.dreamgenics.com



B_01.03