

Servicios de análisis de exoma

Actualizado en junio de 2.013

En todos los servicios se proporciona un **modelo de consentimiento informado** específico para la realización de pruebas genéticas utilizando tecnología de secuenciación masiva. Este modelo ha sido consensuado por el personal experto de qGenomics, junto con científicos y médicos nacionales e internacionales, de reconocida trayectoria en el campo de la genética, y puede ser usado como modelo para facilitar el proceso de información al paciente en el acto de asesoramiento genético, previo a la realización de este tipo de pruebas.

Servicio Básico (*qGenEx[®] Basic*)

En esta modalidad de servicio se proporciona:

1. **Captura y secuenciación de exoma.** La captura y secuenciación del exoma se realiza con kits **NimbleGen SeqCap EZ** o **Agilent SureSelect**, y equipos Illumina HiSeq-2000, respectivamente. Esta estrategia permite secuenciar ~99% de los exones presentes en las bases de datos RefSeq y CCDS a un promedio de cobertura de 30x. Existe la posibilidad de secuenciar a mayor cobertura (50x, 100x y +), y también hay disponibles otros kits de captura de Agilent y de NimbleGen que cubren regiones reguladoras¹.
2. **Análisis de datos básico**, que incluye los datos crudos de secuencia en formato fastq, y estadísticas de la eficiencia en el proceso de captura y secuenciación, como por ejemplo número total de secuencias producidas, número de exones capturados, porcentaje de secuencias alineadas con el genoma, porcentaje de exones representados con profundidad de cobertura 4, 10, y 20 veces, entre otros datos técnicos.

Servicio Investigación (*qGenEx[®] Research*)

En esta modalidad de servicio, se proporciona al cliente:

1. **Captura y secuenciación de exoma**, igual que servicio básico (arriba).
2. **Análisis de datos básico**, igual que servicio básico (arriba).
3. **Detección, anotación y priorización de variantes patogénicas.** La detección y anotación de variantes añade la información relevante a cada variante detectada (ya sea SNP o mutación) mediante un completo análisis bioinformático de los datos del exoma. En concreto, se proporciona información acerca del tipo de mutación no sinónima identificada (*missense*, *non-sense* o afectando sitios canónicos de *splicing*, *frameshift*, ...), efecto en la proteína, frecuencia en población control en bases de datos públicas (dbSNP, 1000Genomes, Exome Variant Server) y privadas (qGenomics, exomas de población española), predicción de patogenicidad de mutaciones *missense* con varios algoritmos, entre otras informaciones relevantes. Si existe un modelo de herencia, se analizan las variantes según el modelo sugerido. En un modelo dominante se estudian las mutaciones heterocigotas y en un modelo recesivo se estudian

¹ Los kits de captura están en constante evolución. Solicite información sobre nuevas versiones disponibles en el momento de hacer el pedido

las variantes homocigotas o las heterocigotas compuestas. Si se proporciona una lista de genes candidatos o existen genes conocidos para el diagnóstico clínico indicado se analizan dichos genes.

Servicio Completo (*qGenEx*[®] Complete)

En esta modalidad de servicio, se proporciona:

1. **Captura y secuenciación de exoma**, igual que en servicio de investigación.
2. **Análisis de datos básico**, igual que en servicio de investigación.
3. **Detección, anotación y priorización de variantes patogénicas**.
4. **Validación de variantes en caso índice y muestras parentales/familiares**. En este servicio se incluyen las validaciones mediante secuenciación con el método Sanger de las variantes candidatas patogénicas seleccionadas de los datos del exoma. qGenomics realiza el diseño, la optimización y la ejecución del ensayo para validar las mutaciones en el caso índice y en los progenitores para comprobar el tipo de herencia de las variantes seleccionadas.

Servicio a Medida

Si ninguno de estos servicios es adecuado a sus necesidades, póngase en contacto con nosotros para estudiar su caso y que podamos ofrecerle un servicio totalmente a medida de sus necesidades para el análisis de datos de exoma.

- Desarrollo de paneles de captura y secuenciación de genes.
- Re-análisis de datos de secuenciación masiva generados por terceros, mediante cualquier otra plataforma y en el contexto de cualquier otro proyecto.
- Asesoramiento en solicitud de proyectos de investigación.

Contacte con nosotros en info@qgenomics.com o a través de nuestra página web www.qgenomics.com para recibir información sobre la gama completa de productos.