



GeneSystems[®]
SISTEMAS GENÓMICOS

GENÓMICA
AL ALCANCE
DE TU MANO

Plataforma integral para la
gestión y análisis de datos de NGS

APLICACIONES DE GENESYSTEMS®

En la rutina de laboratorio

- **Plataforma cloud-based:** no requiere instalación de software.
- Subida y descarga de resultados rápida y sencilla.
- Análisis bioinformático de resultados a partir de **FASTQ, BAM y VCF**.
- Informe exhaustivo del proceso de cómputo.
- **Optimización de recursos:** soporte en la preparación de los pools de librerías no equimolares previa a la secuenciación.
- **Visualización de los resultados** de cómputo mediante la aplicación correspondiente.

En investigación

- Paneles de genes, exoma o genoma mitocondrial: Visualización e interacción con los resultados obtenidos mediante NGS.
- Anotación de las variantes frente a las principales bases de datos públicas y privadas.
- Versatilidad de filtrado.
- Análisis simultáneo de tríos o familias.

En diagnóstico

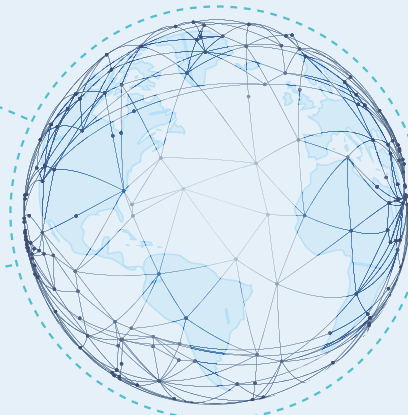
- Plataforma y pipeline Bioinformático CE-IVD como clase C de acuerdo a la nueva IVDR. ISO13485 para el diseño de software bioinformático para estudios de NGS.
- Identificación de **SNVs e indels, CNVs, SVs, elementos Alu** y variantes en el **genoma mitocondrial**.
- Optimización del tiempo de análisis: Estudio simultáneo de **tríos o familias**.
- Anotación completa para la clasificación de variantes:
 - **Variant DB** (base de datos propia de variantes clasificadas).
 - **Bases de datos de referencia** públicas y privadas (ClinVar, HGMD, OMIM, Ensembl...).
 - **Predictores in silico** basados en estabilidad aminoacídica, impacto estructural proteico, conservación evolutiva y splicing.
 - Indicadores de patogenicidad vinculados a **artículos científicos**.
- **IGV** integrado para analizar el entorno genómico de manera gráfica.
- **Posibilidades de filtrado extensas**, incluyendo la generación de paneles de genes virtuales a partir de términos HPO.
- **Clasificación automática** de las variantes en función de las recomendaciones del **ACMG**.
- **Sistema de priorización de variantes** con la integración del fenotipo (términos HPO) y patogenicidad (guías ACMG).
- **Informes de resultados genéticos personalizables**.



Miles de análisis



Miles de variantes analizadas



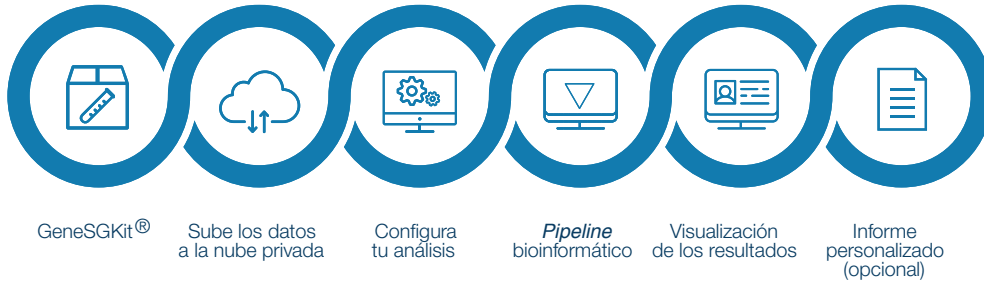
+ de 200 entidades



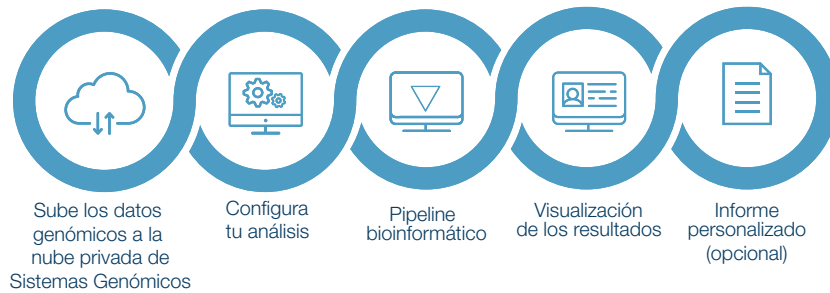
+ de 4.700 enfermedades

FLUJOS DE TRABAJO

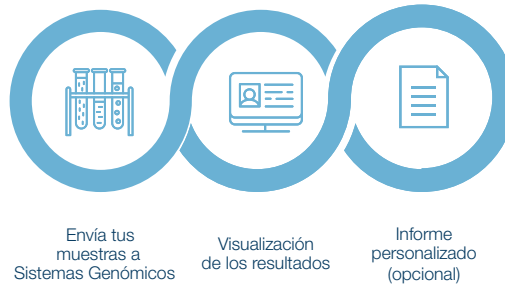
PRODUCTO



DRYLAB



SERVICIO



CARACTERÍSTICAS DE GENESYSTEMS®

Infraestructura integral para el análisis secundario de datos provenientes de distintas plataformas de NGS.

Automatización de todo el proceso de análisis del dato.

Análisis bioinformático ágil: datos genéticos y clínicos a partir de **pipelines de diseño propio y bases de datos actualizadas**.

CASOS DE USO GENESYSTEMS®

DIAGNÓSTICO GENÉTICO



G-Pool



WOK X



G-BitSpace



GeneBytes



BRECARISK

GENÉTICA REPRODUCTIVA Y CITOGENÉTICA



G-Pool



WOK X



G-BitSpace



G-NIPT



G-Pool

- Aplicación para la **preparación de pools equilibrados** entre librerías generadas mediante distintos **GeneSGKit®**.
- Permite **optimizar al máximo los recursos del laboratorio** en los procesos de secuenciación.



WOK X

- Aplicación para la **subida de archivos rápida y eficiente** diseñada para la **configuración del tipo de cómputo bioinformático**.
- La herramienta está optimizada para ejecutar el proceso de cómputo a partir de **FASTQ, BAM y VCF**.
- Ofrece una conexión directa con los sistemas de cómputo bioinformático en cloud y con las aplicaciones específicas de cada tipo de estudio.



G-BitSpace

- **Descarga** de ficheros y resultados



Análisis de datos de NGS de ADN nuclear y genoma mitocondrial

Inicio

Visualización por proyectos y muestras asociadas.
Información básica del tipo de análisis, estatus y fecha de creación.

Filtros

Posibilidad de generar **filtros personalizados** y guardarlos por grupo. Permite también guardar el algoritmo diagnóstico aplicado en cada caso.

Bases de datos

Anotación de la información de **bases de datos de referencia** como ClinVar, HGMD, gnomAD, OMIM, etc.

Visualización

Customización para la visualización de resultados mediante desplegables ocultables.

Transcritos

Anotación en **transcritos de referencia** según el consorcio MANE, incluyendo la selección de transcritos considerados clínicamente relevantes por el equipo clínico de Sistemas Genómicos - Synlab. Además, anotación de la información mínima del resto de transcritos de cada variante.

Variantes estructurales

Visualización de CNVs, translocaciones, inversiones y elementos ALU.

IGV

Visualización gráfica del **contexto genómico** de la variante.

Gráficos

Gráficos para **visualizar de forma rápida y sencilla** las frecuencias alélicas poblacionales, significado clínico de la variante según las bases de datos y literatura asociada.

Paneles de genes virtuales

Priorización personalizada de variantes a partir de listados de genes asociados a una patología y/o términos HPO.

Variant DB

Posibilidad de clasificar variantes y **guardar clasificaciones** para futuros análisis.

Coberturas

Visual de coberturas informativa, incluyendo porcentaje de región cubierta, exones incluidos y excluidos del análisis.

OBTÉN LA **MÁXIMA** INFORMACIÓN DE DATOS
PROCEDENTES DE PLATAFORMAS NGS:

PANEL DE GENES
EXOMA
GENOMA MITOCONDRIAL



**SOPORTE
ESPECIALIZADO EN
TODO EL PROCESO**



GeneBytes X

Características Técnicas

- Plataforma y pipeline bioinformático con marcado **CE-IVD como clase C de acuerdo a la nueva IVDR**.
- Identificación de **SNVs e indels, CNVs, SVs, elementos ALU** y variantes en **genoma mitocondrial**.
- Inclusión de regiones codificantes y no codificantes capturadas así como regiones flanqueantes intrónicas y UTR (20 pb *downstream* y *upstream*).
- **Cribado de CNVs empleando repositorios de controles inter-run**, maximizando la fiabilidad del resultado.
- Optimización del tiempo de análisis: **Estudio simultáneo de tríos o familias**.
- **Anotación completa para la clasificación de variantes**: Variant DB, bases de datos de referencia, predictores in silico, artículos científicos, etc.
- **IGV integrado** para analizar el contexto genómico de las variantes.
- **Posibilidades de filtrado extensas**, incluyendo la posibilidad de generar paneles de genes virtuales a partir de términos HPO.
- **Clasificación automática de las variantes** en función de las recomendaciones del **ACMG**.
- **Sistema de priorización de variantes** con la integración del fenotipo (términos HPO) y patogenicidad (guías ACMG)
- **Actualización constante de bases de datos genéticas y clínicas** para la anotación de variantes, garantizando precisión y fiabilidad en el análisis terciario.
- **Informes de resultados genéticos personalizables**

WORKFLOW DIAGNÓSTICO con GeneBytes X



ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO

ANÁLISIS, PRIORIZACIÓN E INTERPRETACIÓN DE VARIANTES

G-NIPT

- La aplicación **G-NIPT** permite detectar aneuploidías en todos los cromosomas y microdeleciones de hasta 6 Mb en el feto a partir de una muestra de sangre materna mediante secuenciación de genoma completo a baja cobertura.
- **Proceso de cómputo integrado** para la detección de aneuploidías con marcado CE-IVD como clase C de acuerdo a la nueva IVDR para todos los cromosomas y microdeleciones hasta 6 Mb.
- G-NIPT dispone de una **interfaz intuitiva y optimizada** para los datos generados a partir de NIPT-GeneSGKit® y está diseñada para ser manejada sin conocimientos de bioinformática.
- **Entrega de resultados con información detallada** de:
 - Porcentaje de fracción fetal
 - Riesgo de aneuploidia para todos los cromosomas
 - Riesgo de presencia de microdeleciones
 - Resultados en formato gráfico y tabla
- **Modelos de informe personalizables.**



SCREENING DE ANEUPLOIDÍAS con G-NIPT

INPUT G-NIPT



FASTQ

ANÁLISIS DE CALIDAD



FRACCIÓN FETAL
MÉTRICAS POR CROMOSOMA

RIESGO DE ANEUPLOIDÍAS

OUTPUT G-NIPT



INFORME
AUTOMÁTICO

ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO

DESCARGA DE INFORMES

BRECANRISK

- **Test no invasivo de estratificación** de población general **identificando mujeres de alto riesgo a desarrollar un cáncer de mama** mediante un algoritmo que incluye modificadores de riesgo genético, historia familiar, densidad mamaria y otros factores y antecedentes.
- **Introducción de los datos** del paciente de manera **rápida y sencilla**.
- Proceso de cómputo del **algoritmo integrado y automatizado**.
- Entrega de **resultados con información detallada**.
 - Riesgo total de desarrollar cáncer de mama según Brecanrisk.
 - Riesgo fenotípico.
 - Riesgo genotípico.
 - Riesgo de desarrollar cáncer de mama a los 5 años basado en la edad.
 - Riesgo vital de desarrollar cáncer de mama.
 - Descripción de metodología.



MODELOS DE INFORME PERSONALIZABLES

ESPECIALIDAD / MÓDULO	G-POOL	WOK X	GeneBytes X	G-NIPT	BRECANRISK
PANELES/EXOMA/MT	X	X	X		
SCREENING PRENATAL	X	X		X	
BRECANRISK					X

CALIDAD

LA CALIDAD ES NUESTRO COMPROMISO CON LA SOCIEDAD

Nuestra solidez y fiabilidad quedan avaladas por diversos programas de acreditación y certificación nacionales e internacionales. De igual manera, la participación continua en programas de evaluación externa de la calidad garantiza el excelente desempeño de nuestro personal, equipos y ensayos.

Los servicios de diagnóstico que ofrecemos están respaldados por la certificación ISO 9001 y acreditación ISO 15189 propia de los laboratorios clínicos. Además, disponemos de la acreditación ISO 17025 que nos permite garantizar la máxima fiabilidad de nuestros ensayos agroalimentarios.

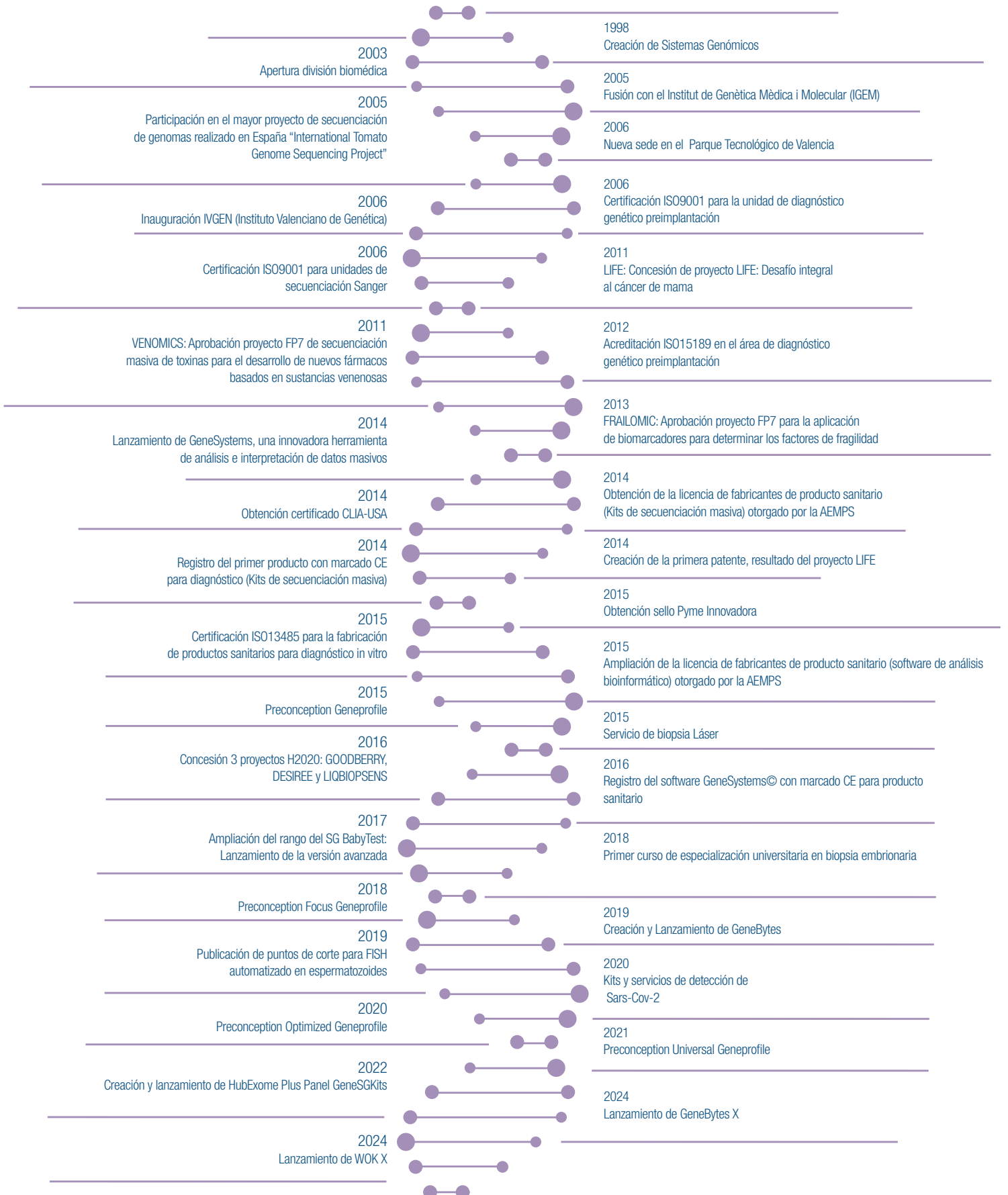
ISO 9001 · ISO 17025 · ISO 15189

Como fabricantes de producto sanitario para diagnóstico in vitro estamos orgullosos de contar con nuestros kits GeneSGKit® basados en tecnología de resecuenciación dirigida y de nuestro software GeneSystems®, herramienta para el cómputo y análisis de datos siendo, además, productos sanitarios con marcado CE-IVD que clasifican como Clase C conforme al Reglamento (UE) 2017/746.

Nuestro compromiso ambiental contempla todas las actividades desarrolladas en nuestras instalaciones y con la garantía de la certificación ISO 14001.



HITOS





SISTEMAS
GENÓMICOS

A MEMBER OF SYNLAB

SOLICITE INFORMACIÓN

Tel (+34) 961 366 150

info@sistemasgenomicos.com

www.sistemasgenomicos.com