REFERENCE LABORATORY
GENETICS

Servicio de NGS Diagnóstico

Obtenga las respuestas que busca con nuestro servicio de NGS diagnóstico

Servicio de NGS Diagnóstico

El Servicio de NGS diagnóstico para encontrar las respuesta que busca

Muestras a enviar:

- Posnatal: 5 mL sangre EDTA
  ≥100 µL ADN purificado (a ≥ 25 ng/µL)
- Prenatal: 15 mL líquido amniótico o vellosidades coriales
- Contáctenos para conocer otros tipos de muestra aceptados

Indispensable enviar consentimiento informado e información clínica (HPOs) junto a la muestra

Ofrecemos los servicios de NGS más avanzados

Algunos pacientes presentan una clínica característica de síndromes con diversos genes asociados. En estos casos, el estudio de un solo gen suele ser una estrategia poco eficiente, que resulta en procesos diagnósticos escalonados, largos y costosos que acaban retrasando su diagnóstico y repercutiendo negativamente en su calidad de vida.

En Reference Laboratory Genetics ofrecemos los servicios de NGS y herramientas bioinformáticas más avanzados para secuenciar miles de genes simultáneamente y realizar una interpretación clínica fiable, rápida y coste-efectiva de los datos de secuenciación.

RefLab Genome® (WGS)

A pesar de contener la mayoría de las variantes patogénicas conocidas, las regiones codificantes de los genes (los exones) representan únicamente el ~1% del genoma. Nuevos estudios clínicos muestran la causalidad de ciertas alteraciones en regiones no codificantes, demostrando la importancia de analizar estas zonas. **RefLab Genome® secuencia las regiones codificantes y no codificantes del genoma, detectando, en una única prueba genética, prácticamente cualquier cambio en el ADN del paciente.**

RefLab Exome® (WES)

El 85% de las variantes patogéticas conocidas se encuentran en las regiones codificantes de los genes, los exones. **Centrándose en aquellas regiones donde hay más posibilidades de encontrar las alteraciones genéticas causantes de la enfermedad, RefLab Exome® secuencia el exoma de >20.000 genes e interpreta los datos de secuenciación desde el punto de vista clínico.**

RefLab Clinical Exome® (CES)

RefLab Clinical Exome® es un exoma clínico optimizado que analiza >5.500 genes de relevancia clínica con fenotipos clínicos conocidos. Permite a los profesionales de la salud centrarse en aquellos genes clínicamente relevantes y evita los resultados inconcluyentes consecuentes de secuenciar regiones no relacionadas con enfermedades humanas, asegurando la máxima utilidad clínica con tiempos de respuesta muy reducidos.

RefLab Global NGS Panels

Nuestros paneles globales son una excelente opción para abordar aquellos casos en los que se sospechan síndromes con múltiples genes asociados, puesto que evalúan simuláneamente cientos de genes, aumentando el rendimiento diagnóstico y reduciendo costes y tiempos de respuesta.

RefLab NGS Panels

En **Reference Laboratory Genetics** hemos desarrollado > 430 paneles de NGS, incluyendo todos los genes de relevancia médica y cubriendo todas las especialidades médicas, para que los profesionales sanitarios tengan las herramientas necesarias para diagnosticar a sus pacientes eficientemente y puedan tomar decisiones informadas.

Disponible análisis trio

Disponible ampliación de análisis

Garantía RefLab

- **Continua actualización de genes** y validación analítica en todos nuestros paneles y herramientas bioinformáticas
- Paneles **100% personalizables**
- Bajos tiempos de respuesta (**< 30 días**)
- **Apoyo** pre y posanálisis con nuestros expertos **en genética clínica**
- **Informes** de resultados completos, **concluyentes**, transparentes y personalizables
- Máximo rendimiento diagnóstico y **utilidad clínica**
- **Estudio de CNVs**. Las variantes detectadas **se confirman sin coste por MLPA**

Indicaciones

RefLab Genome® (WGS)	• Trastornos complejos y heterogéneos con fenotipos poco claros o atípicos • No existe un test genético específico para diagnosticar la enfermedad genética sospechada • Existen pruebas genéticas previas no concluyentes
RefLab Exome® (WES)	• Trastornos genéticamente heterogéneos (discapacidad intelectual, metabolopatías, ataxias, neuropatías...) • No existe un test genético específico para diagnosticar la enfermedad genética sospechada • Existen pruebas genéticas previas no concluyentes
RefLab Clinial Exome® (CES)	• Fenotipos complejos con múltiples genes asociados • No existe un test genético específico para diagnosticar la enfermedad genética sospechada • Existen pruebas genéticas previas no concluyentes
RefLab Global NGS Panels	• Se sospechan síndromes con un gran número de genes asociados
RefLab NGS Panels	• Se sospechan síndromes con múltiples genes asociados

Los test diagnósticos más completos para todas las especialidades médicas

RefLab Exome Intellectual Disability®
Exoma completo con cobertura ampliada en genes relacionados con discapacidad intelectual.
Código: 25954

RefLab Exome Metabolopathies®
Exoma completo con cobertura ampliada en genes relacionados con metabolopatías.
Código: 25954

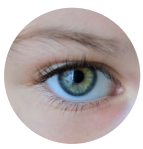
NeuroRef Global®
Estudia 1204 genes asociados a enfermedades neurológicas.
Código: 55620

NeuroRef Epilepsy Plus®
Estudia 118 genes asociados a la epilepsia.
Código: 25065

OncoRef Global®
Estudia 161 genes asociados a la predisposición de padecer cáncer.
Código: 57650

CardioRef Global®
Estudia 192 genes asociados a enfermedades cardiovasculares.
Código: 55270

NephroRef Global®
Estudia los 427 genes asociados a enfermedades renales.
Código: 55580



OphthalmoRef Global®
Estudia 527 genes asociados a enfermedades oftalmológicas.
Código: 57450

OtoRef Global®
Estudia 193 genes asociados a hipoacusias.
Código: 58175

DermaRef Global®
Estudia 268 genes asociados a enfermedades dermatológicas.
Código: 17035

MitoRef®
Estudia 378 genes asociados a enfermedades mitocondriales.
Código: 54975

CarrierRef®
Permite conocer el riesgo de transmitir a la descendencia alguna enfermedad genética autosómica recesiva o ligada al cromosoma X.
Código: 15063

Añadimos valor al diagnóstico genético

En **Reference Laboratory Genetics** llevamos más de 40 años dedicados a ofrecer a nuestros clientes **el catálogo más completo de pruebas de genética molecular** para cubrir las necesidades de cada paciente.

- Enfermedades genéticas hereditarias
- Estudio de tumores sólidos y biopsia líquida
- Oncohematología
- Farmacogenética

Ofrecemos un servicio integral para **cualquier especialidad médica**, de la muestra al informe de resultados, facilitando nuestro apoyo en cualquier punto del proceso diagnóstico: recogida y transporte de muestras, asesoramiento genético, herramientas bioinformáticas e interpretación clínica.

Cuando nuestros clientes nos solicitan un análisis genético, obtienen algo más que simples resultados, nos ayudan a incrementar el conocimiento colectivo de las enfermedades hereditarias (todas las mutaciones que encontramos se reportan a nuestra base de datos RefLab Database® y a las principales bases de datos públicas).

Le ofrecemos la más alta calidad en todas nuestras pruebas

Disponemos de las certificaciones ISO 9001 y 14001 por AENOR. Además, participamos activamente en los programas más extensos de Evaluación Externa de la Calidad a nivel internacional.

REFERENCE LABORATORY
GENETICS

C/ Pablo Iglesias 57
08908 Hospitalet de Llobregat · Barcelona
(+34) 93 259 37 00 · genetics@referencelaboratory.es
www.referencelaboratory.es

Seq ESC1219