REFERENCE LABORATORY
GENETICS

RefLab Database®

Información detallada de millones de variantes genéticas validadas por nuestros expertos

Variantes asociadas a enfermedad

Realizar la correcta interpretación clínica de una variante genética puede ser un proceso largo y complejo. Una interpretación errónea o un diagnóstico tardío pueden tener consecuencias negativas en la calidad de vida del paciente y su familia.

Para facilitar la correcta interpretación de las variantes genéticas y acercar nuestra amplia experiencia en diagnóstico clínico a la comunidad científico-médica, hemos desarrollado **RefLab Database®**, nuestra base de datos de genotipos y fenotipos de enfermedades raras.

RefLab Database® correlaciona la información clínica de nuestros pacientes, descrita mediante la terminología HPO, con la anotación detallada de millones de variantes genéticas.

¿Cómo funciona RefLab Database®?

RefLab Database® ofrece un resumen exhaustivo de la validez clínica y la causalidad de las variantes genéticas detectadas con síntomas asociados. Además, es una herramienta valiosa para identificar nuevos genes implicados en procesos patogénicos mediante la correlación de nuevas variantes genéticas con fenotipos específicos y bien definidos.

El software de **RefLab Database®** correlaciona la información clínica de nuestros pacientes, descrita mediante la terminología HPO, con la anotación detallada de millones de variantes genéticas, validadas por nuestros expertos.

RefLab Database® está en continuo crecimiento con:

- Los datos clínicos y resultados genéticos de las muestras analizadas por Reference Laboratory.
- Las principales bases de datos genómicas internacionales.
- La bibliografía médica y científica más reciente.

Nuestra base de datos permite:

- Compartir nuestros >40 años de experiencia en diagnostico clínico.
- Reducir el número de VOUS en los análisis genéticos. Facilitar la
- anotación e interpretación de las variantes genéticas. Obtener
- información de una cohorte de pacientes internacional.

DB.ESF1018

C/ Pablo Iglesias, 57 · 08908 Hospitalet de Llobregat, Barcelona · 932 593 700 · genetics@referencelaboratory.es