

# SOLUCIONES INTEGRALES EN **GENÉTICA**



**360°**

 **eurofins**

Specialties  
Clinical Diagnostics

1

## ¿Quiénes somos?

**Eurofins Specialties Clinical Diagnostics** forma parte de **Eurofins Scientific**, presente en 65 países y líder mundial en análisis clínicos, genómica, alimentos, medio ambiente y productos farmacéuticos.

**Eurofins Specialties Clinical Diagnostics** con más de 30 años de experiencia, es en la actualidad el mayor laboratorio de España, liderando la gestión de laboratorios intrahospitalarios en el territorio nacional, con presencia en 67 hospitales que dan servicio 24 horas los 365 días del año.

2

## Nuestra propuesta de valor

### SERVICIO 360°

Ofrecemos servicios a todas las especialidades médicas dando respuesta a todas las necesidades que surgen en la práctica clínica diaria.

### INTEGRACIÓN TOTAL

Soporte experto tanto pre-test como post-test, con informes con interpretación clínica y unificados en plataforma web.

### TODAS LAS TÉCNICAS DISPONIBLES

NGS (paneles de genes, exoma, genoma), MLPA, FISH, qPCR, ddPCR, arrays, biopsia líquida y más.

### EQUIPO MULTIDISCIPLINAR

>200 expertos (médicos, biólogos, bioinformáticos) al servicio de su centro.

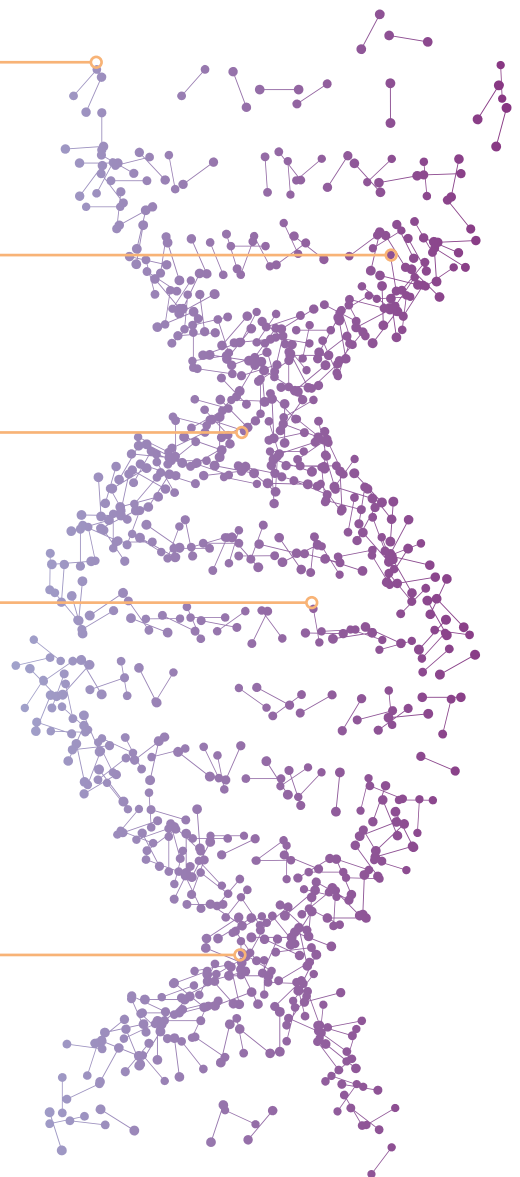
Nuestro equipo de expertos está al servicio del clínico para cualquier consulta que necesite en la interpretación del resultado, obteniendo los resultados más eficientes de la genómica aplicada.

Consejo genético con personal acreditado por la AEGH.

### CALIDAD ACREDITADA

Marcado CE-IVD, certificación ISO 9001, acreditación ISO 15189 y participación en programas internacionales de control de calidad.

**La calidad, nuestra razón de ser.**



# Soluciones integrales

## 3.1 ESPECIALIDADES MÉDICAS

La unidad de genética clínica aborda todas las especialidades médicas, dando soluciones diagnósticas a cada patología.

### CARDIOLOGÍA

- Miocardiopatías:  
Hipertrófica, dilatada
- QT largo
- QT corto
- Síndrome de Brugada
- Síndromes arritmogénicos y canalopatías
- Enfermedades de la aorta y otros vasos

### ENDOCRINOLOGÍA

- Diabetes: MODY, Mellitus...
- Baja estatura
- Tumores
- Déficits hormonales
- Obesidad
- Hipogonadismo
- Raquitismo
- Sobrecrecimiento

### MEDICINA INTERNA

- Inmunodeficiencias
- Hipertermias
- Enfermedades autoinmunes
- Enfermedades raras
- Hipercolesterolemia familiar

### NEUROLOGÍA

- Ataxias
- Paraplejias
- Demencias (Alzheimer)
- Neuropatías  
(Charcot-Marie-Tooth)
- Enfermedades neurodegenerativas
- Enfermedades del movimiento (Parkinson)
- Epilepsias

### NEUROPEDIATRÍA

- Retraso en el desarrollo
- Autismo
- Discapacidad intelectual
- Síndrome X-Frágil
- Distrofia de Duchenne
- Síndrome de Williams
- S. de Prader Willi/Angelman
- Epilepsias

### OFTALMOLOGÍA

- Retinitis pigmentosa
- Síndrome de Alport
- Enfermedad de Stargard
- Síndrome de Usher
- Distrofia macular
- Albinismo oculocutáneo
- Distrofia de retina

### GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA

- NIPT
- Diagnóstico prenatal
- Panel displasias esqueléticas
- Síndrome de Noonan
- Síndrome de Di George
- Cariotipo
- Array CGH

### MEDICINA DE LA REPRODUCCIÓN

- Test de portadores
- DGP
- Biopsia embrionaria
- FISH y fragmentación espermatozoides

### ONCOLOGÍA

- Oncohematología
- Dianas terapéuticas
- Enfermedad mínima residual
- Biopsia líquida

### 3.2 SERVICIOS

**En aras de cumplir con un servicio 360º** en genética, Eurofins pone a su disposición un conjunto de áreas soporte para cubrir todas las necesidades que le puedan surgir en la práctica clínica diaria y en los flujos del trabajo de laboratorio, siguiendo siempre los más altos estándares de calidad.

## PLATAFORMAS DIGITALES Y TRANSFERENCIA TECNOLÓGICA

**Eurofins** es conocedor de las diferentes necesidades que tienen los laboratorios de genética, por ello, además de ofrecer nuestros servicios end-to-end entregando un informe final al solicitante, pone a su disposición los siguientes servicios:



#### GeneSGKits

Kits CE-IVD para preparación de librerías NGS y procesamiento in situ en hospitales o laboratorios. El laboratorio dispondrá de una variedad de productos para abordar diferentes aproximaciones diagnósticas en el campo de la genética.

#### GeneSystems

Plataforma CE-IVD en la nube para análisis de datos NGS (paneles, exoma y genoma. Permite al laboratorio obtener información relevante para el diagnóstico o la investigación, cubriendo todo el proceso de análisis de datos de una manera sencilla y rigurosa.

#### Servicio de secuenciación

En aquellos casos en los que el laboratorio no dispone de capacidad de secuenciación, Eurofins pone a su disposición ese recurso, haciéndole llegar al laboratorio el raw data para su análisis de manera local con nuestro software GeneSystems.

#### Servicios Drylab

Dirigido a aquellos laboratorios que tienen capacidad de secuenciación, pero no tienen recursos para analizar los datos. Eurofins dispone de un equipo de expertos que analizan los datos ofreciendo informes personalizados y con interpretación clínica.

## GENÉTICA MÉDICA Y ASESORÍA GENÉTICA

Disponemos de un equipo de médicos genetistas que dan apoyo tanto en la integración clínica de los casos como ofreciendo consultas de genética médica para aquellos pacientes que lo requieran. Por otro lado, le ofrecemos soporte tanto pre-test como post-test desde nuestro equipo de asesoría genética para solventar cualquier cuestión que se le pueda presentar.

## UNIDAD I+D+i

Eurofins apuesta por la Investigación, el Desarrollo y la Innovación, apoyando la medicina traslacional, para incorporar al servicio de nuestros clientes las últimas innovaciones fruto de los resultados de proyectos de investigación nacionales e internacionales en los que participa.

#### Investigación aplicada:

- Desarrollo de nuevos paneles basados en publicaciones y guías clínicas emergentes.
- Validación interna continua: metaanálisis de rendimiento, reproducibilidad y sensibilidad.
- Colaboraciones estratégicas con universidades, Hospitales y consorcios internacionales.

## FARMACOGENÉTICA

Eurofins persigue ofrecer una medicina personalizada y de precisión a través de todo su amplio abanico de pruebas diagnósticas, a través de su unidad de dianas terapéuticas y a través de su amplio servicio de farmacogenética.

Ponemos a su disposición servicios a medida con diferentes tecnologías adaptados a cada fármaco, mediante MASSArray, NGS y Sanger Hot-spot.

### Soluciones disponibles:

- Antineoplásicos
- **Cardiología:** estatinas, hipolipemiantes, antiagregantes y antiplaquetarios
- **Gastroenterología:** Inhibidores bomba de protones
- **Tratamiento infecciones:** antivirales, antimicóticos, interferones
- Inmunosupresores
- **Antiinflamatorios:** AINEs
- Panel de respuesta a 75 fármacos
- Panel de psicofármacos
- Panel de respuesta a fármacos de dolor crónico
- Panel de respuesta a 25 fármacos de terapia oncológica
- **Otros (bajo consulta):**
  - Estudio farmacogenético (con interpretación)
  - GENOTIPO farmacogenético (sin interpretación)
  - **GLOBAL PGx GENE PANEL:** 161 principios activos asociados a más de 300 medicamentos

## MICROBIOMA

Los estudios de microbioma ofrecen diversas ventajas para entender la salud intestinal y general. Permiten identificar desequilibrios en la microbiota intestinal, detectar patógenos gastrointestinales, evaluar la permeabilidad intestinal y, en algunos casos, incluso estudiar el microbioma endometrial.

Nuestra tecnología de secuenciación metagenómica shotgun permite el estudio completo del genoma de todos los microorganismos que componen el ecosistema vaginal e intestinal. De esta manera, se evita el sesgo de amplificación inherente a los estudios convencionales del gen ribosómico 16S que, con frecuencia, solo se centran en una porción pequeña (menor al 20%) del gen ARNr 16S.

## 4

## Técnicas

Disponemos de todas las técnicas disponibles en el ámbito de la genética para dar respuesta a todas las necesidades clínicas y terapéuticas de nuestros clientes siguiendo los más altos estándares de calidad:

• NGS

• Estudios de CNVs

• FISH

• Array Genotipado

• Secuenciación Sanger

• Estudios de metilación

• Array CGH

• MLPA

• Variantes puntuales

• Exomas

• Expansiones

• Genoma

• Paneles NGS

• Cariotipo

## 5

## Ventajas para su organización



### RAPIDEZ Y FLEXIBILIDAD

Tiempos de respuesta desde 10 días (paneles germinales) hasta 12 días (CGP)



### SOLUCIÓN “LLAVE EN MANO”

Desde la toma de muestra hasta la entrega de resultados y consejo genético



### ESCALABILIDAD Y PERSONALIZACIÓN

Adapta servicios y paneles a la cartera de tu centro



### SOPORTE 24/7

Cobertura en hospitales y laboratorios, con atención al cliente multicanal



### TECNOLOGÍAS LÍDERES

NovaSeq 6000, NextSeq, Ion S5, MinION



### CONTROL DE CALIDAD RIGUROSO

Métricas de cobertura, uniformidad y profundidad de lectura



### LOGÍSTICA INTEGRAL

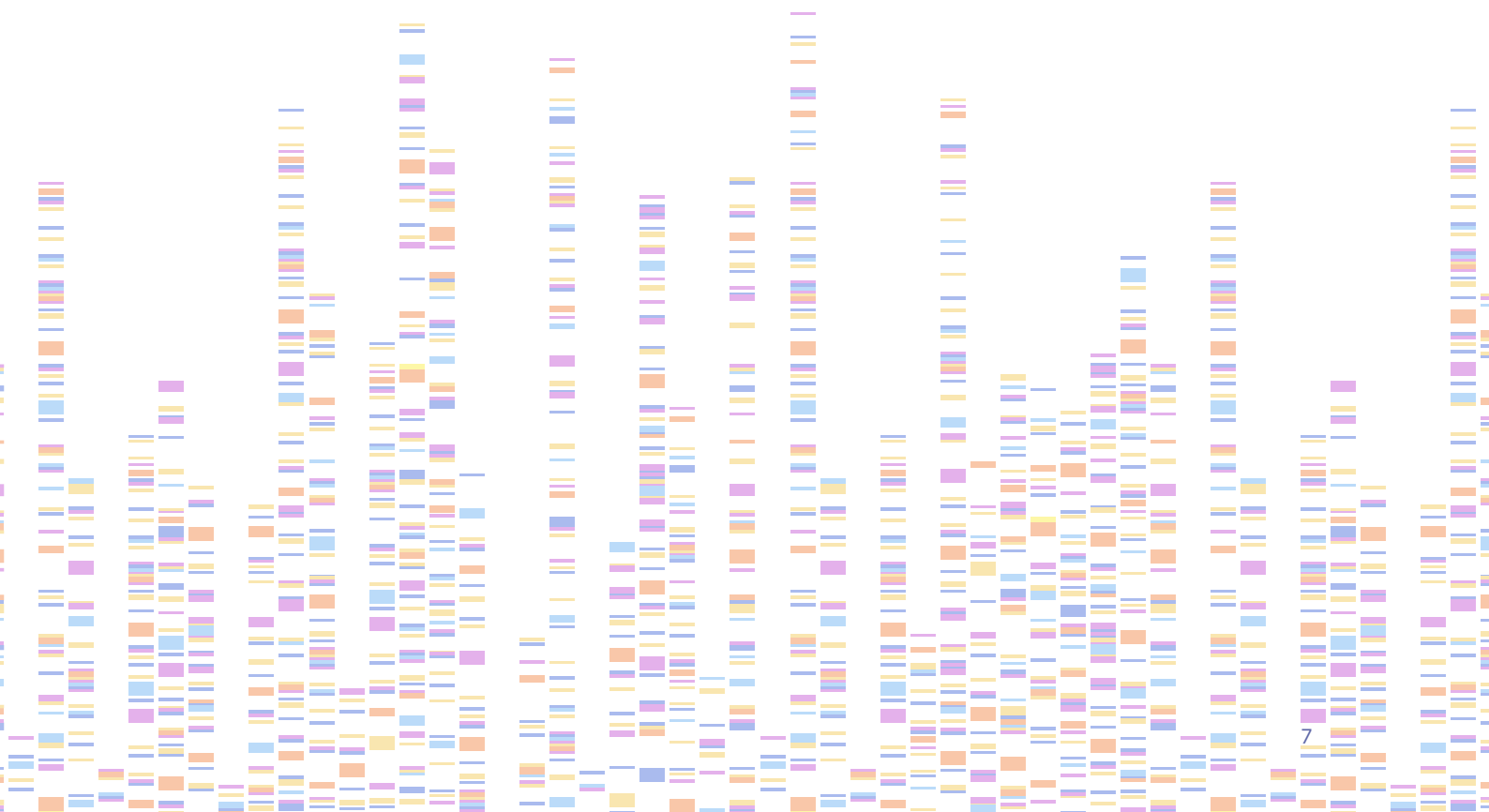
Recogida de muestras, envíos refrigerados y seguimiento

# Calidad

## ISO 15189

Competencia técnica en los siguientes estudios:

- NIPT
- Exoma - Paneles NGS
- PGT
- Biopsia embrionaria
- Secuenciación Sanger
- Análisis de fragmentos
- MLPA
- Cariotipos
- FISH





Specialties  
Clinical Diagnostics

[Customer.Service@CTES.eurofinseu.com](mailto:Customer.Service@CTES.eurofinseu.com)

