



REFERENCE
LABORATORY
GENETICS

Algo más +
que simples resultados





Nuestro **ADN**

Una empresa familiar,
líder en el mercado
desde 1975





Nuestro LABORATORIO

Realizamos todo tipo de estudios genéticos

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



Somos el **mayor laboratorio de genética de Europa (15.000m²)**, garantizando la **realización de cualquier estudio genético** en nuestras instalaciones y siempre con recursos propios.



Nuestra **FILOSOFÍA**



Colaboración, nunca competencia

Prestamos servicio exclusivamente
a otros laboratorios.



Nuestro **SERVICIO**

Colaboramos actualmente
con **>450 Hospitales**
y **>1.000 Laboratorios**
de todo el mundo



Nuestra pasión es desarrollar **nuevas herramientas diagnósticas** que tengan un impacto significativo en la **calidad de vida de los pacientes y sus familias**. Revisamos cada caso de forma individualizada y proponemos realizar los **estudios genéticos más apropiados**.



Nuestro EQUIPO

Nuestro activo más valioso

Más de 200 personas forman parte de nuestro equipo. El 70% son licenciados universitarios con una experiencia media de > 15 años en genética clínica, consejo genético, genética molecular, bioinformática, citogenética, FISH y otros campos relevantes.

Liderado por:



Dra. Esther Geán
Especialista en Genética Clínica
y Consejo Genético



Dra. Cristina Camprubí
Genetista Molecular y Especialista en
Epigenética y Genética Reproductiva



Dr. Daniel Trujillano
Director Bioinformática



Nuestra **TECNOLOGÍA**

Disponemos de las mejores tecnologías y los servicios más avanzados

NGS, Sanger, MLPA, PCR, aCGH, FISH, citogenética, UPLC-tándem masas, RefLab Cloud®, RefLab Database® y apoyo en herramientas bioinformáticas.





Nuestros paneles de NGS

Incluyen todos los genes de relevancia clínica y son actualizados constantemente



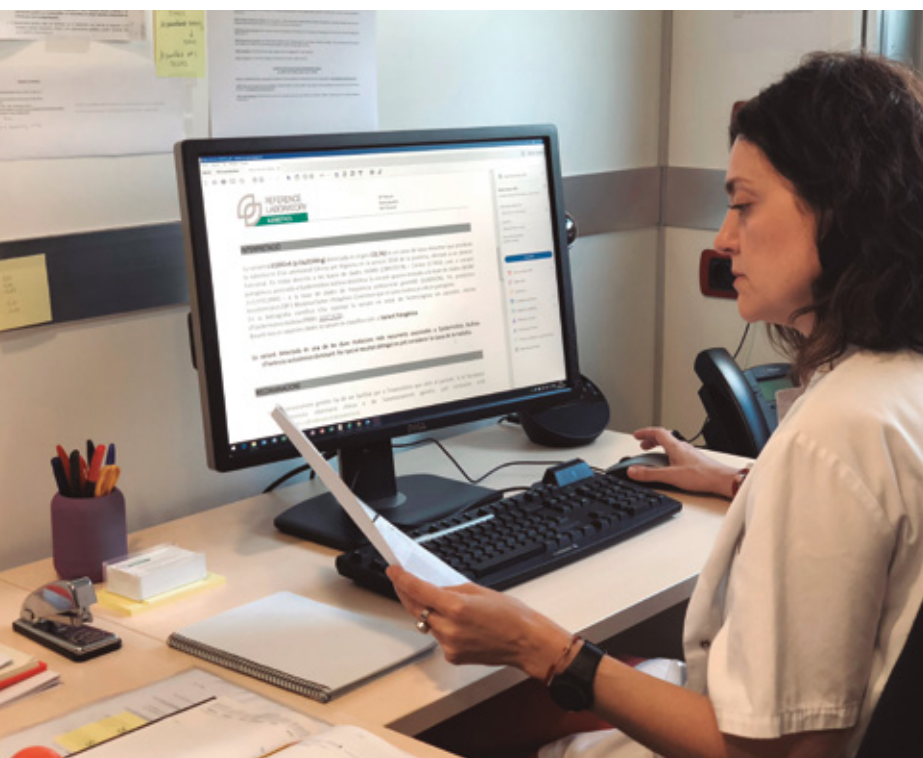
Ofrecemos:

- La **personalización** de cualquier panel
- **Estudio de CNVs**. Las variantes detectadas **se confirman sin coste por MLPA**
- Las **mejores coberturas en los genes estudiados**. En las regiones peor cubiertas **complementamos el estudio sin coste por Sanger**





Nuestro **EXOMA CLÍNICO**



RefLab MedExome®

- Incluye todos los genes de **relevancia clínica** con fenotipos clínicos conocidos
- **Máxima cobertura** en las regiones de relevancia médica
- **Resultados rápidos y fiables** gracias a nuestro **pipeline bioinformático** y a nuestra base de datos **RefLab Database®**
- Posibilidad de analizar las muestras de los padres junto a la del paciente índice (**exoma trío**)



RefLab Database®
es la base de datos
propia más amplia

Nuestra **BASE DE DATOS**

Asegura **el menor número
de VOUS** en nuestros informes



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.



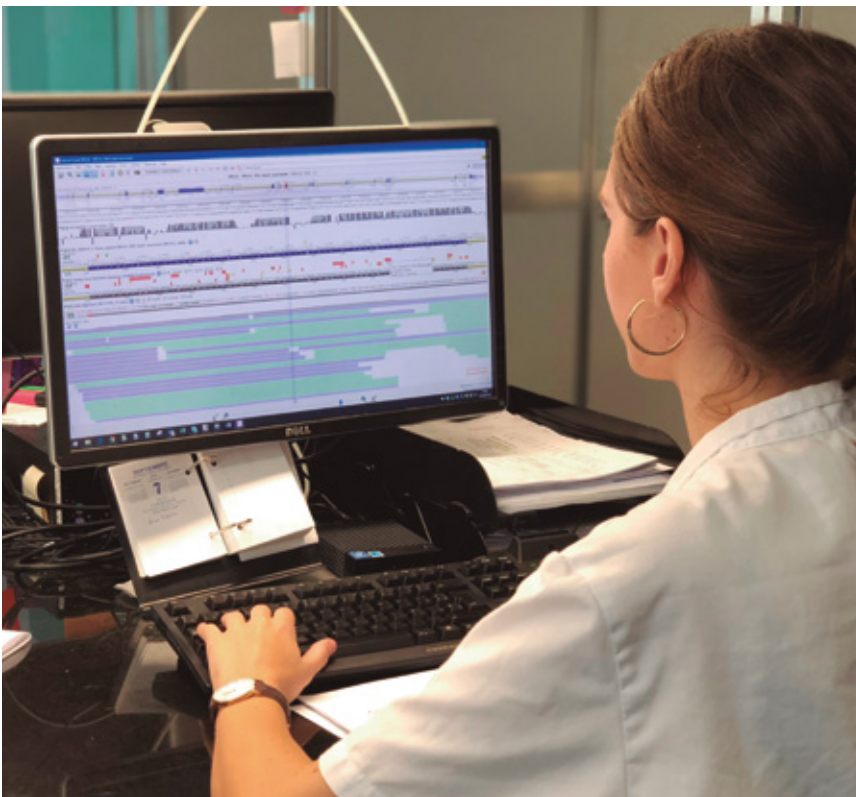
Nuestra **NUBE**

RefLab Cloud® facilita a nuestros clientes el acceso y manejo con nuestras herramientas bioinformáticas a todos los datos brutos de los estudios genéticos realizados





Nuestra **BIOINFORMÁTICA**



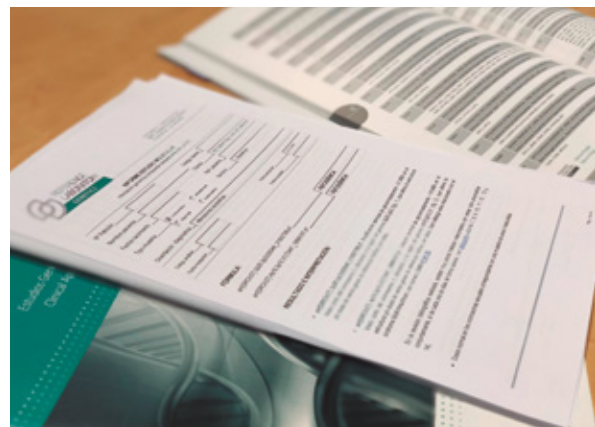
Nuestro Departamento de Bioinformática está **liderado por el Dr. Daniel Trujillano**, con **dilatada experiencia** en secuenciación de **exomas clínicos, exomas completos y genomas**.

Hemos desarrollado un **ecosistema de herramientas bioinformáticas** que nos permite **integrar e interpretar los datos de secuenciación** desde la **perspectiva clínica**.





Nuestros **INFORMES**



Marcamos la diferencia

- Los más completos en base a las guías del **ACMG**, la **ESHG** y la **EMQN**
- **Los más concluyentes:** incluyen interpretación de resultados y recomendaciones necesarias
- **Personalizados** según las necesidades de nuestros clientes



Nuestros **PLAZOS DE ENTREGA DE RESULTADOS**

<30 días para cualquier
estudio genético





Nuestra **ASESORÍA GENÉTICA**



Nuestra prioridad es el paciente

- Valoración de cada historia clínica por nuestros Genetistas y definición de la mejor estrategia diagnóstica
- Soporte especializado en patologías de base genética
- Consejo Genético



- Programa más extenso de Evaluación Externa de la Calidad a nivel internacional
- Certificaciones ISO 9001, 14001 por AENOR

Nuestra CALIDAD





Nuestra **PREANALÍTICA**

- Recogida **personalizada** de muestras
- Cumplimiento de la **normativa de transporte IATA y ADR** para muestras biológicas
- **Total trazabilidad** de las muestras





Nuestra **DNATECA**

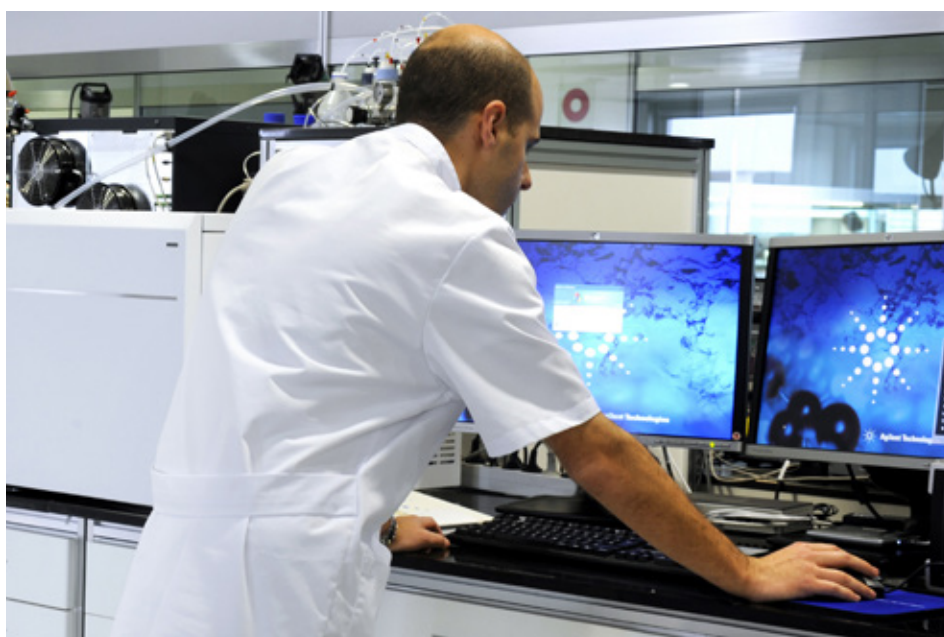


**Informatizada,
con control
de temperatura
y sondas Wireless,
garantiza la
conservación de
las muestras en
condiciones
idóneas sin límite
de tiempo**





Nuestro **SISTEMA DE COMUNICACIÓN**



- RefLabW, el mejor software
- La integración informática más avanzada con todos los SIL



I+D+i

Departamento con >30 años de experiencia

- **Innovamos en genética** para que nuestros clientes puedan ofrecer las mejores pruebas diagnósticas a sus médicos y pacientes
- Participamos en **Estudios de Investigación y Ensayos Clínicos**





Nuestra **DIFERENCIA**



**La calidad y fiabilidad
de nuestros estudios
genéticos y nuestros
informes nos consolidan
como la primera
referencia en genética**



Para cualquier consulta técnica
o económica puede contactar
con nosotros en:
genetics@referencelaboratory.es
o llamando al teléfono: +34 932593700





REFERENCE
LABORATORY
GENETICS

Pablo Iglesias 57 · 08908 L'Hospitalet de Llobregat
Tel. 902 198 051 / 93 259 37 00 · Fax. 93 284 50 00
www.referencelaboratory.es