OMICALABS BIOSERVICES · DOCUMENTO TÉCNICO

Validación analítica de nuestros servicios bioinformáticos

Resultados obtenidos con **datos de referencia abiertos** · 8/8 servicios validados

Versión 1.0 · octubre de 2026 · OmicaLabs S.L. + Laboratorio Dr. Barba (desde 1978)
ISO 9001:2015 (ES147645-1, BV/ENAC) · Datos tratados en la UE · RGPD

Ámbito y naturaleza. Todos los resultados corresponden a servicios de **investigación (RUO)** y se entregan como **informe técnico**. **No** estamos acreditados en ISO 15189 y **no** ofrecemos producto con marcado CE-IVD. La validación que documenta este informe es **interna** y no sustituye a una validación clínica acreditada.

1. Por qué publicamos esto

Cuando un laboratorio externaliza un análisis bioinformático, la pregunta difícil no es «¿cuánto cuesta?» sino **«¿puedo confiar en el resultado y reproducirlo?»**. Nuestra respuesta no es una promesa: son **ocho validaciones con datos públicos que tienen verdad conocida**, con el criterio de éxito **congelado antes** de medir.

- **Cada servicio** se compara contra un dataset público con resultado verdadero.
- **La métrica de éxito se define antes** de ejecutar (no se ajusta a posteriori).
- **El resultado se publica aunque falle** (aquí, los ocho pasaron).
- Todo queda versionado, con scripts y condiciones de producción declaradas.

2. Resultados (8/8 PASA)

#	Servicio	Dataset de referencia	Métrica	Resultado
V1	**TMB**	SEQC2 HCC1395 tumor/normal (WES)	Concordancia vs contador independiente	**PASA** — módulo ±0,3 %; cadena de producción 19,9 %; control negativo 0,089
V2	**Firmas mutacionales**	TCGA SKCM + COAD (GDC)	Firma dominante / contribución	**PASA** — UV 92,9 % top-1 · MMR 92 % por grupo

V3	**HRD**	TCGA ABSOLUTE + MC3 (BRCA1/2 truncados)	AUC del HRD-sum	**PASA** — AUC 0,979 (ovario BRCA1/2 vs MMR)
V4	**MSI**	HCC1395 (MSS) + HCT116 (MSI-H, ENA)	Categoría + % microsatélites inestables	**PASA** — MSS 0,79 % · MSI-H 20,4 %
V5	**GWAS**	openSNP (color de ojos, CC0)	Top-hits + test nulo	**PASA** — top-5 100 % HERC2/OCA2 (rs12913832 $p=5\times10^{-11}$); nulo limpio
V6	**Epigenómica**	ENCODE GM12878 (ATAC/CTCF) + H1 WGBS	Jaccard / %metilación	**PASA** — ATAC J 0,597 · CTCF top-1000 72 % · WGBS 82,77 % vs 82,8 % ENCODE
V7	**Neoantígenos**	IEDB HLA-A*02:01 (n=2.729)	AUC · correlación de Spearman	**PASA** — AUC 0,947 · ρ 0,807
V8	**Microbioma**	Nielsen 2014 (curatedMetagenomicData)	Marcadores de IBD publicados	**PASA** — 4/4 reproducidos (p. ej. *F. prausnitzii* ↓ $q=4\times10^{-23}$)

Qué significa cada resultado, en corto

TMB (V1)

Nuestra cuenta coincide con un contador independiente dentro de ±0,3 %, y la cadena completa de producción reproduce un valor publicado (19,9 %) con un control negativo limpio (0,089).

Firmas mutacionales (V2)

En melanoma identificamos la firma UV como dominante en el 92,9 % de los casos; en tumores con defecto de reparación, la contribución del grupo MMR se recupera en el 92 %.

HRD (V3)

La puntuación separa tumores de ovario con BRCA1/2 truncado de los que no lo tienen con AUC 0,979 — es decir, casi sin solapamiento.

MSI (V4)

Dos líneas celulares con verdad conocida: la estable se clasifica estable (0,79 % inestables) y la inestable como MSI-H (20,4 %). Sin falsos positivos ni negativos.

GWAS (V5)

Los cinco primeros hits de un estudio de color de ojos caen todos en HERC2/OCA2, con el SNP canónico a $p=5\times10^{-11}$; el test nulo no produce asociaciones falsas.

Epigenómica (V6)

Picos de ATAC y CTCF frente a ENCODE (Jaccard 0,597; 72 % de solape en el top-1000) y metilación global 82,77 % frente a 82,8 % publicado.

Neoantígenos (V7)

Nuestra predicción de unión péptido-HLA frente a 2.729 medidas experimentales de IEDB: AUC 0,947 y correlación 0,807.

Microbioma (V8)

Reproducimos los cuatro marcadores de enfermedad inflamatoria intestinal publicados en la cohorte de referencia, con los mismos sentidos y significación.

3. Qué más se entregó: el software corregido

La validación no solo mide: **encuentra errores**. De este ciclo se corrigieron nueve defectos reales en los pipelines (anotación CSQ sensible a cabecera, columna de muestra tumoral, etiquetas de filtro, exclusiones de firmas-artefacto, parámetros de MSI, conversión dosis→GT, coordenadas, lectura de ficheros comprimidos). Todos están en el repositorio, versionados.

4. Condiciones de producción (lo que hay que saber)

- **TMB** requiere panel de normales propio + gnomAD + suelo de VAF 0,05. El panel de la validación es específico del dataset SEQC2.
- **MSI**: la licencia comercial de la herramienta principal está en trámite.
- **Firmas**: licencia comercial de la base de firmas en trámite.
- **Epigenómica**: la pierna de alineamiento (Bismark, índice GRCh38) se usa tal cual del estándar del campo; no se revalidó en este ciclo.

5. Límites declarados (sin adornos)

- Las validaciones usan **datasets y cohortes públicas**, con los sesgos propios de cada uno (datos de test directo al consumidor en GWAS; una sola cohorte en microbioma).
- **No** es validación clínica acreditada ni sustituye a la que exige un laboratorio acreditado en ISO 15189.
- Los servicios se ofrecen para **uso profesional e investigación**.

6. Qué recibe usted en cada proyecto

- **Scripts, contenedor y versiones** usados (no solo el resultado).
- **Parámetros** y control de calidad en cada paso.
- Informe técnico en **español, inglés, francés, italiano o portugués**.
- Datos tratados en la UE, cifrado AES-256, acuerdo de tratamiento de datos (RGPD).
- Entrega por SFTP seguro o portal.

OmicaLabs BioServices · Laboratorio Dr. Barba, desde 1978 · C/ Puerto Linera 14, 28935 Móstoles (Madrid) · +34 913 64 58 35 · info@omicalabs.es · ISO 9001:2015 (ES147645-1)
Documento de uso informativo. Precios y condiciones en omicalabs.es/precios. Servicios de investigación (RUO).