

Validation analytique de nos services bioinformatiques

Résultats obtenus avec des **données de référence ouvertes** · 8/8 services validés

Version 1.0 · octobre 2026 · OmicaLabs S.L. + Laboratorio Dr. Barba (depuis 1978)
ISO 9001:2015 (ES147645-1, BV/ENAC) · Données traitées dans l'UE · RGPD

Portée et nature. Tous les résultats correspondent à des services de **recherche (RUO)** et sont délivrés sous forme de **rapport technique**. Nous ne sommes **pas** accrédités selon l'ISO 15189 et nous n'offrons **pas** de produit avec marquage CE-IVD. La validation documentée dans ce rapport est **interne** et ne remplace pas une validation clinique accréditée.

1. Pourquoi nous publions cela

Quand un laboratoire sous-traite une analyse bioinformatique, la question difficile n'est pas « combien ça coûte ? » mais « **puis-je faire confiance au résultat et le reproduire ?** ». Notre réponse n'est pas une promesse : ce sont **huit validations avec des données publiques qui ont une vérité connue**, avec le critère de succès **figé avant** la mesure.

- **Chaque service** est comparé à un jeu de données public avec un résultat de vérité.
- **La métrique de succès est définie avant** l'exécution (elle n'est pas ajustée a posteriori).
- **Le résultat est publié même s'il échoue** (ici, les huit sont passés).
- Tout est versionné, avec les scripts et les conditions de production déclarées.

2. Résultats (8/8 PASS)

#	Service	Jeu de données de référence	Métrique	Résultat
V1	TMB	SEQC2 HCC1395 tumeur/normal (WES)	Concordance vs compteur indépendant	PASS — module $\pm 0,3$ % ; chaîne de production 19,9 % ; contrôle négatif 0,089
V2	Signatures mutationnelles	TCGA SKCM + COAD (GDC)	Signature dominante / contribution	PASS — UV 92,9 % top-1 · MMR 92 % par groupe

V3	HRD	TCGA ABSOLUTE + MC3 (BRCA1/2 tronqués)	AUC du HRD-sum	PASS — AUC 0,979 (ovaire BRCA1/2 vs MMR)
V4	MSI	HCC1395 (MSS) + HCT116 (MSI-H, ENA)	Catégorie + % de microsatellites instables	PASS — MSS 0,79 % · MSI-H 20,4 %
V5	GWAS	openSNP (couleur des yeux, CC0)	Top-hits + test nul	PASS — top-5 100 % HERC2/OCA2 (rs12913832 $p=5\times 10^{-11}$) ; nul propre
V6	Épigénomique	ENCODE GM12878 (ATAC/CTCF) + H1 WGBS	Jaccard / %méthylation	PASS — ATAC J 0,597 · CTCF top-1000 72 % · WGBS 82,77 % vs 82,8 % ENCODE
V7	Néoantigènes	IEDB HLA-A*02:01 (n=2.729)	AUC · corrélation de Spearman	PASS — AUC 0,947 · p 0,807
V8	Microbiome	Nielsen 2014 (curatedMetagenomicData)	Marqueurs d'IBD publiés	PASS — 4/4 reproduits (p. ex. <i>F. prausnitzii</i> ↓ $q=4\times 10^{-23}$)

Ce que signifie chaque résultat, en bref

TMB (V1)

Notre décompte concorde avec un compteur indépendant à $\pm 0,3$ % près, et la chaîne de production complète reproduit une valeur publiée (19,9 %) avec un contrôle négatif propre (0,089).

Signatures mutationnelles (V2)

Dans le mélanome, nous identifions la signature UV comme dominante dans 92,9 % des cas ; dans les tumeurs présentant un défaut de réparation, la contribution du groupe MMR est récupérée dans 92 %.

HRD (V3)

Le score sépare les tumeurs ovariennes avec BRCA1/2 tronqué de celles qui n'en ont pas avec une AUC 0,979 — c'est-à-dire presque sans chevauchement.

MSI (V4)

Deux lignées cellulaires à vérité connue : la stable est classée stable (0,79 % instables) et l'instable comme MSI-H (20,4 %). Aucun faux positif ni faux négatif.

GWAS (V5)

Les cinq premiers hits d'une étude sur la couleur des yeux tombent tous dans HERC2/OCA2, avec le SNP canonique à $p=5\times 10^{-11}$; le test nul ne produit aucune association fausse.

Épigénomique (V6)

Pics ATAC et CTCF face à ENCODE (Jaccard 0,597 ; 72 % de chevauchement dans le top-1000) et méthylation globale 82,77 % face aux 82,8 % publiés.

Néoantigènes (V7)

Notre prédiction de liaison peptide-HLA face à 2.729 mesures expérimentales d'IEDB : AUC 0,947 et corrélation 0,807.

Microbiome (V8)

Nous reproduisons les quatre marqueurs de maladie inflammatoire de l'intestin publiés dans la cohorte de référence, avec les mêmes sens et significations.

3. Quoi d'autre a été livré : le logiciel corrigé

La validation ne se contente pas de mesurer : **elle trouve des erreurs**. Ce cycle a corrigé neuf défauts réels dans les pipelines (annotation CSQ sensible à l'en-tête, colonne d'échantillon tumoral, étiquettes de filtre, exclusions de signatures-artefacts, paramètres MSI, conversion dose→GT, coordonnées, lecture de fichiers compressés). Tous sont dans le dépôt, versionnés.

4. Conditions de production (ce qu'il faut savoir)

- **TMB** requiert un panel de normales interne + gnomAD + un plancher de VAF 0,05. Le panel de la validation est spécifique au jeu de données SEQC2.
- **MSI** : la licence commerciale de l'outil principal est en cours d'obtention.
- **Signatures** : licence commerciale de la base de signatures en cours d'obtention.
- **Épigénomique** : la brique d'alignement (Bismark, index GRCh38) est utilisée telle quelle depuis le standard du domaine ; elle n'a pas été revalidée dans ce cycle.

5. Limites déclarés (sans fard)

- Les validations utilisent des **jeux de données et cohortes publics**, avec les biais propres à chacun (données de tests grand public dans le GWAS ; une seule cohorte en microbiome).
- Il **ne** s'agit **pas** d'une validation clinique accréditée, et cela ne remplace pas ce qu'exige un laboratoire accrédité selon l'ISO 15189.
- Les services sont proposés pour un **usage professionnel et la recherche**.

6. Ce que vous recevez dans chaque projet

- **Scripts, conteneur et versions** utilisés (pas seulement le résultat).
- **Paramètres** et contrôle de qualité à chaque étape.
- Rapport technique en **espagnol, anglais, français, italien ou portugais**.
- Données traitées dans l'UE, chiffrement AES-256, accord de traitement des données (RGPD).

- Livraison par SFTP sécurisé ou portail.

OmicaLabs BioServices · Laboratorio Dr. Barba, depuis 1978 · C/ Puerto Linera 14, 28935 Móstoles (Madrid) ·
+34 913 64 58 35 · info@omicalabs.es · ISO 9001:2015 (ES147645-1)
Document à usage informatif. Prix et conditions sur omicalabs.es/precios. Services de recherche (RUO).