

Validazione analitica dei nostri servizi bioinformatici

Risultati ottenuti con **dati di riferimento aperti** · 8/8 servizi validati

Versione 1.0 · ottobre 2026 · OmicaLabs S.L. + Laboratorio Dr. Barba (dal 1978)
ISO 9001:2015 (ES147645-1, BV/ENAC) · Dati trattati nell'UE · RGPD

Ambito e natura. Tutti i risultati corrispondono a servizi di **ricerca (RUO)** e vengono consegnati come **rapporto tecnico**. **Non** siamo accreditati ISO 15189 e **non** offriamo un prodotto con marcatura CE-IVD. La validazione documentata in questo rapporto è **interna** e non sostituisce una validazione clinica accreditata.

1. Perché lo pubblichiamo

Quando un laboratorio esternalizza un'analisi bioinformatica, la domanda difficile non è «quanto costa?» ma «**posso fidarmi del risultato e riprodurlo?**». La nostra risposta non è una promessa: sono **otto validazioni con dati pubblici che hanno una verità nota**, con il criterio di successo **congelato prima** della misura.

- **Ogni servizio** viene confrontato con un dataset pubblico con risultato di verità.
- **La metrica di successo è definita prima** dell'esecuzione (non viene aggiustata a posteriori).
- **Il risultato viene pubblicato anche se fallisce** (qui, tutti e otto sono passati).
- Tutto resta versionato, con script e condizioni di produzione dichiarate.

2. Risultati (8/8 PASSA)

#	Servizio	Dataset di riferimento	Metrica	Risultato
V1	TMB	SEQC2 HCC1395 tumore/ normal (WES)	Concordanza vs contatore indipendente	PASSA — modulo $\pm 0,3$ %; catena di produzione 19,9 %; controllo negativo 0,089
V2	Firme mutazionali	TCGA SKCM + COAD (GDC)	Firma dominante / contributo	PASSA — UV 92,9 % top-1 · MMR 92 % per gruppo
V3	HRD	TCGA ABSOLUTE + MC3 (BRCA1/2 troncati)	AUC dell'HRD- sum	PASSA — AUC 0,979 (ovario BRCA1/2 vs MMR)

V4	MSI	HCC1395 (MSS) + HCT116 (MSI-H, ENA)	Categoria + % microsatelliti instabili	PASSA — MSS 0,79 % · MSI-H 20,4 %
V5	GWAS	openSNP (colore degli occhi, CC0)	Top-hit + test nullo	PASSA — top-5 100 % HERC2/OCA2 (rs12913832 $p=5 \times 10^{-11}$); nullo pulito
V6	Epigenomica	ENCODE GM12878 (ATAC/CTCF) + H1 WGBS	Jaccard / %metilazione	PASSA — ATAC J 0,597 · CTCF top-1000 72 % · WGBS 82,77 % vs 82,8 % ENCODE
V7	Neoantigeni	IEDB HLA-A*02:01 (n=2.729)	AUC · correlazione di Spearman	PASSA — AUC 0,947 · ρ 0,807
V8	Microbioma	Nielsen 2014 (curatedMetagenomicData)	Marcatori di IBD pubblicati	PASSA — 4/4 riprodotti (p. es. <i>F. prausnitzii</i> ↓ $q=4 \times 10^{-23}$)

Cosa significa ogni risultato, in breve

TMB (V1)

Il nostro conteggio coincide con un contatore indipendente entro $\pm 0,3$ %, e l'intera catena di produzione riproduce un valore pubblicato (19,9 %) con un controllo negativo pulito (0,089).

Firme mutazionali (V2)

Nel melanoma identifichiamo la firma UV come dominante nel 92,9 % dei casi; nei tumori con difetto di riparazione, il contributo del gruppo MMR viene recuperato nel 92 %.

HRD (V3)

Il punteggio separa i tumori ovarici con BRCA1/2 troncato da quelli senza, con AUC 0,979 — cioè quasi senza sovrapposizione.

MSI (V4)

Due linee cellulari con verità nota: quella stabile viene classificata stabile (0,79 % instabili) e quella instabile come MSI-H (20,4 %). Nessun falso positivo né negativo.

GWAS (V5)

I primi cinque hit di uno studio sul colore degli occhi cadono tutti in HERC2/OCA2, con lo SNP canonico a $p=5 \times 10^{-11}$; il test nullo non produce associazioni false.

Epigenomica (V6)

Picchi ATAC e CTCF rispetto a ENCODE (Jaccard 0,597; 72 % di sovrapposizione nel top-1000) e metilazione globale 82,77 % rispetto agli 82,8 % pubblicati.

Microbioma (V8)

Riproduciamo i quattro marcatori di malattia infiammatoria intestinale

Neoantigeni (V7)

La nostra previsione di legame peptide-HLA rispetto a 2.729 misure sperimentali di IEDB: AUC 0,947 e correlazione 0,807.

pubblicati nella coorte di riferimento, con le stesse direzioni e significatività.

3. Cosa altro è stato consegnato: il software corretto

La validazione non si limita a misurare: **trova errori**. Da questo ciclo sono stati corretti nove difetti reali nelle pipeline (annotazione CSQ sensibile all'header, colonna del campione tumorale, etichette di filtro, esclusioni di firme-artefatto, parametri MSI, conversione dosi→GT, coordinate, lettura di file compressi). Tutti sono nel repository, versionati.

4. Condizioni di produzione (cosa c'è da sapere)

- **TMB** richiede un panel di normali proprio + gnomAD + un pavimento di VAF 0,05. Il panel della validazione è specifico del dataset SEQC2.
- **MSI**: la licenza commerciale dello strumento principale è in fase di ottenimento.
- **Firme**: licenza commerciale del database di firme in fase di ottenimento.
- **Epigenomica**: la gamba di allineamento (Bismark, indice GRCh38) viene usata così com'è dallo standard del settore; non è stata rivalidata in questo ciclo.

5. Limiti dichiarati (senza abbellimenti)

- Le validazioni usano **dataset e coorti pubblici**, con i bias propri di ciascuno (dati di test direct-to-consumer nel GWAS; una sola coorte nel microbioma).
- **Non** è validazione clinica accreditata né sostituisce quella richiesta a un laboratorio accreditato ISO 15189.
- I servizi sono offerti per **uso professionale e ricerca**.

6. Cosa riceve in ogni progetto

- **Script, contenitore e versioni** usate (non solo il risultato).
- **Parametri** e controllo di qualità in ogni passaggio.
- Rapporto tecnico in **spagnolo, inglese, francese, italiano o portoghese**.
- Dati trattati nell'UE, cifratura AES-256, accordo di trattamento dei dati (RGPD).
- Consegna tramite SFTP sicuro o portale.

Omicalabs BioServices · Laboratorio Dr. Barba, dal 1978 · C/ Puerto Linera 14, 28935 Móstoles (Madrid) · +34 913 64 58 35 · info@omicalabs.es · ISO 9001:2015 (ES147645-1)

Documento a scopo informativo. Prezzi e condizioni su omicalabs.es/precios. Servizi di ricerca (RUO).