

Validação analítica dos nossos serviços bioinformáticos

Resultados obtidos com **dados de referência abertos** · 8/8 serviços validados

Versão 1.0 · outubro de 2026 · OmicaLabs S.L. + Laboratorio Dr. Barba (desde 1978)
ISO 9001:2015 (ES147645-1, BV/ENAC) · Dados tratados na UE · RGPD

Âmbito e natureza. Todos os resultados correspondem a serviços de **investigação (RUO)** e são entregues como **relatório técnico**. **Não** estamos acreditados na ISO 15189 e **não** oferecemos produto com marcação CE-IVD. A validação documentada neste relatório é **interna** e não substitui uma validação clínica acreditada.

1. Porque publicamos isto

Quando um laboratório subcontrata uma análise bioinformática, a questão difícil não é «quanto custa?» mas «**posso confiar no resultado e reproduzi-lo?**». A nossa resposta não é uma promessa: são **oito validações com dados públicos que têm verdade conhecida**, com o critério de sucesso **congelado antes** de medir.

- **Cada serviço** é comparado com um dataset público com resultado verdadeiro.
- **A métrica de sucesso é definida antes** de executar (não é ajustada a posteriori).
- **O resultado é publicado mesmo que falhe** (aqui, os oito passaram).
- Tudo fica versionado, com scripts e condições de produção declaradas.

2. Resultados (8/8 PASSA)

#	Serviço	Dataset de referência	Métrica	Resultado
V1	TMB	SEQC2 HCC1395 tumor/ normal (WES)	Concordância vs contador independente	PASSA — módulo $\pm 0,3$ %; cadeia de produção 19,9 %; controlo negativo 0,089
V2	Assinaturas mutacionais	TCGA SKCM + COAD (GDC)	Assinatura dominante / contribuição	PASSA — UV 92,9 % top-1 · MMR 92 % por grupo
V3	HRD	TCGA ABSOLUTE + MC3 (BRCA1/2 truncados)	AUC do HRD- sum	PASSA — AUC 0,979 (ovário BRCA1/2 vs MMR)

V4	MSI	HCC1395 (MSS) + HCT116 (MSI-H, ENA)	Categoria + % microssatélites instáveis	PASSA — MSS 0,79 % · MSI-H 20,4 %
V5	GWAS	openSNP (cor dos olhos, CC0)	Top-hits + teste nulo	PASSA — top-5 100 % HERC2/OCA2 (rs12913832 $p=5\times 10^{-11}$); nulo limpo
V6	Epigenómica	ENCODE GM12878 (ATAC/CTCF) + H1 WGBS	Jaccard / %metilação	PASSA — 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 · correlação de Spearman	PASSA — AUC 0,947 · ρ 0,807
V8	Microbioma	Nielsen 2014 (curatedMetagenomicData)	Marcadores de IBD publicados	PASSA — 4/4 reproduzidos (p. ex. <i>F. prausnitzii</i> ↓ $q=4\times 10^{-23}$)

O que cada resultado significa, em resumo

TMB (V1)

A nossa contagem coincide com um contador independente dentro de $\pm 0,3$ %, e a cadeia completa de produção reproduz um valor publicado (19,9 %) com um controlo negativo limpo (0,089).

Assinaturas mutacionais (V2)

No melanoma identificamos a assinatura UV como dominante em 92,9 % dos casos; em tumores com defeito de reparação, a contribuição do grupo MMR é recuperada em 92 %.

HRD (V3)

A pontuação separa tumores do ovário com BRCA1/2 truncado dos que não o têm, com AUC 0,979 — ou seja, quase sem sobreposição.

MSI (V4)

Duas linhas celulares com verdade conhecida: a estável é classificada como estável (0,79 % instáveis) e a instável como MSI-H (20,4 %). Sem falsos positivos nem negativos.

GWAS (V5)

Os cinco primeiros hits de um estudo sobre a cor dos olhos caem todos em HERC2/OCA2, com o SNP canónico a $p=5\times 10^{-11}$; o teste nulo não produz associações falsas.

Epigenómica (V6)

Picos de ATAC e CTCF face ao ENCODE (Jaccard 0,597; 72 % de sobreposição no top-1000) e metilação global 82,77 % face aos 82,8 % publicados.

Microbioma (V8)

Reproduzimos os quatro marcadores de doença inflamatória intestinal publicados

Neoantígenos (V7)

A nossa previsão de ligação peptídeo-HLA face a 2.729 medições experimentais da IEDB: AUC 0,947 e correlação 0,807.

na coorte de referência, com os mesmos sentidos e significância.

3. O que mais foi entregue: o software corrigido

A validação não se limita a medir: **encontra erros**. Deste ciclo corrigiram-se nove defeitos reais nos pipelines (anotação CSQ sensível a cabeçalho, coluna de amostra tumoral, etiquetas de filtro, exclusões de assinaturas-artefacto, parâmetros MSI, conversão dose→GT, coordenadas, leitura de ficheiros comprimidos). Todos estão no repositório, versionados.

4. Condições de produção (o que é preciso saber)

- **TMB** requer um painel de normais próprio + gnomAD + um piso de VAF 0,05. O painel da validação é específico do dataset SEQC2.
- **MSI**: a licença comercial da ferramenta principal está em curso.
- **Assinaturas**: licença comercial da base de assinaturas em curso.
- **Epigenómica**: a etapa de alinhamento (Bismark, índice GRCh38) é usada tal como vem do padrão do campo; não foi revalidada neste ciclo.

5. Limites declarados (sem adornos)

- As validações usam **datasets e coortes públicos**, com os enviesamentos próprios de cada um (dados de testes diretos ao consumidor no GWAS; uma única coorte no microbioma).
- **Não** é validação clínica acreditada nem substitui a exigida a um laboratório acreditado na ISO 15189.
- Os serviços são oferecidos para **uso profissional e investigação**.

6. O que recebe em cada projeto

- **Scripts, contentor e versões** usadas (não apenas o resultado).
- **Parâmetros** e controlo de qualidade em cada passo.
- Relatório técnico em **espanhol, inglês, francês, italiano ou português**.
- Dados tratados na UE, cifragem AES-256, acordo de tratamento de dados (RGPD).
- Entrega por SFTP seguro ou 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 utilização informativa. Preços e condições em omicalabs.es/precios. Serviços de investigação (RUO).