

O seu parceiro em genômica

Soluções adaptadas às suas necessidades



A **NIMGenetics**, fundada em 2008, é uma multinacional de biotecnologia espanhola especializada no desenho e comercialização de produtos e serviços de diagnóstico genético. Expandimos o valor dos nossos produtos e serviços genômicos de alto rendimento para o mercado internacional, constituindo-nos como referência especializada em análises genômicas e diagnóstico genético humano.

Além de Espanha, a nossa empresa dispõe de escritórios em Portugal, México e Brasil.



A **NIMGenetics** dispõe de amplas infraestruturas com tecnologia de última geração, que juntamente com especialistas altamente qualificados e experiência a nível bioinformático, permitem oferecer serviços de apoio à investigação, com padrões e certificações de alta qualidade.

Os principais serviços de I+D oferecidos pela **NIMGenetics**:



Sequenciação Massiva (NGS)



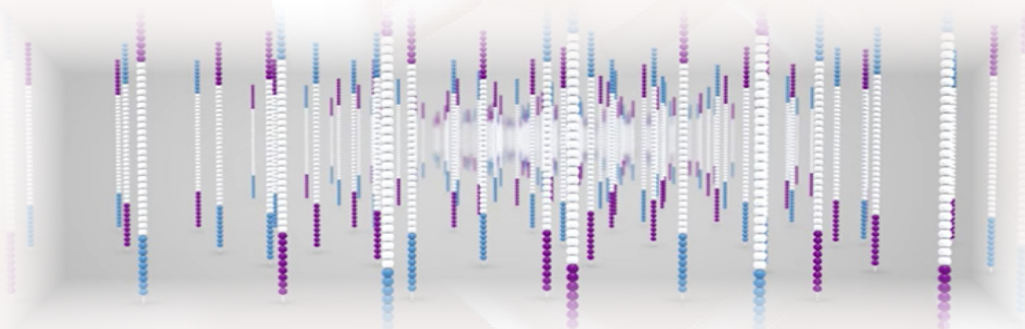
Bioinformática



Genómica para Terapia e Biologia Celular



Projetos de consultoria

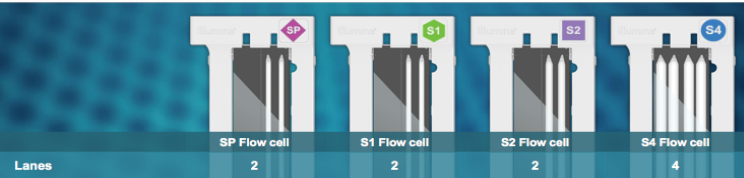


O seu parceiro em genômica

Serviços de Sequenciação Massiva (NGS)

A NIMGenetics oferece serviços de sequenciação massiva (NGS) utilizando plataformas com diferentes capacidades, com o objetivo de incluir todo o tipo de projetos, tanto os que requerem alta capacidade de sequenciação (**NovaSeq 6000**) como moderada (**MiniSeq**).

Plataformas de sequenciação como o **NovaSeq 6000**, proporcionam aos usuários o rendimento, a velocidade e a flexibilidade necessárias para completar os projetos de forma mais eficiente. Disponibilidade de múltiplos tipos de matrizes (*flow cells*), possibilidade de carregar bibliotecas em *lanes* individuais e diversas combinações de longitude de leitura, permitindo adaptar-se praticamente a qualquer necessidade de estudo.



	SP Flow cell	S1 Flow cell	S2 Flow cell	S4 Flow cell
Lanes	2	2	2	4
Output (based on read length)	80 – 400 Gb	167 – 500 Gb	417 – 1250 Gb	2000 – 3000 Gb
Single Reads (clusters passing filter)	0.8 B	1.6 B	4.1 B	10 B
Run Time	13 – 38 hours	13 – 25 hours	16 – 36 hours	36 – 44 hours
Maximum Read Length	2x251		2x151	

Configurações do NovaSeq

Entre os principais serviços de sequenciação NGS que a NIMGenetics oferece, encontram-se:

Whole-Genome Sequencing (WGS)

Whole genome sequencing (WGS) é a ferramenta mais completa disponível à investigação, permitindo trabalhar com projetos altamente completos, identificando uma ampla gama de biomarcadores de DNA, tal como:

- Single nucleotide polymorphisms (SNPs)
- Inserções e deleções (Indels)
- Structural variants (SV)
- Copy number variants (CNVs)

Enquanto este método é frequentemente associado à sequenciação do genoma humano, a natureza escalonável e flexível da técnica de NGS, torna-a igualmente útil para sequenciar qualquer espécie de animais, plantas ou microrganismos relacionados a patologias.

Whole-Exome Sequencing (WES)

A sequenciação do exoma completo (WES) humano é uma potente e acessível ferramenta que permite aos investigadores, identificar variantes contidas na região codificante, que deem resposta às suas hipóteses, sem se limitar à captura de genes específicos. Da mesma forma, o estudo do WES aplicado a populações, permite realizar estudos de associação na investigação de doenças de herança complexa. Habitualmente, é utilizado para a identificação de variantes que originam diversas patologias com origem genética.

Transcriptome Sequencing (RNA-Seq, WTS)

RNA-Seq é a primeira ferramenta disponível para a deteção de RNA e dos seus níveis de expressão, mediante NGS. Adicionalmente, permite a deteção de novas estruturas de genes, isoformas de splicing alternativo, fusão de genes, SNPs, Indels e expressão específica de alelos.

Soluções à medida

O RNA-Seq oferece uma melhor cobertura e resolução da natureza dinâmica do transcrito do que os microarrays, permitindo a identificação de novos e inesperados transcritos. Isto porque, ao contrário do microarray, o RNA-Seq não requer o conhecimento da sequência a priori, nem sofre das limitações inerentes ao microarray (hibridação cruzada e quantificação de genes de baixa expressão).

Sequenciação de *DNA-encoded chemical libraries*

Do inglês *DNA-encoded chemical libraries* (DEL), é a tecnologia que permite a síntese e seleção de um conjunto de moléculas de pequenas dimensões a uma escala sem precedentes. O objetivo da tecnologia DEL é acelerar o processo de descoberta de fármacos. A NIMGenetics oferece um serviço de preparação de bibliotecas com compatibilidade para os índices Illumina e sequências de adaptadores, bem como a sequenciação pelo sistema NovaSeq 6000 e a análise de dados.

Confirmação de edição CRISPR e análises off-target com NGS

O NGS é a única ferramenta que permite obter informação qualitativa e quantitativa de elevada resolução ao longo de todas as alterações, compreendendo as necessidades de qualquer throughput, e podendo ser utilizado para monitorizar efeitos em regiões *off-target*. A sequenciação por NGS de regiões alvo é uma solução económica para confirmar edições induzidas por CRISPR e analisar regiões *off-target* previamente previstas *in silico*.

Serviço de bioinformática

A NIMGenetics analisa dados de NGS, utilizando a plataforma de tecnologia de ponta DRAGEN™ para fases primária e secundária. Além disso, o departamento de bioinformática está disponível para personalizar cada etapa necessária, desde a análise cohort até à validação bioestatística.

Genómica para Terapia e Biologia Celular

A NIMGenetics integra as melhores e mais adaptadas tecnologias para o controlo da estabilidade celular e contaminação cruzada em culturas celulares, sendo factores especialmente críticos para a biossegurança na manipulação de células terapêuticas.

- **KaryoNIM® Stem Cell:** Array de CGH desenhado pela NIMGenetics para o controlo da estabilidade das células em cultura, que deteta CNVs e aneuploidias em todo o genoma. Analisa com alta resolução, 407 genes associados a instabilidade genómica, aumentando até 20 vezes a capacidade de deteção do cariótipo convencional. Além disso, não requer células em metafase, pois trabalha com DNA.
- **KaryoNIM® STR:** Plataforma de qf-PCR para caracterizar a identidade de células terapêuticas, mediante a análise de STR (*Short Tandem Repeats*).

Projetos de consultoria

Entendemos a investigação, o desenvolvimento e a inovação (I+D+i) como um dos pilares estratégicos que nos permite uma melhoria contínua, gerando novos serviços e produtos e minimizando o risco de estagnação tecnológica.

A nossa equipa multidisciplinar de consultores está à sua disposição para colaborar no desenvolvimento personalizado do seu projeto, procurando as melhores soluções em cada momento.

A NIMGenetics dispõe de uma ampla infraestrutura com equipamentos que cobrem todos os campos da genómica, tanto a nível de sequenciação como em pesquisa de CNVs, entre os quais destacamos os sistemas de sequenciação por NGS.

As nossas plataformas utilizam uma tecnologia baseada em sequenciação por síntese (SBS), com as seguintes vantagens:

- Permitem uma sequenciação massiva e paralela em milhões de fragmentos (reads) de DNA.
- Oferecem o maior rendimento de leituras sem erros, obtendo como resultado dados robustos e precisos por cada base sequenciada.
- Resolvem os homopolímeros com eficiência.
- Facilitam uma grande diversidade de aplicações, podendo sequenciar desde painéis de genes e genomas pequenos, exomas, transcritomas e genomas tanto de humanos como de outras espécies num só ensaio.

NovaSeq 6000

O Sistema NovaSeq 6000 incorpora a tecnologia de flow cell patterned (*Imagem 1*), com biliões de nanopozos em locais fixos, que fornecem um espaçamento uniforme dos clusters de sequenciação, o que aporta aumentos significativos na quantidade de reads de sequenciação e no rendimento do sistema.

As aplicações que requerem grandes quantidades de dados, como a sequenciação do genoma humano completo (WGS), o exoma a alta profundidade e o transcritoma completo, podem agora completar-se de maneira mais rentável.

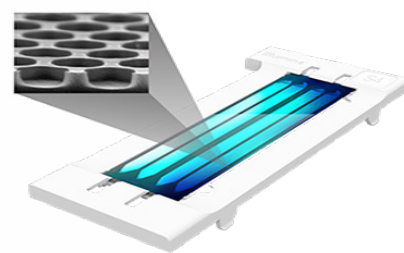


Imagem 1. Flow cell patterned



MiniSeq

O sistema MiniSeq (*Imagem 2*) oferece a qualidade e fiabilidade da tecnologia de sequenciação massiva (NGS) num sequenciador de bancada potente, acessível e com uma dimensão reduzida. Disponibilidade de dois tipos de *flow cells* e diversas combinações de longitude de leitura, sem a necessidade de esperar para agrupar as amostras para sequenciá-las num instrumento de alto rendimento.



Imagem 2. Sistema MiniSeq

ESPAÑA

Laboratorios centrales
Parque Científico de Madrid
Faraday, 7 (Campus de Cantoblanco)
28049 Madrid
Oficina corporativa
Edificio Vega Norte
Calle Anabel Segura, 16
Edificio 3 - Planta 1º
28108 Alcobendas, Madrid
Tel. +34 91 037 83 54

PORTUGAL

Complexo Interdisciplinar da Universidade de Lisboa
Salas 2.12 e 2.14
Avenida Prof. Gama Pinto nº 2, 1649-003 Lisboa
Tel. +351 932 34 80 32

MÉXICO

World Trade Center
Montecito, 38 - Piso 35 - Oficina 10
Col. Nápoles - 03810 Ciudad de México
Tel. +52 55 68232076

BRASIL

Rua Elvira Ferraz, nº250, Cj. 211
Itaim - São Paulo, SP
CEP: 04552-040
Tel. +55 11 3044 1813

www.nimgenetics.com

