

Genómica y Genética Traslacional (SGGT)

El Servicio de Genómica y Genética Traslacional (SGGT), nace en 2013 como un servicio biotecnológico del CIPF en el marco del Programa de Enfermedades Raras y Genéticas.

El SGGT integra la capacidad científica del CIPF en el campo de la genética humana, la genómica y la bioinformática con el conocimiento y la experiencia en el diagnóstico genético de un equipo de genetistas y médicos. Con esta nueva estructura se pretende dar un paso más allá del análisis genómico que en la actualidad el CIPF viene prestando desde el año 2005, ofreciendo servicios integrados del análisis del genoma humano con un alto componente de traslación clínica.

Equipamiento

Cabinas Telstar Mini-V/PCR.

Termocicladores Veriti 96 pocillos de Applied Biosystems y Mastercycler de Eppendorf.

Secuenciador de 96 capilares ABI3730xl de Applied Biosystems.

Estación de hibridación Tecan HS 4800 Pro.

Escaner para microarrays G2565C de Agilent Technologies.

Bioanalizador 2100 de Agilent Technologies.

NanoDrop ND1000 para el control de calidad de las muestras.

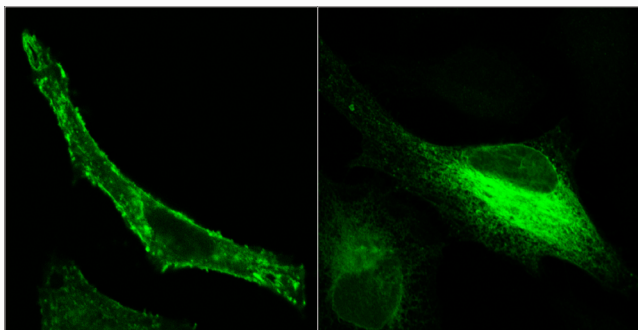


IMAGEN 1/2 - Análisis de una mutación patológica mediante un estudio de localización subcelular: proteína salvaje (izquierda) y mutada (derecha).

Servicios

Asesoramiento genético personalizado, incluido en el análisis genético.

Diagnóstico Genético Prenatal y Postnatal:

- Enfermedades Musculares
- Enfermedades del nervio periférico
- Enfermedades de la unión neuromuscular
- Ataxias cerebelosas autosómicas recesivas (ARCAS)

Síndromes genómicos (microdelección, microduplicación), cromosopatías u otros trastornos genéticos (onco-hematología, autismo).

Microarrays (baja densidad: 15K, 44K, 105K, 244K; alta densidad: 60K, 180K, 400K y 1M).

- aCGH
- aCGH + SNPs
- Expresión génica
- miRNA
- ChIPonChIP, Metilación

Tratamiento de muestras (extracción de DNA y RNA de planta, bacteria, cultivo, tejido fresco, parafinado, etc.).

Secuenciación Sanger

Entre las novedades del SGGT cabe destacar el uso de la **Tecnología Luminex** para la búsqueda de aneuploidías, duplicaciones, deleciones y microdeleciones (Cri-du-chat, Prader-Willi, Angelman, Wolf-Hirschhorn, etc...) para diagnóstico pre- y post-natal.

Otra de nuestras novedades es el uso de arrays dirigidos a clínica como los de oncología (donde se cubren aproximadamente 2.410 regiones relevantes en procesos cancerígenos), autismo (con más de 1500 genes implicados en alteraciones del desarrollo y síndromes conocidos incluyendo 150 regiones del genoma asociadas con autismo) o de clínica general (con más de 250 síndromes mendelianos, 250 loci implicados en autismo, 980 genes 41 regiones subteloméricas únicas, 43 regiones pericentroméricas únicas y sondas pseudoautosómicas para detectar alteraciones numéricas en los cromosomas sexuales).

Aplicaciones

Apoyo clínico y asistencial de calidad, especializado en el análisis genético de enfermedades monogénicas hereditarias, malformaciones congénitas, síndromes cromosómicos y genómicos, discapacidad intelectual y otras enfermedades con componente genético, con la finalidad de ofrecer diagnóstico y asesoramiento genéticos, mejorando así la atención y salud que reciben los pacientes y sus familias.

Apoyo a los profesionales de la salud interesados en el diagnóstico genético, atendiendo las necesidades que surgen en la práctica clínica diaria. Para ello, contamos con una dilatada trayectoria en el análisis genético de enfermedades hereditarias y, consecuentemente, la experiencia para resolver las cuestiones que en este sentido se planteen.

Desarrollo de nuevas herramientas basadas en la metodología de secuenciación masiva (NGS, 'Next Generation Sequencing') con el fin de agilizar el análisis genético y obtener diagnósticos moleculares de enfermedades que cursan con una amplia heterogeneidad genética.

Dotación de los recursos técnicos, materiales y humanos en el campo de la secuenciación Sanger de ADN, el análisis genómico mediante de microarrays (hibridación genómica comparada –aCGH-, polimorfismos de nucleótido sencillo –aSNP- y variaciones en número de copia –CNV-) y otros servicios relacionados como la extracción, purificación o concentración y control de calidad de las muestras de ADN y ARN.

Investigación de las causas genéticas y los mecanismos de enfermedad que subyacen en los trastornos hereditarios y profundizar en el conocimiento que actualmente existe sobre estas enfermedades, ofreciendo colaboraciones con los grupos de investigación que integran el Programa de Enfermedades Raras y Genéticas, siempre con el fin de llegar a definir nuevos biomarcadores y nuevas dianas terapéuticas.

Contacto Genómica y Genética Traslacional

Laura Ramírez
sggt@cipf.es
Tel. +34 963289681 Ext. 2104

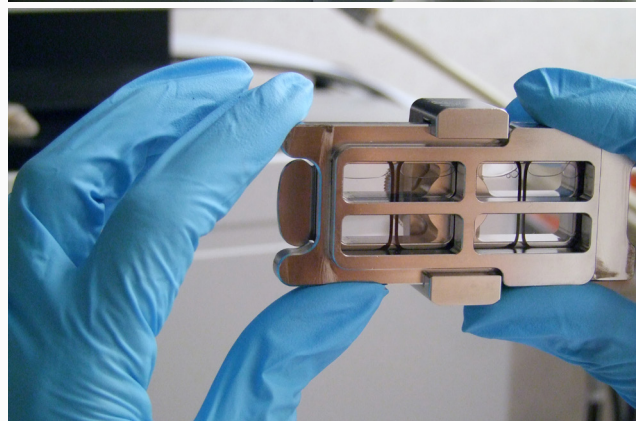
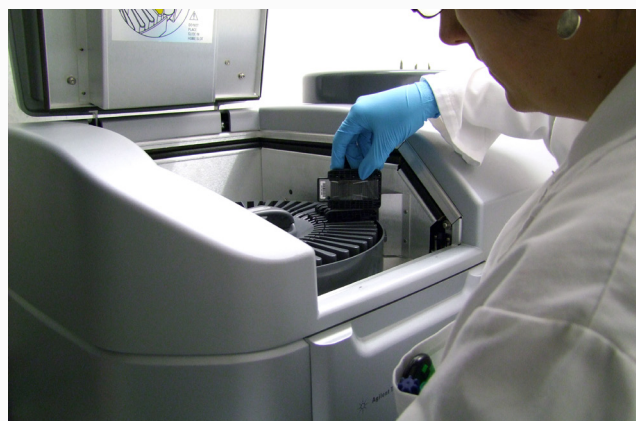


FOTO 1 - Escaner para microarrays G2565C de Agilent Technologies.

FOTO 2 - Montaje de una array de 180K

