

## UNIDAD DE GENÓMICA

### MISION

Dar soporte a los estudios de investigación basados en el estudio del genoma y/o productos de expresión, con el fin de contribuir en el diagnóstico, evaluación del riesgo, seguimiento, prevención y terapia dirigida de enfermedades de base genética.

### DESCRIPCIÓN

Es un servicio de apoyo a la investigación (SAI) que realiza la secuenciación de ADN de productos de PCR, análisis de tamaño de fragmentos marcados con fluorescencia, análisis de variaciones en el número de copias, preparación de librerías, secuenciación de paneles de genes mediante secuenciación masiva, diseño de primers y diseño de paneles de genes para secuenciación masiva. Así mismo, da soporte metodológico para la preparación de la muestra dependiendo de la aplicación de interés y asesoramiento personalizado en la elaboración de proyectos.

El SAI de Genómica además presta servicios asistenciales enmarcados dentro de los servicios médicos del hospital.

Este servicio está dirigido a todos los grupos de investigación del Instituto y a centros de investigación, empresas y otras instituciones que lo soliciten.

### SERVICIOS OFERTADOS

#### *- Cuantificación de muestras*

Método de cuantificación de las muestras de ácidos nucleicos basado en fluorescencia.

#### *- Análisis de ADN por electroforesis capilar*

1.- Secuenciación Sanger de ADN de productos de PCR purificados y ADN clonado en vectores mediante electroforesis capilar y con el uso de la química BigDye Terminator v3.1. Resolución hasta 600 pb. Todas las muestras serán purificadas con el fin de evitar el ruido de fondo y los terminadores restantes. Los cebadores empleados para la reacción de secuenciación son específicos de la región a estudiar.

2.- Análisis del tamaño y cantidad de fragmentos de ADN marcados con fluorescencia de diseño propio o kit comercial y análisis de fragmentos de un solo nucleótido (SNP) mediante electroforesis capilar. Software: GeneMapper. Filtros: D, F, E5, G5. Tamaño: Hasta 500, 600 y 1200 pb.

3.- Multiplex ligation probe amplification (MLPA). Reacción de unión-ligación de sondas con la zona homóloga de interés y posterior amplificación por PCR para el estudio de variaciones en el número de copias (CNVs). Análisis de los fragmentos por electroforesis capilar.

**- Análisis de ADN por secuenciación masiva**

1.- Preparación de la librería: Preparación de librerías de ADN (enriquecimiento, indexado y control de calidad de la librería)

2.- Secuenciación masiva: Tecnología de secuenciación por síntesis (MiSeq de Illumina). Preparación de la librería específica de aplicación, también se puede entregar la librería ya preparada siempre que sea compatible con el sistema de secuenciación de Illumina.

**- Soporte al Investigador**

- Diseño de primers: Asesoramiento en el diseño de primers y sondas para los estudios de PCR.

- Diseño de paneles de genes para análisis por secuenciación masiva: Diseño de paneles de genes destinados al estudio de uno o varios fenotipos.

- Asesoramiento personalizado sobre el abordaje experimental.

- Estudio de las necesidades de los investigadores.

**INSTALACIÓN**

La Unidad de Genómica se encuentra situada en la Planta -1 del Edificio Materno-Infantil del HGUGM.

La Unidad de Genómica ocupa un espacio de 85m<sup>2</sup> y dispone de una dotación informática con alta capacidad de archivo y procesado de datos.

**TECNOLOGIA**

Para la realización de los estudios de secuenciación cuenta con dos equipos de alta gama dedicados a la realización de estudios asistenciales y de investigación, adquiridos por el IISGM. Se trata de un secuenciador masivo Miseq (Illumina) y un analizador genético ABI 3130xl (Applied Biosystem).

Además la Unidad de genómica está equipada con tres termocicladores convencionales con bloque de 96 pocillos (GeneAmp 9700 PCR System, Touchgene gradient y Touch ThermoCycler C1000), un fluorímetro Quantus (Promega), centrifugas de placa en frio, centrifuga de eppendorf en frio, vortex y mini-spin.

**PERSONAS**

- Dr. Ismael Buño

Responsable científico de la Unidad de Genómica

- Julia Suárez González

Responsable técnico de la Unidad de Genómica

- M<sup>a</sup> José Delmas González

Técnico de laboratorio de la Unidad de Genómica

- Ainhoa Simón Zárata

Técnico de laboratorio de la Unidad de Genómica

## **CONTACTO**

Julia Suárez González

Responsable técnico de la Unidad de Genómica

Instituto de Investigación Sanitario Gregorio Marañón (IISGM)

Calle Doctor Esquerdo 46

28007 Madrid

E-mail: [julia.suarez@iisgm.com](mailto:julia.suarez@iisgm.com)

Tf. 915290151

Dr. Ismael Buño

Responsable científico de la Unidad de Genómica

Instituto de Investigación Sanitario Gregorio Marañón (IISGM)

Calle Doctor Esquerdo 46

28007 Madrid

E-mail: [ismaelbuno@iisgm.com](mailto:ismaelbuno@iisgm.com)

Tf. 915290701

M<sup>a</sup> José Delmas González

Técnico de laboratorio de la Unidad de Genómica

Ainhoa Simón Zárata

Técnico de laboratorio de la Unidad de Genómica