



Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón

Servicios de Apoyo a la Investigación –

Unidad de Genómica

Cartera de Servicios y Tarifas

1. Justificación

La secuenciación de ácidos nucleicos se ha convertido en una herramienta fundamental en el diagnóstico de numerosas enfermedades, en la estratificación de pacientes en función del riesgo, en el seguimiento de la enfermedad y en la identificación de dianas terapéuticas.

La secuenciación de ácidos nucleicos ha permitido un desarrollo muy importante del diagnóstico genético en el laboratorio, así como del conocimiento generado por la investigación sobre las bases genéticas de un amplio número de enfermedades.

Sobre esta base, la Unidad de Genómica tiene como misión prestar soporte científico y técnico a los grupos de investigación de dentro y fuera del Instituto de investigación sanitaria Gregorio Marañón (IISGM) en el área de la genómica.

2. Descripción de las instalaciones

La Unidad de Genómica se encuentra situada en la Planta -1 del Edificio Materno-Infantil del Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Para la realización de los estudios de secuenciación cuenta con cuatro equipos de alta gama dedicados a la realización de estudios asistenciales y de investigación, adquiridos por el IISGM. Se trata de dos secuenciadores masivos Miseq y NextSeq (Illumina) y dos analizadores genéticos ABI 3130xl y ABI3730xl (Applied Biosystem).

Además la Unidad de genómica está equipada con cuatro termocicladores convencionales con bloque de 96 pocillos (GeneAmp 9700 PCR System, 2 SimpliAmp y Touch ThermoCycler C1000), un fluorímetro Qubit (Thermo), un espectrofotómetro Nanodrop (Thermo), un analizador de fragmentos Labchip (PerkimElmer), Speed-Vac (Thermo), centrífugas de placa en frío, centrífuga de eppendorf en frío, termobloque, vortex y mini-spins.

La Unidad de Genómica ocupa un espacio de 85m² y dispone de una dotación informática con alta capacidad de archivo y procesamiento de datos.



3. Cartera de Servicios

Cuantificación de muestras Método de cuantificación de las muestras de ácidos nucleicos basado en fluorescencia (Qubit).

Tamaño de fragmentos Análisis del tamaño de fragmentos de ADN (Labchip).

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

Secuenciación Secuenciación automática de productos de PCR purificado y ADN clonado en vectores mediante electroforesis capilar y con el uso de la química BigDye Terminator v3.1 (3130xl y 3730xl de Applied Biosystem). Todas las muestras son 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.

Interpretación de los resultados de secuenciación convencional

Análisis de fragmentos Análisis de fragmentos marcados con fluorescencia mediante electroforesis capilar (3130xl y 3730xl de Applied Biosystem). Fragmentos marcados con fluorescencia de diseño propio o comercial hasta 1200pb.

Interpretación de los resultados del análisis de fragmentos

MLPA Multiplex ligation probe amplification. Reacción de unión-ligación de sondas con la zona homóloga de interés y posterior amplificación por PCR.

Interpretación de los resultados de MLPA

Preparación de librerías Preparación de librerías de ADN (enriquecimiento, indexado y control de calidad de la librería)

Secuenciación masiva Tecnología de secuenciación por síntesis (MiSeq y NextSeq). Preparación de la librería específica de



Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón

aplicación, también se puede entregar la librería ya preparada siempre que sea compatible con el sistema de secuenciación de Illumina.

Diseño de paneles de genes Diseño de paneles de genes destinados al estudio de uno o varios fenotipos.

4. Procedimiento de solicitud de un servicio determinado

Se utilizará el Impreso *Hoja de Encargo IM-SPE-06 o IM-SPE-07* del IISGM.

La Hoja de Encargo consta de 5 partes:

- 1- Identificación SAI
- 2- Identificación Solicitante*
- 3- Datos del servicio requerido y presupuesto**
- 4- Observaciones: Indicar si es auto-factura o no***
- 5- Firmas

* Identificación del solicitante, en el caso en el que el investigador a imputar el cargo del servicio sea un nuevo usuario, deberá cumplimentar y adjuntar con la primera hoja de encargo el formulario de datos de facturación firmado.

**Datos de los servicios prestados:

- Cuantificación de muestras
- Tamaño de fragmentos
- Diseño de primers
- Secuenciación
- Interpretación de los resultados de secuenciación convencional
- Análisis de fragmentos
- Interpretación de los resultados del análisis de fragmentos
- MLPA
- Interpretación de los resultados de MLPA
- Preparación de librerías
- Secuenciación masiva
- Interpretación de los resultados de secuenciación masiva
- Diseño de paneles de genes

***En caso de tener que justificar en proyectos públicos, se aplicará el procedimiento PNT Autofacturación *PR-SPE-06* del IISGM.

IMPORTANTE: el gasto debe haber sido aprobado por la agencia financiadora, bien porque estaba contemplado en el presupuesto de la solicitud inicial (situación ideal), o



Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón

bien porque se haya aprobado posteriormente el gasto después de solicitud formal por escrito.

El procedimiento a seguir es el siguiente:

- Solicitud del estudio que se desea realizar.
- Preparación y entrega de las muestras.
- Realización del análisis.
- Entrega de resultados.
- Los resultados de secuenciación se archivan en la Unidad de Genómica durante

2 años para reanalizar los resultados en caso de que sea necesario.

5. Personas de 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
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
Tf. 915290701

Cristina Andrés Zayas
Investigadora pre-doctoral de la Unidad de Genómica

M^a José Delmas González
Técnico de laboratorio de la Unidad de Genómica

Ainhoa Simón Zárata
Técnico de laboratorio de la Unidad de Genómica

María Lozano Alonso
Técnico de laboratorio de la Unidad de Genómica