



# UNIDAD GENÓMICA IIS La Fe



**Dra. Laia Pedrola**

**Coordinadora Unidad Genómica**

# Unidad Genómica

**La Unidad Genómica del IIS La Fe** es una plataforma consolidada, con más de 7 años de experiencia en análisis genéticos.

**Objetivo:** poner a disposición de investigadores y clínicos las nuevas tecnologías de secuenciación NGS, Sanger y Arrays; y además, participamos en el asesoramiento científico y diseño de experimentos de genómica.



La Unidad Genómica del IIS La Fe está inscrita en el Registro Autonómico de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios de la Comunidad Valenciana expedido por la Conselleria de Sanitat Universal i Salut Publica de la Generalitat Valenciana, con número 40242 y tiene autorizadas sus actividades asistenciales de genética.

# Colaboraciones



**IIS La Fe:** Hematología y Hemoterapia; Biomedicina Molecular, Celular y Genómica; Investigación traslacional en genética; Unidad mixta de investigación en Enfermedades Raras, Regeneración y trasplante cardíaco; Hemostasia y trombosis.

**Hospital La Fe:** Nefrología, Unidad de Genética, Neurología, Cardiología, Oncología pediátrica.

**Centros de investigación nacionales e internacionales y empresas privadas:** Imperial College de Londres, Universidad de Murcia, CIPF y Agilent Genomics.

**Hospitales Comunidad Valenciana:** Hosp. Dr Peset, Hosp. Gral. Valencia, Hosp Clínico Valencia, Hosp Gral Alicante, Hosp Elda, Hosp Sagunto, Hosp La Plana, Hosp Gral Castellón, Hosp. Orihuela, Hosp. La Ribera, Hosp. Gandía.



La Unidad Genómica es miembro del Comité de Oncología Pediátrica de Precisión del Hospital La Fe desde el Enero de 2017 hasta la actualidad.

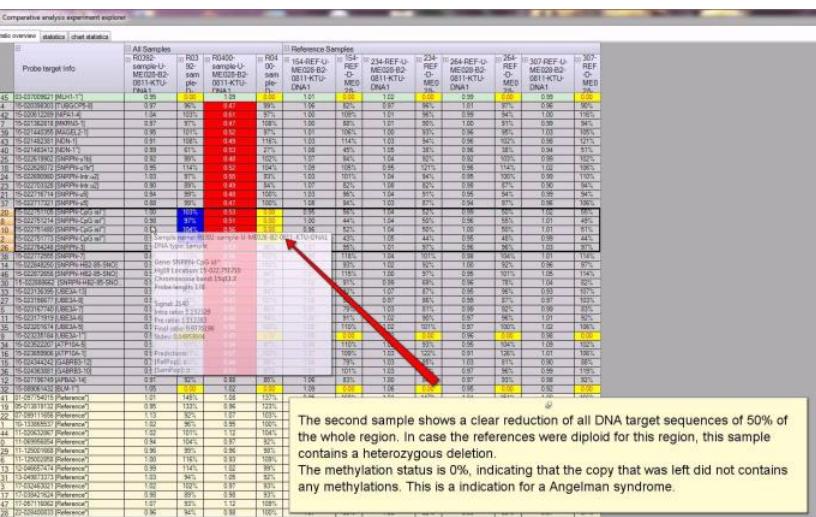
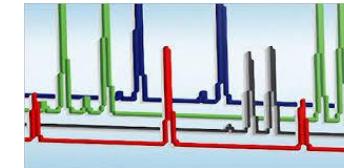
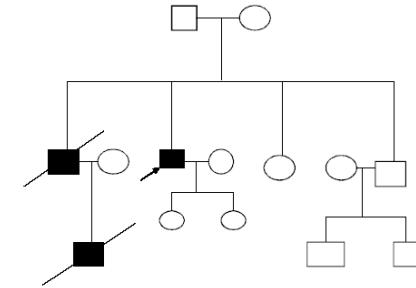
# SERVICIOS

- Secuenciación *Sanger*
- Secuenciación NGS
- Arrays
- Análisis Bioinformático

# SERVICIOS

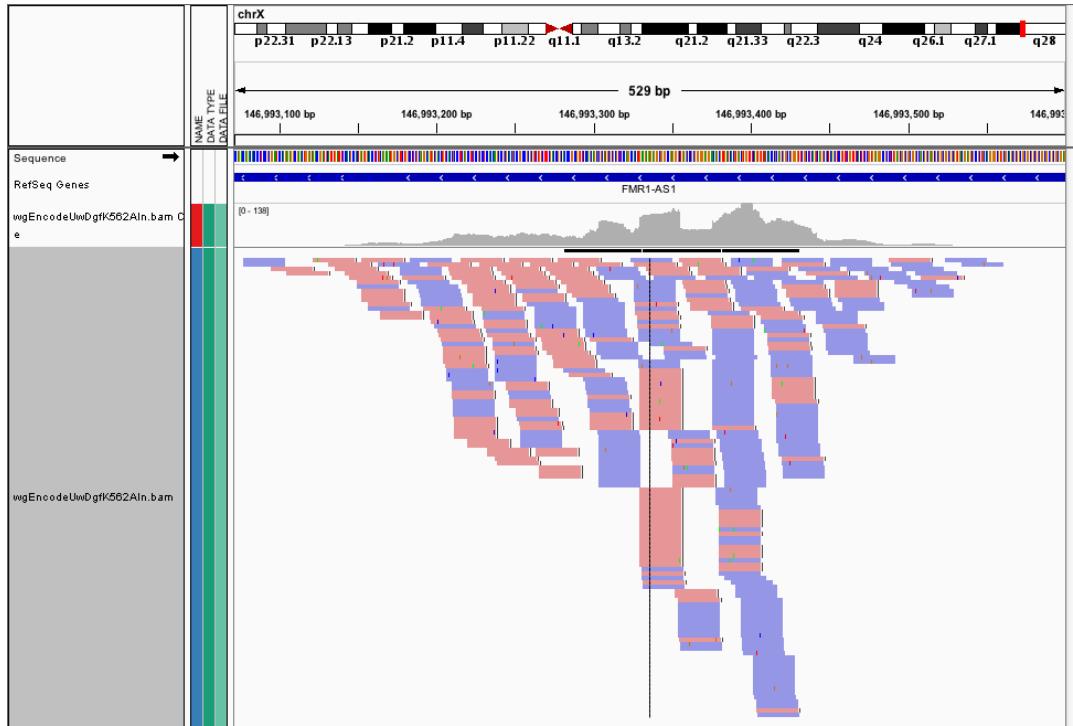
## ➤ Secuenciación Sanger:

- ✓ Estudios de mutaciones *hot spot*
  - ✓ Validación de mutaciones puntuales detectadas por NGS
  - ✓ Estudios familiares
  - ✓ MLPAs
  - ✓ PCRs
  - ✓ sec. plásmidos
  - ✓ sec. fragmentos



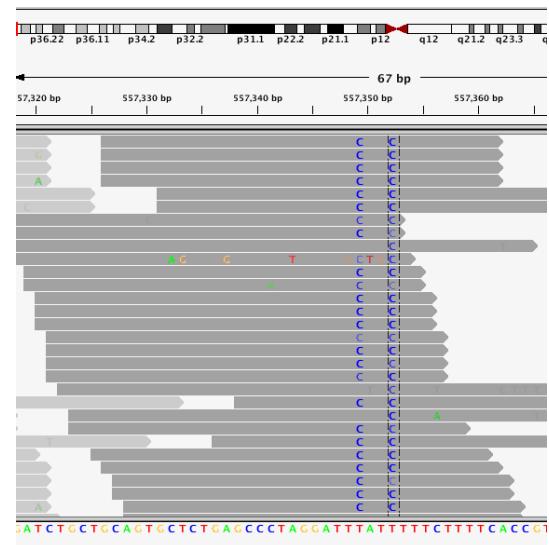
# SERVICIOS

## ➤ Secuenciación NGS: DNA seq y RNA seq



### ✓ DNA seq:

- genes
- paneles de genes
- exomas dirigidos
- exomas completos
- 16s bacterias
- genomas *de novo*



## PANELES DE GENES

- Panel Trastornos del Neurodesarrollo

~ 1300 genes



- Panel Ataxias y Paraparesias

~ 200 genes



- Panel Miocardiopatías y Canalopatías

~ 148 genes



- Panel de cáncer Comprehensive

~ 160 genes



- Panel de Ciliopatías Renales

~ 140 genes



- Glucogenosis

~ 24 genes



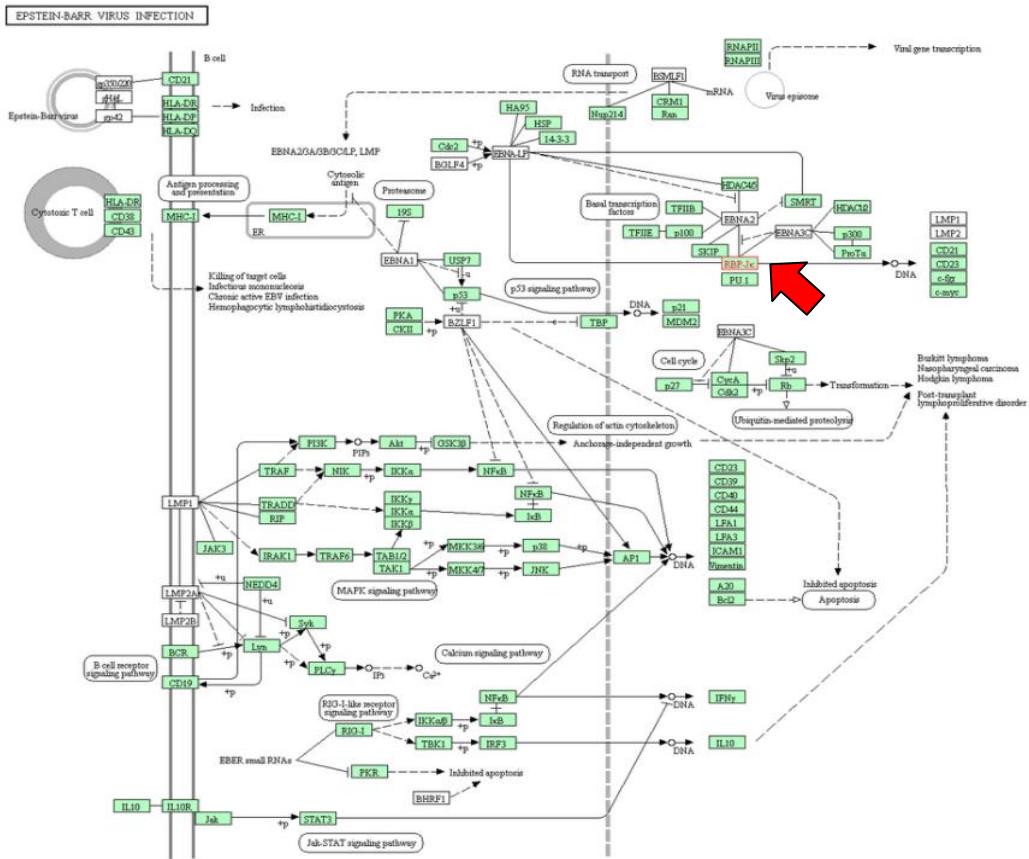
**EXOMA 3.200 genes**

**EXOMA 6.000 genes**

**EXOMA 22.000 genes**

# SERVICIOS

## ➤ Secuenciación NGS:



✓ RNA seq:

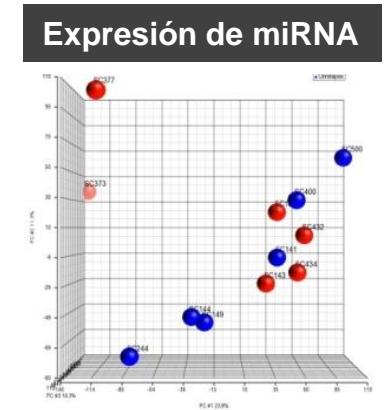
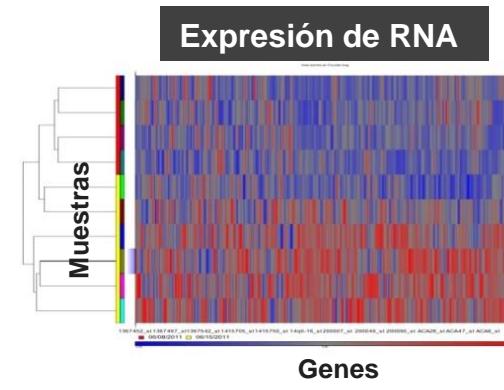
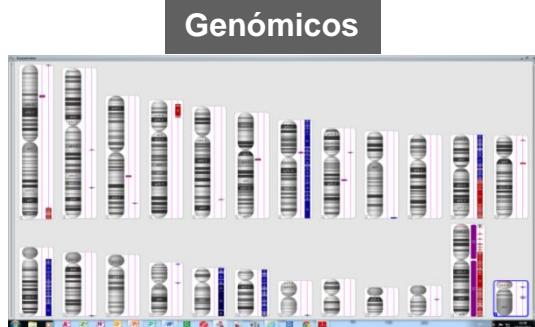
- expresión diferencial
- transcriptoma
- traslocaciones
- microRNAs



# SERVICIOS

## ➤ Arrays:

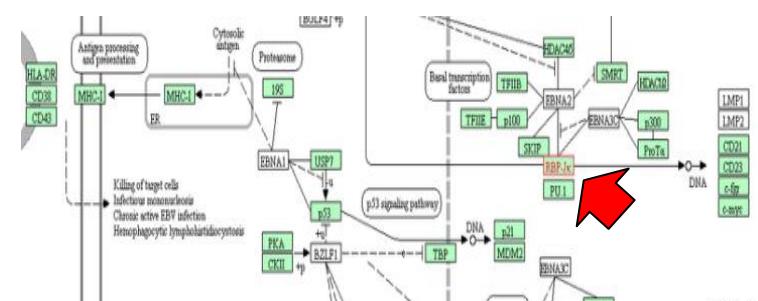
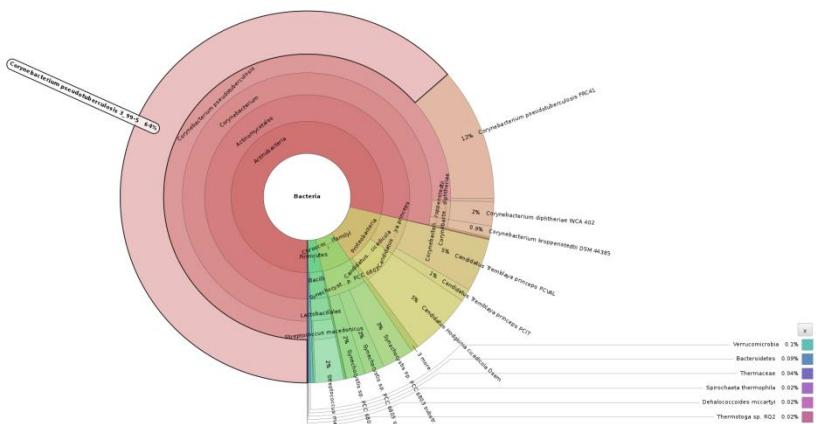
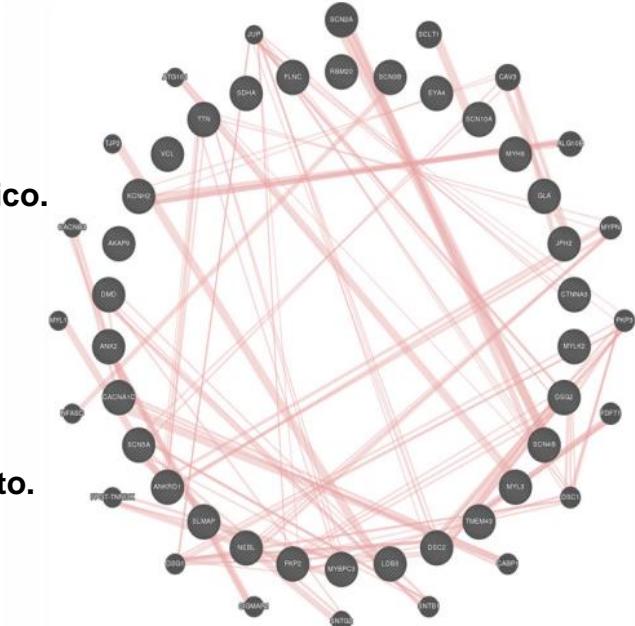
- ✓ DNA: Cariotipo molecular
- ✓ RNA: expresión diferencial y microRNAs.



# SERVICIOS

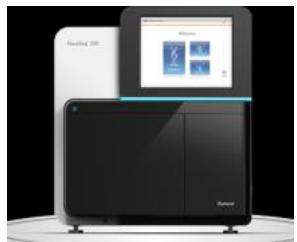
## Análisis Bioinformáticos:

- ✓ Expresión génica (RNA seq o Arrays).
- ✓ Alineamiento y anotación de variantes para diagnóstico genético.
- ✓ Ensamblaje de genomas *de novo*.
- ✓ Detección variación en número de copias (CNVs).
- ✓ Análisis funcional y de interactomas.
- ✓ Análisis de metagenómica.
- ✓ Desarrollo de *scripts* personalizados para cada tipo de proyecto.



# EQUIPAMIENTO

NGS



NextSeq500  
(Illumina)



PGM  
(Thermo Fisher Sci.)



Proton  
(Thermo Fisher Sci.)



Bravo Automated  
Liquid Handling  
(Agilent)



Ion Chef System  
(Thermo Fisher Sci.)

SANGER



ABI 3500 xl  
(Thermo Fisher Sci.)



Veriti Thermal Cycler  
(Thermo Fisher Sci.)

# EQUIPAMIENTO

## ARRAYS



GeneChip®  
Scanner  
3000 7G  
(Affymetrix)



Fluidics  
Stations 450  
(Affymetrix)



Genechip  
Hybridization Oven  
645 (Affymetrix)

## BIOINFORMÁTICA



Cluster de cómputo 250  
nodos; 800 Gb de RAM

## CALIDAD Á. NUCLEICOS



Nanodrop 2000c  
(Affymetrix)



Qubit (Thermo  
Fischer Sci.)



Qiaxcel Advanced  
(Qiagen)



Bioanalyzer  
2100 (Agilent)



4200 Tape  
Station (Agilent)

# EQUIPO



**Dirección científica:**

José Vicente Cervera, M.D.,Ph.D.  
José María Millán, Ph.D.

**Coordinación:**

Laia Pedrola, Ph.D.

**Análisis NGS:**

Majo Aparisi, Ph.D.  
Inés Calabria, Ph.D.  
Laia Pedrola, Ph.D.  
Marina Martínez  
Sarah Moreau

**Análisis Arrays:**

Jorge Sellés

**Técnicos especialistas:**

Lola González  
Sarah Moreau  
Cristina Cardona  
Jose I. Domínguez

**Técnico documentalista:**

Marc Alfonso

**Análisis Bioinformático:**

Joaquín Panadero  
Alexander Neef