



# Genotipado

Estudio de las bases genéticas de las enfermedades hereditarias



VNIVERSITAT  
DE VALÈNCIA

## RECURSO SINGULAR DE I+D

### Àmbito temàtic

- Salud y Medicina
- Farmacia
- Técnicas instrumentales
- Medicina legal
- Veterinaria
- Alimentación

### Colaboración

- Ensayos y experimentación
- Servicios Científico Técnicos
- Asesoramiento y consultoría
- Formación especializada

## Unidad de Genotipado y Diagnóstico Genético - UCIM Unidad Central de Investigación de Medicina



La **Unidad Central de Investigación de Medicina (UCIM)** de la Universitat de València (Facultad de Medicina), es un recurso singular que integra infraestructuras, laboratorios, equipamiento y personal altamente cualificado, cuya vocación es servir de apoyo a la comunidad investigadora, y a empresas y entidades públicas y privadas del sector sanitario. La Unidad se encarga del estudio, con fines de investigación y diagnóstico, de muestras biológicas procedentes del área de la Biomedicina y la Genética. La UCIM se encuentra integrada en el **SCSIE** (Servicio de Apoyo a la Investigación Experimental de la Universitat de València), y colabora estrechamente con la **Fundación INCLIVA** del Hospital Clínico Universitario de Valencia, en un claro compromiso de traslacionalidad con el sector de la salud.

La **Unidad de Genotipado y Diagnóstico Genético de la UCIM**, estudia las bases genéticas de diferentes tipos de enfermedades y realizando funciones de apoyo a la investigación. La Unidad desarrolla diferentes tipos de estudios genéticos y epigenéticos mediante diferentes tecnologías (microchips, secuenciación de nueva generación o NGS, etc.).

### Servicios

- Extracción de ADN y ARN (total, ARNm o miARNs), su cuantificación y análisis de calidad.
- Estudio de los niveles de ARNm de un gen hasta todos los genes conocidos por PCR cuantitativo, microchips o NGS.
- Estudio de miARNs individuales o de todos los conocidos e identificación y cuantificación de nuevos miARNs.
- Detección de mutaciones y polimorfismos.
- Genotipado de muestras (regiones genéticas específicas o a nivel de todo el genoma). Se pueden hacer diseños específicos o bien con microchips comerciales de Illumina.
- Secuenciación de transcriptoma y de miARNs (cuantificación e identificación de alteraciones en la secuencia) mediante NGS.
- Secuenciación de genes, regiones concretas, ARNm, etc. (secuenciación estándar).
- Secuenciación de exoma o de regiones de interés mediante sistemas de NGS.
- Estudios de metagenómica.
- Estudios de metilación del ADN, tanto de 5-metilcitosina como de 5-hidroximetilcitosina. Análisis de regiones o sitios específicos a todo el genoma.
- Análisis bioinformático.
- Estudios genéticos en una amplia tipología de enfermedades:
  - Oncología: estudios hereditarios y farmacogenéticos mediante el análisis de mutaciones somáticas.
  - Marcadores genéticos.
  - Enfermedades del Metabolismo lipídico y/o glucídico.
  - Enfermedades del Aparato circulatorio / cardiovasculares / riñón.
  - Enfermedades del aparato respiratorio.
  - Enfermedades del aparato digestivo.
  - Enfermedades dermatológicas.
  - Enfermedades neurológicas.
  - Otras.
- Diseño y desarrollo de los estudios anteriores desde cualquier punto del proceso.

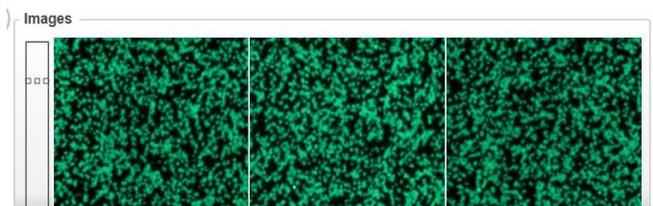
### Sectores

De interés para empresas, organismos de investigación, hospitales, etc., que trabajen en los sectores de las Ciencias de la Salud, Biomedicina, Medio Ambiente, Farmacia, Veterinaria, Agroalimentación.

**OTRI** oficina de transferència  
de resultats d'investigació

Avda. Blasco Ibáñez, 13  
46010 Valencia (España)  
Tel. +34 96 3864044  
otri@uv.es  
www.uv.es/otri

© 2013 Universitat de València  
Documento NO Confidencial



# Información adicional

## Aplicaciones

- **Salud Humana y farmacogenética:**
  - Estudios para identificar variantes genómicas que confieren riesgo a desarrollar enfermedades o respuestas adversas a fármacos.
  - Identificación de genes cuyas mutaciones causen enfermedades.
  - Diagnóstico de enfermedades hereditarias.
  - Estudio de marcadores genéticos y epigenéticos útiles en enfermedades humanas.
  - Estudios genéticos para la prescripción individualizada de tratamientos terapéuticos.
  - Identificación de alteraciones epigenéticas relacionadas con el desarrollo de enfermedades.
- **Biología Molecular**
  - Detección de mutaciones.
  - Estudios de regulación génica de procesos celulares o como respuesta a diferentes situaciones o tratamientos.
  - Epigenética (metilación y microARNs).



## Equipamiento



- Sistema automático de extracción de ADN y ARN: diferentes tipos de muestras y desde 50 µl hasta 10 ml. Extracciones en 96 o 12 muestras simultáneamente en 45".
  - Termocicladores cuantitativos a tiempo real para placas 384 muestras y sistema Cobas.
  - Secuenciador automático de 48 capilares.
  - Sistema Junior (Roche) para secuenciación de nueva generación: análisis de más de 80.000 secuenciaciones simultáneamente y de hasta 400 bp.
- Sistema HiScanSQ (Illumina): este equipo permite el análisis de microarrays de diferentes tipos y la realización de NGS. Por cualquiera de los dos métodos se pueden realizar estudios de transcriptómica, epigenómica (metilación y miRNAs) y genómica (estudio de marcadores, secuenciación de exomas, etc.).

## - OTRA INFORMACIÓN DE INTERÉS

La **Unidad de Genotipado y Diagnóstico Genético de la UCIM** ofrece un servicio de Estudio Genético de numerosas enfermedades. La Unidad incrementa de forma constante el catálogo de enfermedades para analizar, así como mejorando y desarrollando técnicas para realizar estos análisis y perfeccionando los ya disponibles. Además, la Unidad tiene la capacidad de desarrollar nuevos estudios en función de las necesidades que se plantean, poniendo a disposición de los interesados todos sus conocimientos y medios.

Nuestra Unidad constantemente se está renovando y adoptando y generando nuevos procedimientos y metodologías para el desarrollo de diferentes estudios.

## Contacto

**Unidad de Genotipado y Diagnóstico Genético. UCIM-SCSIE**  
**Unidad Central de Investigación de Medicina**  
**Universitat de València**

Facultad de Medicina de la Universitat de València  
Pastilla 2, Planta 2, Lab. 23 ó 14.  
Avda. Blasco Ibañéz, 15  
46010 Valencia, España  
Felipe Javier Chaves  
Tel.: (+34) 96 398 39 16  
Fax: (+34) 96 398 78 60  
[scsie.uv.es/](http://scsie.uv.es/)  
felipe.chaves@uv.es

UNIVERSITAT DE VALÈNCIA

