



RECURSO SINGULAR DE I+D

Ámbito temático

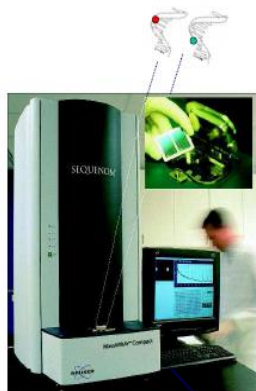
- Biomedicina
- Genética y epigenética
- Biología Molecular
- Farmacogenética

Colaboración

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

Laboratorio de Epigenética y Genotipado (Plataforma Sequenom). UCIM

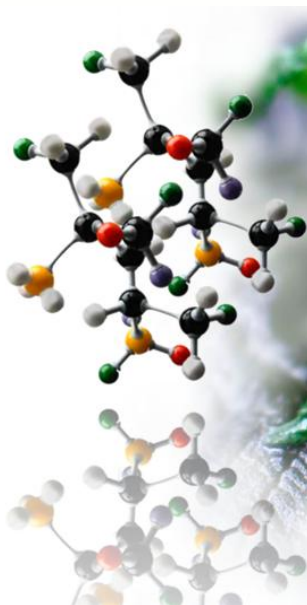
Unidad Central de Investigación de Medicina



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 de tipo biológico 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.

El **Laboratorio de Epigenética y Genotipado (Plataforma Sequenom)**, creado en 2007, permite, por medio de la combinación de la extensión bioquímica de oligonucleótidos y la técnica de espectrometría de masas MALDI-ToF, realizar diversos estudios en el campo de la genética (análisis cuantitativo del grado de metilación del DNA, análisis cuantitativo de la expresión génica, servicios de genotipado y estudio de poliformismos (SNPs), etc.)

Servicios



- **Genotipado y estudio de polimorfismos (SNPs):** mediante un sistema que combina los beneficios de la química de la PCR con la espectrometría de masas MALDI-TOF para caracterizar de forma rápida genotipos. Análisis simultáneo de hasta 36 SNPs con una precisión del 99.7% y un coste reducido. Flexibilidad en el diseño de los experimentos, de forma que se pueden analizar 384 muestras distintas con un único ensayo multiplex o 1 muestra con 384 ensayos multiplex.
- **Análisis cuantitativo del grado de metilación del DNA:** a través de un sistema que combina la unión enzimática específica de base con la espectrometría de masas MALDI-TOF. Con este sistema se pueden analizar múltiples islas CpGs de hasta 600 pares de bases de longitud en una única reacción, con una precisión en el cambio de grado de metilación de hasta un 5%.
- **Análisis cuantitativo de la expresión génica:** utilización de métodos adecuados para la validación de datos de microarray y para la investigación de transcritos codificantes y no codificantes. El sistema ideal cuando es necesaria alta sensibilidad en el análisis de transcritos.

Sectores

De utilidad para organismos, empresas e investigadores relacionados con los campos de la **Genética, Biología Molecular, Epigenética, o Biomedicina** y de especial utilidad para el **diagnóstico de enfermedades y trastornos con un componente hereditario** entre otros.

Aplicaciones

Para el estudio del cáncer, la viabilidad de trasplantes de órganos, la enfermedad de Alzheimer, el envejecimiento, esquizofrenia... etc.

- Genotipado – iPLEX Gold

1. Genotipado por análisis de SNPs (Individual y Múltiple).

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

- Descubrimiento de SNPs.
- Alelotipado.
- **Análisis de Metilación del ADN – EpiTyper.**
- **Cuantificación de expresión de Genes – QGE.**
 - Análisis de Frecuencia de Alelos/Mutaciones.
 - Perfiles de Expresión.

Instalaciones y Equipamiento



El núcleo del laboratorio lo forma el sistema Massarray Compact®, formado por un **robot nanodispensador**, que deposita las muestras procesadas en microplacas de 384 pocillos (Spectrochip®), y un **espectrómetro de masas** con la tecnología MALDI TOF, con el que se analizan las muestras de ADN contenidas en esas microplacas, lo que permite conocer la secuencia exacta de un fragmento de ADN o, siendo ésta conocida, la expresión del gen asociado a dicho fragmento.

Adicionalmente, el laboratorio consta de otros **equipos para la recepción, almacenaje y procesamiento de las muestras de ADN, células o tejidos a tratar**. Es de destacar el robot dispensador de líquidos, que facilita y acelera el trabajo con placas de 384 pocillos.

En conjunto, todo este equipamiento permite trabajar con muestras de ADN o ADNc a una concentración mínima de 5ng/µl, pudiendo realizar decenas de ensayos distintos en cada

uno de los 384 pocillos de las placas. De esta forma, el estudio simultáneo de diversos polimorfismos de un nucleótido o de la expresión de distintos genes, se abarata considerablemente y sólo requiere de una mínima cantidad de ADN.

OTRA INFORMACIÓN DE INTERÉS

La siguiente bibliografía puede ser de interés para ver el tipo de proyectos de investigación que usan esta técnica:

- Li Zhang, Xianglin Yuan, Yuan Chen, Xiao-Juan Du, Shiyong Yu, Ming Yang, Role of EGFR SNPs in survival of advanced lung adenocarcinoma patients treated with Gefitinib, Gene, Volume 517, Issue 1, 15 March 2013, Pages 60-64, ISSN 0378-1119.
- miRNA gene promoters are frequent targets of aberrant DNA methylation in human breast cancer. Vrba L, Muñoz-Rodríguez JL, Stampfer MR, Futscher BW. PLoS One. 2013;8(1):e54398. doi: 10.1371/journal.pone.0054398. Epub 2013 Jan 16.

El Servicio, desde 2013, está **certificado según la Norma ISO 9001: 2008** para la realización de actividades de apoyo a la investigación pública y privada y la prestación de servicios analíticos, científicos, técnicos y otros.



Contacto

Laboratorio de Epigenética y Genotipado (Plataforma Sequenom) UCIM - SCSIE
Unidad Central de Investigación de Medicina
Universitat de València

Facultad de Medicina
 Pasillo 2, Planta 2
 Avda. Blasco Ibañéz, 15
 46010 Valencia, España
 Enrique José Busó Sáez
 Tel.: (+34) 96 386 41 00 (ext. 51138)
 Fax: (+34) 96 386 49 26
 scsie.uv.es/
 enrique.j.buso@uv.es

UNIVERSITAT DE VALÈNCIA

