

Genómica [GN]

Sede: GENYO. Campus de la Salud

Servicio: Biología Fundamental

Equipo

- **Secuenciadores de Nueva Generación**

- **NextSeq 500 (Illumina®)**, es una plataforma de nueva generación para secuenciación masiva de ADN, basado en la reconocida química “Sequencing By Synthesis” (SBS). Con este equipo se puede llegar a obtener hasta 400 millones de lecturas “single-read” (100-120Gb), con una longitud de lectura de hasta 300 pares de bases. Por carrera de secuenciación se podría secuenciar 1 genoma humano completo, 12 exomas o 16 transcriptomas.



Flow cell configuration	Read length	Output	Data quality
High-output flow cell Up to 400M single reads Up to 800M paired-end reads	2 × 150 bp	100-120 Gb	> 75% > Q30
	2 × 75 bp	50-60 Gb	> 80% > Q30
	1 × 75 bp	25-30 Gb	> 80% > Q30
Mid-output flow cell Up to 130M single reads Up to 260M paired-end reads	2 × 150 bp	32-39 Gb	> 75% > Q30
	2 × 75 bp	16-19 Gb	> 80% > Q30

- **MiSeq (Illumina®)**, es una plataforma de nueva generación para secuenciación masiva de ADN, basado en la reconocida química “Sequencing By Synthesis” (SBS). Con este equipo se puede llegar a obtener hasta 25 millones de lecturas “single-read” (13,2-15Gb), con una longitud de lectura de hasta 600 pares de bases, siendo muy útil por ejemplo para estudios de genomas pequeños y amplicones o metagenómica 16S.



Read length	Total time ^a	Output	Quality scores ^b	Single reads ^c	Paired-end reads ^c
MiSeq Reagent Kit v2					
2 × 25 bp	~5.5 hours	750-850 Mb	> 90% bases higher than Q30		
2 × 150 bp	~24 hours	4.5-5.1 Gb	> 80% bases higher than Q30	12-15M	24-30M
2 × 250 bp	~39 hours	7.5-8.5 Gb	> 75% bases higher than Q30		
MiSeq Reagent Kit v3					
2 × 75 bp	~21 hours	3.3-3.8 Gb	> 85% bases higher than Q30	22-25M	44-50M
2 × 300 bp	~56 hours	13.2-15 Gb	> 70% bases higher than Q30		
MiSeq Reagent Kit v2 Micro					
2 × 150 bp	~19 hours	1.2 Gb		4M	8M
MiSeq Reagent Kit v2 Nano					
2 × 150 bp	~17 hours	300 Mb		1M	2M
2 × 250 bp	~28 hours	500 Mb			

- **Escáner de microarrays de alto rendimiento**

- **iScan (Illumina®)** es un escáner de alta resolución de microarrays basado en la tecnología “Bead-Based microarray”. Cuenta con micromatrices cubiertas por cientos de miles de microesferas que portan copias de oligos específicos. Estos actúan como secuencias de captura para una amplia gama de aplicaciones para el análisis de ADN. El sistema iScan va acompañado de una amplia variedad de ensayos y kits disponibles desde la web de Illumina: <https://emea.illumina.com/systems/array-scanners/iscan/products-services.html>



- **Sistemas de cuantificación de expresión génica y genotipado por PCR a tiempo real**
 - **QuantStudio™ 6 Flex Real-Time PCR System (Applied Biosystems™)** (96 y 384 pocillos). Con la tecnología OptiFlex, la cual permite el multiplexing avanzado para la cuantificación de múltiples genes dentro del mismo experimento. Este sistema permite realizar en la misma secuencia ensayos basados tanto en TaqMan como en SYBR, facilitando una mayor flexibilidad en el diseño experimental.



- **QuantStudio™ 12K Flex System with OpenArray™ (Applied Biosystems™)**. Permite analizar de 1 a 12.000 reacciones en una sola carrera, y hasta 110.000 reacciones en un solo día, cuando se combina con el sistema AccuFill QuantStudio 12K Flex OpenArray. Es una tecnología que abarata el coste y reduce el tiempo de manipulación.
 - **7900HT (Applied Biosystems™)** (96 y 384 pocillos) con capacidad para el análisis de 1-30 posiciones en 384 muestras.
 - **7500 (Applied Biosystems™)**, calibrada para una amplia gama de fluoróforos disponibles: FAM™/SYBR™ Green I, VIC™/JOE™, TAMRA™/CY3, ROX™/Texas Red y CY5.
- **PCR digital**
 - **QuantStudio™ Absolute Q Digital PCR System (Applied Biosystems™)**.

Esta nueva plataforma se basa en la tecnología de placa de matriz microfluídica (MAP) que permite concentrar la mayor parte del flujo de trabajo en un único instrumento (compartimentación, ciclo térmico y adquisición de datos), minimizando los pasos prácticos y maximizando la uniformidad de los ensayos.



Resto de equipamiento disponible

- **Termocicladores:**
 - Seis sistemas Veriti™ Dx Thermal Cycler
 - Sistema SimpliAmp™ Thermal Cycler
 - Dos sistemas GeneAmp® PCR 9700
- **Sistemas de cuantificación de ADN, ARN y proteínas:**
 - Bioanalyzer 2100 (Agilent Technologies)
 - TapeStation 4200 (Agilent Technologies)
 - NanoDrop™ 2000c (ThermoFisher Scientific)
 - Qubit™ 4 (ThermoFisher Scientific)
- **Robot:**
 - Equipo de ultrasonificación de onda dirigida E220 Focused-ultrasonicator (Covaris)

Técnicas

- Secuenciación de Nueva Generación (NGS) de ADN y ARN
- Genotipado y análisis de asociación de genoma completo (GWAS y EWAS)
- PCR digital
- PCR cuantitativa/PCR en tiempo real/qPCR
- Análisis de calidad de ADN/ARN y librerías de NGS
- Sonicación de onda dirigida
- Análisis bioinformático

Aplicaciones

- **Secuenciación de Nueva Generación (NGS)**
 - Genómica (DNA-Seq):

- Secuenciación de genomas pequeños completos (microorganismos, virus).
 - Secuenciación de exomas y grandes paneles (enrichment-based).
 - Secuenciación dirigida de genes (paneles de genes, amplicones).
 - Secuenciación de novo.
- Transcriptómica (RNA-Seq):
 - Perfil de expresión génica (Total RNA-Seq, mRNA-Seq).
 - Secuenciación dirigida de perfil de expresión.
 - Análisis de pequeños ARNs (miRNA y Small RNA).
- Epigenómica:
 - Análisis de metilación (MeDIP-Seq, RRBS-Seq).
 - Análisis de la interacción ADN-proteínas (ChIP-Seq, Hi-C/3C-Seq, 4C-Seq).
 - Análisis de la interacción ARN-proteínas (RIP-Seq, CLIP-Seq).
 - Análisis de captura de retrotransposones (RC-Seq).
- Metagenómica:
 - Perfiles metagenómicos (estudios de microbioma).
 - Secuenciación de las subunidades 16S, 18S, ITS (ID de microorganismos).

El servicio básico de desarrollo de proyectos de NGS incluirá: Control de calidad inicial de las muestras extraídas, Normalización, Preparación de librerías, Validación de la librería por electroforesis de alta resolución, Pooling o multiplexado, Secuenciación en equipo de NGS, Demultiplexing y entrega de Raw Data (BCL) y/o FASTQ.

- **Genotipado y análisis de asociación de genoma completo (GWAS y EWAS)**
 - Genotipos completos o específicos de muestras humanas para investigaciones de medicina de precisión, farmacogenómica, investigaciones traslacionales y estudios de asociación de enfermedades.
 - Estudios de genotipado en plantas y animales (agrigenómica).
 - Microarrays citogenómicos de alta resolución para detectar mosaicismos de bajo nivel, CNV, LOH y AOH en todo el genoma.
 - Análisis de patrones epigenéticos de genoma completo.
 - Estudios de asociación de genoma completo (GWAS).

El servicio de análisis de genotipado y metilación con microarrays de Illumina® incluye: control de calidad de las muestras extraídas (verificación de la calidad y la concentración), normalización, amplificación de ADN genómico, tratamientos enzimáticos, marcaje de array,

escaneado en el equipo y obtención de datos, y generación y envío de resultados de análisis preliminar.

- **Cuantificación de expresión génica y genotipado por PCR a tiempo real**

- Selección de genes candidatos en las distintas BBDD, atendiendo a alguna categoría en particular como función biológica, localización celular, posición cromosómica, etc., de interés para el usuario.
- Identificación de genotipos de polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) en estudios de discriminación alélica.
- Análisis de variación en el número de copias (CNV) de un determinado gen.
- Determinación de los niveles de expresión de transcritos de interés (ARNm) mediante RT-qPCR.
- Variaciones de splicing: selección de exones anotados, diseño de primers, RT-PCR y electroforesis.
- Microarrays customizados de rendimiento medio (OpenArray™).
- Análisis de microRNAs, mediante el uso de primers específicos.
- Análisis de High Resolution Melting (HRM), ya sea para la detección de diferencias en la metilación entre genes (MS-HRM) o para la búsqueda de mutaciones en secuencias diana.

- **Cuantificación absoluta de ácidos nucleicos mediante dPCR**

- Detección de secuencias raras.
- Análisis de la variación del número de copias (CNV).
- Cuantificación de mutaciones raras.
- Monitorización de biomarcadores en biopsia líquida.
- Medición de la carga viral.
- Análisis de expresión génica y miARN.
- Detección de patógenos.
- Cuantificación de librerías de secuenciación de nueva generación (NGS).
- Detección de dianas raras a partir de muestras medioambientales (incluidas aguas residuales o del alcantarillado).

- **Sonicación de onda dirigida**

- Fragmentación de moléculas de ADN/ARN, con adaptación de los ciclos y los tiempos en función del tamaño de molécula deseado.
- Fragmentación de cromatina.
- Extracción de ácidos nucleicos y proteínas.
- Homogeneización de muestras.

- **Análisis bioinformático**

- Soporte en el análisis e interpretación de datos ómicos a través de técnicas bioinformáticas de vanguardia mediante protocolos referentes en su ámbito:
 - Arrays de metilación
 - Secuenciación de ARN
 - Secuenciación de small ARN
 - Secuenciación de ADN – búsqueda de variantes
 - Secuenciación de ADN – metagenómica
 - GWAS
 - Experimentos de célula única
- Consultoría en el diseño experimental
- Almacenamiento de datos
- Elaboración y consulta acerca de la generación de figuras para publicaciones científicas

Asesor/a Científico/a

- **Luis Javier Martínez González**

Personal Técnico

Técnicos de apoyo a la investigación: Servicio de Genómica

- **Esperanza de Santiago Rodríguez**
- **Clara Alcántara Domínguez**
- **Natalia Espinar Domínguez**
- **Juan Miguel Guerrero González**

Personal asociado colaborador del Servicio de Genómica

- **Alicia Torres García**

Técnicos de apoyo a la investigación: Servicio de Bioinformática

- **Raúl López Domínguez**
- **José Manuel Gómez Silva**

Tarifas

Tarifas			
UG-0103	Carrera NextSeq - Mid Output 150 ciclos	1 carrera	1354
UG-0104	Carrera NextSeq - Mid Output 300 ciclos	1 carrera	2210
UG-0100	Carrera NextSeq - High Output 75 ciclos	1 carrera	1850,5
UG-0101	Carrera NextSeq - High Output 150 ciclos	1 carrera	3558,5
UG-0102	Carrera NextSeq - High Output 300 ciclos	1 carrera	5583,85
UG-0108	Carrera MiSeq - Reagent Kit v3 150 ciclos	1 carrera	1184,75
UG-0109	Carrera MiSeq - Reagent Kit v2 300 ciclos	1 carrera	1356,8
UG-0110	Carrera MiSeq - Reagent Micro Kit v2 300 ciclos	1 carrera	664,15
UG-0107	Carrera MiSeq - Reagent Nano Kit v2 300 ciclos	1 carrera	460,1
UG-0106	Carrera MiSeq - Reagent Nano Kit v2 500 ciclos	1 carrera	540
UG-0105	Carrera MiSeq - Reagent Kit v3 600 ciclos	1 carrera	1958,5
UG-0200-96-24	Microarray Genotipado - Procesamiento (96 muestras-Arrays 24)	96 muestras	620,75
UG-200-96-8	Microarray Genotipado - Procesamiento (96 muestras-Arrays 8)	96 muestras	660
UG-0200-48-24	Microarray Genotipado - Procesamiento (48 muestras-Arrays 24)	48 muestras	522,6
UG-0200-48-24-FFPE	Microarray Genotipado - Procesamiento FFPE (48 muestras-Arrays 24)	48 muestras	882,5
UG-02011-16	Microarray Metilación - Procesamiento (16 muestras)	16 muestras	767,5
UG-0201	Microarray Metilación - Procesamiento (32 muestras)	32 muestras	971,7
UG-02011	Microarray Metilación - Procesamiento (48 muestras)	48 muestras	1020,75
UG-02011-96	Microarray Metilación - Procesamiento (96 muestras)	96 muestras	1415
UG-02011-FFPE	Microarray Metilación FFPE - Procesamiento (48 muestras)	48 muestras	1389,4
UG-0313	TaqMan Genotipado - OpenArray Genotyping Plate, Custom Format	personalizado	*s/muestras y ensayos

UG-0312	TaqMan Expresión - OpenArray Real-Time PCR Custom Format	personalizado	*s/muestras y ensayos
UG-0314	TaqMan miRNA - OpenArray MicroRNA Panel	personalizado	*s/muestras y ensayos
UG-0400	Hora de uso (QuantStudio 6 Real-Time PCR)	hora	3
UG-0301	Ensayo de expresión (placa 96) mín 48 muestras	1 muestra	3
UG-0303	Ensayo de genotipado (placa 384) mín 192 muestras	1 muestra	1
UG-0302	Ensayo de genotipado (placa 96) mín 48 muestras	1 muestra	2
UG-0311	qPCR SYBR Green (mín 48 muestras)	1 muestra	2
UG-0311-QC-1	qPCR SYBR Green -Control Calidad ADN 1 muestra (3 reac-3 marc)	1 muestra	4
UG-0311-QC-128	qPCR SYBR Green -Control Calidad ADN 128 muestra (384 reac-3 marc)	128 muestras	252
UG-0311-QC-24	qPCR SYBR Green -Control Calidad ADN 24 muestra (72 reac-3 marc)	24 muestras	65
UG-0311-QC-32	qPCR SYBR Green -Control Calidad ADN 32 muestra (96 reac-3 marc)	32 muestras	84
UG-0306	miRNA Placa de cuantificación (mín. 48 muestras)	1 muestra	3
UG-0323	Ensayo genotipado KASP	1 muestra	0
UG-0321	Ensayo genotipado Taqman	1 muestra	1
UG-0322	Tanda test genético	1 placa	30
UG-0401	Hora de uso (qPCR 7500)	hora	2
UG-0001	Bioanalyzer - DNA 1000 (con análisis)	1 Chip/ 12 muestras	65
UG-0071	Bioanalyzer - DNA 1000 (sin análisis)	1 Chip/ 12 muestras	54
UG-0002	Bioanalyzer - High Sensitivity (con análisis)	1 Chip/ 11 muestras	97
UG-0072	Bioanalyzer - High Sensitivity (sin análisis)	1 Chip/ 11 muestras	87
UG-0003	Bioanalyzer - RNA nano (con análisis)	1 Chip/ 12 muestras	59
UG-0073	Bioanalyzer - RNA nano (sin análisis)	1 Chip/ 12 muestras	48
UG-0250	TapeStation_D5000_1 muestra	1 muestra	6
UG-0251	TapeStation_D5000_HS_1 muestra	1 muestra	8
UG0251	TapeStation_RNA_1 muestra	1 muestra	6
UG-2052	TapeStation_RNA_ladder_1 muestra	1 muestra	7
UG-2053	TapeStation_RNA_HS_1 muestra	1 muestra	6
UG-0200	Depleción mRNA Globina y rRNA_Illumina (96 muestras)	96 muestras	5862
UG-0185	Pooling librerías MISEQ (12 muestras)	12 muestras	176

UG-0180	Pooling librerías NEXTSEQ (12 muestras)	12 muestras	176
UG-0181	Pooling librerías NEXTSEQ (24 muestras)	24 muestras	209
UG-0182	Pooling librerías NEXTSEQ (48 muestras)	48 muestras	271
UG-0183	Pooling librerías NEXTSEQ (96 muestras)	96 muestras	391
UG-0901	Pooling librerías NOVASEQ (24 muestras)	24 muestras	287
UG-0900	Pooling librerías NOVASEQ (48 muestras)	48 muestras	365
UG-0450	Pooling librerías NOVASEQ (96 muestras)	96 muestras	463
UG-0503	Pooling librerías Small RNAseq (24 muestras)	24 muestras	283
UG-0196	Chip Seq_preparación librerías_24 muestras	24 muestras	2410
UG-0195	Chip Seq_preparación librerías_48 muestras	48 muestras	4082
UG-01221	DNA Prep Exoma (48 muestras_4 pooles)	48 muestras	5048
UG-01222	DNA Prep_Exoma_Hibridación (4 pooles)	4 pooles	412
UG-01224	DNA Prep_Exoma_Hibridación (8 pooles)	8 pooles	572
UG-5665	Librería NGS - Pequeños genomas	12 muestras	907
UG-0153	Librería NGS - Detección de INDELS en amplicones	12 muestras	664
UG-0164	Librería NGS - Exoma - Hibridación (1 pool)	12 muestras	1156
UG-0172	Librería NGS - Exoma - Hibridación (2 pools)	24 muestras	2008
UG-0163	Librería NGS - Exoma (12 Muestras)	12 muestras	1902
UG-0157	Librería NGS - Metagenómica 16S	96 muestras	2123
UG-0179	Librería - Metagenómica 16S_rDNA_rRNA (96 muestras)	96 muestras	4562
UG-0158	Librería NGS - Metagenómica 18S	96 muestras	2123
UG-0159	Librería NGS - Metagenómica ITS	96 muestras	2123
UG-804	Librería NGS - mRNAseq_Stranded (12 muestras)	12 muestras	1740
UG-0805	Librería NGS - mRNA_Stranded (24 muestras)	24 muestras	2654
UG-0806	Librería NGS - mRNA_Stranded (48 muestras)	48 muestras	4542
UG-0507	Librería NGS - mRNA_Stranded (96 muestras)	96 muestras	8867
UG-0600	Librería NGS - Small RNAseq (24 muestras)	24 muestras	3758

UG-0800	Librería NGS - Total RNAseq_Stranded (12 muestras)	12 muestras	2405
UG-0801	Librería NGS - Total RNA_Stranded (24 muestras)	24 muestras	3898
UG-0802	Librería NGS - Total RNA_Stranded (48 muestras)	48 muestras	7051
UG-0803	Librería NGS - Total RNA_Stranded (96 muestras)	96 muestras	13400
UG-0176	Librería NGS- Secuenciación TCR Ampliseq Inmune repertoire panel Illumina (12 muestras)	12 muestras	3537
UG-0177	Librería NGS- Secuenciación TCR Ampliseq Inmune repertoire panel Illumina (24 muestras)	24 muestras	6617
UG-0178	Librería NGS- Secuenciación TCR Ampliseq Inmune repertoire panel Illumina (48 muestras)	48 muestras	12816
UG-01220	Librerías DNA Prep (Nextera) 24 muestras	24 muestras	1821
UG-01223	Librerías DNA Prep (Nextera) 96 muestras	96 muestras	5649
UG-0190	Librería NGS- Secuenciación Virus ARTIC (12 muestras)	12 muestras	1545
UG-0191	Librería NGS- Secuenciación Virus ARTIC (24 muestras)	24 muestras	2701
UG-0192	Librería NGS- Secuenciación Virus ARTIC (48 muestras)	48 muestras	4810
UG-01611	Librería NGS- Panel de captura - Procesamiento - Hibridación (4 pools)	4 pool	507
UG-01733	Librería NGS - Panel de captura - Procesamiento (48 muestras)	48 muestras	1881
UG-0016	Purificación - Gel Acrilamida (hasta 6 muestras)	6 muestras	238
UG-0010	Purificación - ADN genómico (mín 48 muestras)	1 muestra	4
UG-0011	Purificación - Producto PCR (mín 24 muestras)	1 muestra	8
UG-0013	Purificación - Gel Agarosa (mín 24 muestras)	1 muestra	7
UG-10036	Purificación-RNA Total-RNeasy Minelute Cleanup (12 muestras)	12 muestras	179
UG-00177	Sonicación - Covaris (min 24 muestras)	1 muestra	9
UG-10022	Concentración de muestras (mín 24 muestras)	24 muestras	13
UG-100333	Normalización (mín 24 muestras)	1 muestra	2
UG-0700	16 muestras_AbsoluteQ	16 muestras	158
UG-0315	Retrotranscripción (mín 24 muestras)	1 muestra	15
UG-0317	Retrotranscripción_IV - mín 24 muestras	1 muestra	11

UG-0304	PCR - Master Mix (mín 48 muestras)	1 muestra	3
UG-0305	miRNA-Síntesis de cDNA (mín 48 muestras)	1 muestra	8
UG-011	Conversión Bisulfito-Pirosecuenciación (95 muestras + Control)	95 muestras	142
UG-0012	Genomiphi (mín 24 muestras)	1 muestra	10
UG-0012-96	Genomiphi (96 muestras)	96 muestras	836
UG-011111	Pirosecuenciación - PyroMark Q96 (customizable)	personalizado	*s/muestras y ensayos
UG-0111	PCR y Gel Agarosa - Pirosecuenciación (96 reacc. - 1 sonda)	96 reacciones	118
UG001	Soporte técnico	1 hora	40
GE002	Preparación de muestras	personalizado	30
UG-0552	Gestión de muestras y datos	1 hora	60
	Secuenciación NOVASEQ	*s/muestras y ensayos	*s/muestras y ensayos