

## SERVICIO DE SECUENCIACIÓN Y BIOINFORMÁTICA DE FISABIO-SALUD PÚBLICA

### DESCRIPCIÓN DE LA TECNOLOGÍA

En los últimos 10 años la secuenciación de DNA ha experimentado un crecimiento exponencial debido a la aparición y desarrollo de las técnicas de secuenciación masiva (en inglés NGS, Next Generation Sequencing). Actualmente estas siglas engloban tanto las plataformas de secuenciación de segunda generación como las nuevas plataformas de tercera generación. La implementación y el desarrollo de estas técnicas abren nuevas posibilidades de análisis en múltiples subdisciplinas relacionadas con las Ciencias Biológicas y de la Salud.

Para que estos avances se produzcan, resulta indispensable disponer tanto de plataformas de secuenciación adecuadas como de personal formado y con experiencia en este tipo de técnicas.

En este contexto y con la finalidad de promover la investigación biomédica, nace el Servicio de Secuenciación y Bioinformática de FISABIO-Salud Pública.

### Infraestructuras de secuenciación

El Servicio está dotado con dos secuenciadores MiSeq de Illumina, y además es *betatester* del secuenciador de tercera generación MinION de Oxford Nanopore.

Cuenta también con laboratorios independientes y con todo el equipamiento necesario para el procesado de muestras biológicas, purificación y modificación de los ácidos nucleicos así como para la construcción de las librerías necesarias para la secuenciación. En breve además se adquirirá un secuenciador NextSeq500 de Illumina.

### Infraestructuras informáticas

El Servicio está equipado con sistemas informáticos adecuados para el análisis de los datos producidos por los secuenciadores de alto rendimiento. Se cuenta con un servidor propio de 32 cores con 128Gb de RAM, una unidad de *back-up*, varios ordenadores de sobremesa para cálculo y un equipo de análisis para el control de calidad.

### SECTORES DE APLICACIÓN EMPRESARIAL

- Microbiología Clínica, Salud Pública y Epidemiología.
- Estudio de las comunidades microbianas del cuerpo humano y su relación con la salud y la enfermedad.
- Seguridad microbiológica en Salud Pública y en la industria agroalimentaria.
- Control de plagas.
- Genética humana.

### VENTAJAS TÉCNICAS Y BENEFICIOS EMPRESARIALES

La secuenciación masiva ofrece numerosas soluciones de análisis que son aplicables a una gran variedad de problemáticas actuales en investigación, entre ellas:

- Secuenciación de genomas completos de organismos no secuenciados con anterioridad (secuenciación *de novo*) para el estudio de sus características y funciones, enfocándose, en el ámbito sanitario, a la secuenciación de genomas de microorganismos patógenos y de microorganismos simbióticos mutualistas que habitan el cuerpo humano;
- Re-secuenciación de organismos cuyos genomas ya se conocen, incluido el humano, para el estudio de mutaciones, alteraciones o reorganizaciones genéticas;
- Secuenciación enfocada al conjunto de regiones codificantes del genoma o exomas;
- Secuenciación de conjuntos de genes específicos como, por ejemplo aquellos relacionados con patologías, conocidos como exomas clínicos;
- Secuenciación de DNA total de muestras compuestas por múltiples organismos, conocido como metagenoma;
- Secuenciación de amplicones del gen 16S del RNA ribosomal para caracterización de la composición taxonómica de comunidades microbianas;
- Secuenciación del transcrito de RNA como representativo de la expresión génica de un organismo, conocido

## SERVICIO DE SECUENCIACIÓN Y BIOINFORMÁTICA DE FISABIO-SALUD PÚBLICA

como transcriptoma o RNA-seq;

- Secuenciación de pequeños RNAs (small RNAs)
- Secuenciación del transcrito de RNA de muestras compuestas por múltiples organismos, conocido como metatranscriptoma;
- Secuenciación de regiones del DNA con modificaciones epigenéticas, como el metiloma;
- Secuenciación de regiones cubiertas por promotores específicos para el estudio de interacciones en la expresión génica, conocido como ChIP-Seq (Chromatin Immuno-Precipitation Sequencing).

### ESTADO DE DESARROLLO DE LA TECNOLOGÍA

Los secuenciadores de ADN de segunda generación están especialmente orientados a la generación de secuencias largas produciendo así Giga bases (Gb) de secuencias de DNA por carrera. El coste de producción por Gb ha ido disminuyendo a medida que se mejoraban tanto las máquinas como la química de secuenciación y sigue disminuyendo en la actualidad.

Esta tendencia ha hecho posible que la secuenciación genómica sea hoy en día una herramienta de aplicación directa en múltiples áreas de investigación y en proyectos de diferente envergadura. Esta gran potencia de generación de datos, la elevada calidad de las lecturas, la capacidad de multiplexar con poco esfuerzo un gran número de muestras así como la rapidez de ejecución de los protocolos de secuenciación, la convierten en una herramienta muy potente capaz tanto de realizar secuenciación *de novo*, genómica y transcriptómica, como de aplicarse rutinariamente en diagnóstico y en análisis clínicos.

#### Aplicaciones actualmente disponibles en el Servicio:

- Secuenciación y análisis de transcriptomas
- Secuenciación y análisis de genomas eucariotas, procariotas y virus completos
- Secuenciación y análisis de amplicones
- Metagenómica / Metatranscriptómica

### DERECHOS DE PROPIEDAD INDUSTRIAL

El Servicio cuenta con el equipamiento y el *know-how* necesario para el abordaje integral de proyectos que contemplen el uso de secuenciación masiva. Tanto desde su concepción mediante consultoría y asesoramiento técnico y científico, como durante su realización, finalización y publicación.

### COLABORACIÓN BUSCADA

FISABIO ofrece a la comunidad científica y tecnológica el servicio de Secuenciación y Bioinformática, la colaboración en proyectos de investigación o bajo contrato de servicios, y consultoría.

### IMÁGENES RELACIONADAS

## DATOS DE CONTACTO

#### Coordinador del Servicio de Secuenciación y Bioinformática

Dr. Giuseppe D'Auria  
Tel.: + 34 961 925 929  
E-mail: [seqserbioinfo\\_fisabio@gva.es](mailto:seqserbioinfo_fisabio@gva.es)

#### Manager del Servicio de Secuenciación

Dra. Lucía Martínez Priego  
Tel.: + 34 961 925 958  
E-mail: [secuenciacion\\_fisabio@gva.es](mailto:secuenciacion_fisabio@gva.es)