



GENERALITAT
VALENCIANA



BANCO DE
PATENTES



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

Genómica y Genética Traslacional

DESCRIPCIÓN DE LA TECNOLOGÍA

El Servicio de Genómica y Genética Traslacional (SGGT), es un servicio biotecnológico que integra la capacidad científica del CIPF en el campo de la genética humana, la genómica y la bioinformática con el conocimiento y la experiencia en el diagnóstico genético.

El SGGT da un paso más allá del análisis genómico que el CIPF venía prestando desde 2005, ofreciendo servicios integrados de análisis del genoma humano con un alto componente de traslación clínica.

El SGGT tiene como objetivos:

- Prestar una labor de apoyo a los profesionales de la salud interesados en el diagnóstico genético, atendiendo a las necesidades que surgen en la práctica clínica diaria. Para ello, contamos con una dilatada trayectoria en el análisis genético de enfermedades hereditarias y, consecuentemente, la experiencia para resolver las cuestiones que en este sentido se planteen.
- Innovar en el desarrollo de nuevas herramientas basadas en la metodología de secuenciación

masiva (NGS, 'Next Generation Sequencing') con el fin de agilizar el análisis genético y obtener diagnósticos moleculares de enfermedades que cursan con una amplia heterogeneidad genética.

- Facilitar a los investigadores los recursos técnicos, materiales y humanos en el campo de la secuenciación Sanger de ADN, el análisis genómico mediante de microarrays (hibridación genómica comparada –aCGH–, polimorfismos de nucleótido sencillo –aSNP– y variaciones en número de copia –CNV–) y otros servicios relacionados como la extracción, purificación o concentración y control de calidad de las muestras de ADN y ARN.
- Investigar las causas genéticas y los mecanismos de enfermedad que subyacen en los trastornos hereditarios y profundizar en el conocimiento que actualmente existe sobre estas enfermedades, ofreciendo colaboraciones con los grupos de investigación que integran el Programa de Enfermedades Raras y Genéticas, siempre con el fin de llegar a definir nuevos biomarcadores y nuevas dianas terapéuticas.

SECTORES DE APLICACIÓN EMPRESARIAL

Empresas, hospitales y profesionales sanitarios e investigadores interesados en el diagnóstico genético y en el estudio de los mecanismos genéticos de patologías hereditarias.

VENTAJAS TÉCNICAS Y BENEFICIOS EMPRESARIALES

Proporcionamos un servicio de apoyo clínico y asistencial de calidad, especializado en el análisis genético de enfermedades monogénicas hereditarias, malformaciones congénitas, síndromes cromosómicos y genómicos, discapacidad intelectual y otras enfermedades con componente genético, con la finalidad de ofrecer diagnóstico y asesoramiento genéticos, mejorando así la atención y salud que reciben los pacientes y sus familias. Más información disponible en <http://www.cipf.es/web/portada/genomica-y-genetica-traslacional>.

ESTADO DE DESARROLLO DE LA TECNOLOGÍA

El equipamiento disponible en el SGGT incluye Telstar Mini-V/PCR, NanoDrop ND1000, Veriti 96 wells thermal cycler from Applied Biosystems, 96 capillarABI3730xl sequencer from Applied Biosystems, 2100Bioanalyzer from Agilent Technologies, G2565C microarray scanner from Agilent Technologies, TecanHS 4800 Pro Hybridization Station and LC480 Roche for 96 and 284 samples



GENERALITAT
VALENCIANA



BANCO DE
PATENTES



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

Genómica y Genética Traslacional

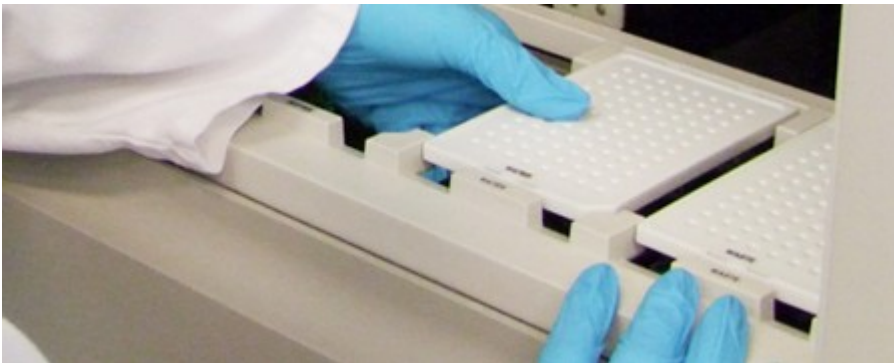
DERECHOS DE PROPIEDAD INDUSTRIAL E INTELECTUAL

n/a

COLABORACIÓN BUSCADA

Colaboración con empresas, hospitales y profesionales sanitarios e investigadores interesados en el diagnóstico genético y en el estudio de los mecanismos genéticos de patologías hereditarias.

IMÁGENES RELACIONADAS



DATOS DE CONTACTO

Oficina de Proyectos y Transferencia de Tecnología
otri@cipf.es

Centro de Investigación Príncipe Felipe
Eduardo Primo Yufera, 3
46012 - Valencia