



PRESENTACIÓN

Este servicio ofrece al Sistema Nacional de Salud y a centros médicos privados nacionales e internacionales, una plataforma altamente especializada para el estudio de la longitud telomérica, su regulación y el análisis de mutaciones asociadas con acortamiento telomérico. El servicio está especializado en telomeropatías, especialmente disqueratosis congénita, anemia aplásica y fibrosis pulmonar.

Actualmente recibimos muestras de un elevado número de hospitales del SNS. La mayoría de los pacientes son pediátricos pero también adultos en el caso de fibrosis pulmonar idiopática. Para todos los pacientes realizamos en primer lugar un estudio de longitud telomérica (mediante southern blot o Q-PCR) en DNA extraído de sangre periférica o procedente de mucosa bucal. En el caso que detectemos acortamiento telomérico y tras consulta con el médico especialista que envía la muestra, comenzamos el análisis de la presencia de mutaciones en genes asociados con la patología según la literatura científica especializada.

FUNCIONES

Ofrecemos distintos tipos de análisis:

1-Determinación de longitud telomérica por Q-PCR a partir de hisopos bucales o sangre periférica. En este apartado facilitamos, información de como realizar la toma de la muestra, un consentimiento informado con datos requeridos para los análisis y los hisopos bucales, que enviamos por mensajería a los interesados. Los consentimiento y las muestras son devueltos al servicio del IIB mediante la misma mensajería y procedemos a extraer el ADN genómico y analizar por Q-PCR, por triplicado, la longitud telomérica utilizando como controles muestras de edad similar a la del paciente en estudio. Proporcionamos el análisis de los resultados obtenidos respecto a longitud telomérica y el percentil respecto a la población control de edad similar.

2- Determinación de longitud telomérica por southern blot a partir de sangre periférica. En este apartado facilitamos, un consentimiento informado con datos requeridos para los análisis que enviaremos por correo electrónico a los interesados. La sangre debe ser recogida en tubos EDTA y un volumen entre 4-5 mls según las posibilidades y estado del paciente. Los tubos y el consentimiento informado serán enviados al servicio del IIB mediante una empresa de mensajería y procedemos a extraer el ADN genómico y analizar por southern blot por duplicado, la longitud telomérica. Proporcionamos el análisis de los resultados incluyendo la longitud telomérica media obtenida a través de un análisis

informático de los datos y el percentil respecto a la población control de edad similar.

3- Ensayo de actividad telomerasa. Este ensayo implica la determinación de actividad telomerasa a partir de un extracto proteico. Se realizan dos amplificaciones de PCR para cuantificar los productos de reacción de la telomerasa. El ensayo se realiza por triplicado y los productos de reacción se determinan por electroforesis en geles de poliacrilamida. Los resultados se suministran siempre relacionados a un control interno de reacción y una muestra control. Se puede realizar a partir de células en cultivo, células de sangre circulante o biopsias de pacientes.

4-Secuenciación de exoma completo: Para este estudio partimos de ADN genómico del paciente obtenido de sangre periférica. Es aconsejable realizarlo en aquellos pacientes donde hay un acortamiento telomérico, al menos por debajo del percentil 10% de la población control. Para realizar la secuenciación colaboramos con un laboratorio de referencia. Tras analizar los datos informamos sobre aquellas variantes que hayan sido validadas por secuenciación de Sanger y que estén relacionadas con la patología, según la literatura científica especializada.

5-Estudio genético de familiares: Realizamos también el estudio genético a familiares directos de pacientes diagnosticados previamente con alguna mutación asociada a acortamiento telomérico. Para este estudio partimos de ADN genómico obtenido tanto de sangre periférica como de hisopos bucales y analizamos las variantes genéticas mediante secuenciación por Sanger.

CONTACTO

Directora Servicio: Dra. Rosario Perona
Teléfono: 91-5854463
E-mail: rperona@iib.uam.es

Dra Elena Garcia Arias-Salgado
Teléfono:91-5854404
E-mail: egarcia@iib.uam.es

TARIFAS

TARIFAS 2019 SERVICIO DETECCIÓN TELOMEROPATÍAS

(Precio en € por cada muestra)

	CSIC /Interno	OPIs /Universidades /Hospitales	Externos
Análisis Long Telomeros qPCR (bucal/sangre)	142,54	149,66	163,92
Análisis Long Telomeros Southern	184,05	193,25	211,66
Análisis Actividad Telomerasa (TRAP)	227,15	238,51	261,22
Estudio genético de familiares	94,19	98,90	108,32
Análisis de Expresión genética (qRT-PCR)	77,93	81,82	89,62
Inmunohistoquímica	200,96	211,01	231,10
Exoma completo	1.189,27	1.248,74	1.367,66