

Fundación Jiménez Díaz (sector privado)

Presentación

- Servicio pionero en España fundado en el año 1966. Un centro de investigación que desde los años 80 lleva ejerciendo una labor importante en el desarrollo e incorporación de la biotecnología al diagnóstico prenatal y postnatal
- Único laboratorio privado con todo su personal acreditado en diversas especialidades en Genética.
- Ofrecemos diagnósticos genéticos y moleculares en muy diversas patologías.
- Somos **centro de referencia** para diferentes especialidades entre ellas, el Diagnóstico Prenatal, Pediatría, Neurología y Neuropediatría, Medicina Interna, Cardiología y Oftalmología.



- Ofrecemos consultas personalizadas en genética clínica y diagnóstica, al servicio de todos aquellos obstetras, pediatras, neurólogos u otras especialidades que requieran un diagnóstico o un asesoramiento genético a sus pacientes.
- Recogemos las muestras donde necesite para facilitarle su labor y ofrecer la mejor respuesta en el menor tiempo posible.
- **Una respuesta de profesional a profesional.**

Profesionales acreditados

Un equipo de profesionales acreditados, y con años de experiencia y apoyados en la mejor tecnología:

Carmen Ayuso García,

Dra. en Medicina, especialista en medicina interna (áreas: enfermedades raras genéticas, consejo genético, oftalmogenética).

Carmen Ramos Corrales,

Dra. en Biología, especialista en citogenética y diagnóstico prenatal y sistemas de acreditación para citogenética (Eurogentest).

Isabel Lorda Sánchez,

Dra. en Medicina, especialista en genética clínica, y citogenética (áreas de genética de la reproducción y dismorfología).

M^a. José Trujillo Tiebas,

Dra. en Biología, especialista en biología molecular (desarrollo de aplicaciones al diagnóstico pre y post-natal).

Marta Rodríguez de Alba,

Dra. en Biología, especialista en citogenética y diagnóstico prenatal no invasivo y sistemas de acreditación para citogenética (Eurogentest).



Fundación Jiménez Díaz (sector privado)

Tecnología

Extracción de ADN (manual y/o automática)

*Sangre periférica
Líquido amniótico
Velloidades coriales
Restos abortivos
Tejidos bucales y otros*

Técnicas de identificación cromosómica

*Técnicas de bandedo cromosómico
(cariotipado convencional), alta
resolución
Hibridación in situ fluorescente (FISH)
Reestructuraciones Subteloméricas
CGH*

Análisis molecular directo/indirecto

*Reacción en cadena de la polimerasa
(PCR)
PCR y digestión
PCR múltiple
PCR en tiempo real
Genotipado semicuantitativo
fluorescente (QF-PCR)
Secuenciación de mutaciones
Test de Metilación del DNA
(Modificación Bisulfito)*

Técnicas Genómicas

*Hibridación genómica comparativa
(CGH)*



Tecnología

Marcadores polimórficos

*Polimorfismos de longitud de fragmentos
de restricción (RFLPs)
Polimorfismos de longitud de
microsatélites (STRs)
Polimorfismos de longitud de
minisatélites (VNTRs)
Polimorfismos de nucleótidos simples
(SNPs)*

Técnicas de rastreo de mutaciones

*Polimorfismos de conformación de
cadena simple (SSCP)
dHPLC
MLPA*

Estudios de expresión

*Extracción de ARN
Transcripción reversa y PCR (RT-PCR)*

Otras técnicas de Biología Molecular

*Southern Blot
Extracción ADN y ARN
Electroforesis en gel de agarosa y
poliacrilamida*

Herramientas informáticas

*Diseño de oligonucleótidos para PCR
Diseño de haplotipos y pedigrees
Manejo de bases de datos genómicas y
proteómicas
Análisis de ligamiento
Cariotipado automático*

Cartera de Servicios

Estudios citogenéticos de alta resolución

Cariotipo alta resolución

Sondas subteloméricas

CGH

FISH

Diagnóstico prenatal rápido (alteraciones cromosómicas)

QF-PCR

MLPA

FISH

Detección de Disomía Uniparental

Estudio de restos abortivos

QF-PCR

MLPA

Cariotipo

FISH

CGH

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES (prenatal, postnatal, portadores y predictivo)

NEUROLOGIA

Distrofia muscular de Duchenne-Becker

Distrofia muscular de Duchenne (diagnóstico de portadoras)

Distrofia miotónica de Steinert

Ataxias Dominantes (SCA1, 2, 3, 6, 7, 8 12 y 17, Dentatorubral-pallidoluysian atrophy)

Ataxia de Friedreich

Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1

Neuropatía periférica parálisis por presión

Corea de Huntington

Epilepsia Lafora (EMP2A y EMP2B)

Distonía de torsión (DYT-1)

Déficit vitamina E

S. Kennedy



Cartera de Servicios

PEDIATRIA

Síndrome del cromosoma "x" frágil (fmr1)

X Frágil tipo E (FRAXE)

Fibrosis Quística

Síndrome de Angelman

Síndrome de Prader Willi

Síndrome de di George o velo-cardio-facial

Acondroplasia/hipocondroplasia

Síndrome de Apert

Síndrome de Crouzon

Síndrome de Saddam

Discondrosteosis de Leri-Weill

Síndrome de Miller Dieker

Síndrome de Smith - Magenis

Síndrome de Williams

Síndrome de Wolf - Hirschhorn

Síndrome de Kallmann

Síndrome de Wiedemann - Beckwith

MEDICINA INTERNA / CARDIOLOGÍA

Estudio de trombofilia

Riesgo cardiovascular

Fiebre Mediterránea Familiar

DIGESTIVO

Hemocromatosis

Pancreatitis recidivante (Fibrosis Quística)

OFTALMOLOGIA

Anoftalmia // Microftalmia

Coroideremia

Amaurosis Congénita de Leber (8 genes)

Distrofia de Conos y Bastones

Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante

Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva

Retinosis Pigmentaria Esporádica Precoz

Retinosis Pigmentaria Ligada al X

Retinosquiasis

Enfermedad de Norrie

VitreoRetinopatía Exudativa Familiar ligada al X

Distrofia Macular Autosómica Dominante

Distrofia Macular Autosómica Recesiva

Distrofia Macular de Stargardt

Aniridia

Atrofia Óptica

Cartera de Servicios

REPRODUCCION (OBSTETRICIA, GINECOLOGIA, UROLOGIA)

Disgenesia gonadal Gen SRY
Azoospermia microdelecciones del cromosoma Y
Gen del receptor de andrógenos (Gen AR)
Agenesia de vasos Deferentes (Fibrosis Quística)
Estudio de trombofilia
Holoprosencefalia tipo II
Acondroplasia/hipocondroplasia
Displasia tanatofórica I y II

OTORRINOLARINGOLOGIA

Síndrome de di George o velo-cardio-facial
Sordera Recesiva (conexina)
Sordera Mitocondrial
Sordera asociada a Síndrome de Usher

ENDOCRINOLOGIA

Disgenesia gonadal Gen SRY
Gen del receptor de andrógenos (Gen AR)
Síndrome de Prader Willi
Síndrome de Kallmann



Acreditaciones

ESTUDIOS MOLECULARES

European Molecular Quality Network (EMQN)

Disponemos de los certificados emitidos por el EMQN para varios diagnósticos de enfermedades moleculares

DIAGNOSTICO PRENATAL

Inscrito en el Comité de Control de Calidad de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP)

PERTENECIENTE A REDES ESPAÑOLAS Y EUROPEAS

INERGEN (Investigación de enfermedades genéticas raras).

ESRetNet (Investigación de distrofias hereditarias de retina).

Mendelian Cytogenetics

EUROGENTEST

European Vision Institute/ EVI-Genoret

PERSONAL

Todos nuestros facultativos de genética están acreditados por la Sociedad Española de Genética Humana.