

# REUNIÓN ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA PRESENTACIÓN

Carmen Ayuso

IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
Madrid, 29 Septiembre del 2022



## IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD

(29 de septiembre 2022)

Nos complace invitarles a la sesión del Área de GENÉTICA Y GENÓMICA del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz, que se celebrará el día 29 de septiembre del 2022 mediante la plataforma Microsoft Teams.

### PROGRAMA Y PRESENTACIONES:

10:00 – 10:05: Presentación de la jornada por Dirección Científica.

10:05 – 10:10: Presentación de la Unidad de Innovación.  
Beatriz Palomo Belbel

10:10 – 10:15: Presentación del Área y moderación  
Carmen Ayuso Garcia

10:15 – 10:30:  
Título: "Identificación de lncRNAs y circRNAs en las neoplasias linfoblásticas de células T para mejorar el pronóstico y fortalecer el desarrollo de una oncología de precisión"  
Ponente: Francisco Javier Santos Hernández  
Grupo: Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas.

10:30 – 10:45:  
Título: Evaluación de la Hemopoyesis Clonal de potencial indeterminado (CHIP) en COVID19"  
Ponente: Berta Almuquera Castillo.  
Grupo: Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

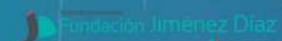
10:45 – 11:00:  
Título: "Métodos y recursos bioinformáticos para el reanálisis de casos con enfermedades raras".  
Ponente: Pablo Alberto Minguez Paniagua  
Grupo: Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

11:00 – 11:15:  
Título: "Whole genome sequencing de lecturas largas aplicada a la identificación de reordenamientos estructurales complejos en enfermedades raras oculares".  
Ponente: Marta Cortón Pérez.  
Grupo: Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

11:15 – 11:30:  
Título: "Cáncer hereditario: investigación traslacional"  
Ponente: Ana Laura Osorio Cabrero  
Grupo: Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

11:30 – 11:45: DISCUSIÓN Y PREGUNTAS.

Avda Reyes Católicos, 2. Madrid. 28040. NIF: G-35574949 www.iis-fjd.es



# IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD 29 de septiembre del 2022



**10:00 – 10:05: Presentación de la jornada por Dirección Científica.**

**10:05 – 10:10: Presentación de la Unidad de Innovación.**

**Beatriz Palomo Belbel**

**10:10 – 10:15: Presentación del Área y moderación**

**Carmen Ayuso García**

IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022

 **UAM** Universidad Autónoma  
de Madrid

 **Fundación Jiménez Díaz**  
Hospital Universitario  
Grupo  **Quiron Salud**

 **iis  
FJD**  
INSTITUTO DE  
INVESTIGACIÓN  
SANITARIA  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

## FINES DEL IIS-FJD



- ✓ Estructura funcional de investigación biomédica multidisciplinar y traslacional.
- ✓ Orientada a investigación básica, clínica, epidemiológica y servicios de salud.

### A través de la asociación de:

- ✓ HU-FJD: Grupos de investigación clínicos y básicos
- ✓ UAM: Personal docente e investigador (actividad intramural y extramural: 3 grupos)
- ✓ HUIE, HURJC, HUGV
- ✓ Grupos asociados de otras OPIS (CIEMAT, URJC, UC3)



Dic 2010



Dic 2015



Feb 2021 y  
Feb 2022

<https://www.fjd.es/iis-fjd>



## Áreas científicas y Grupos

En el IIS-FJD desarrollan su actividad 28 grupos de investigación, que se organizan en 6 áreas científicas



### CÁNCER

Grupo de Anatomía Patológica  
Grupo de Oncología Médica  
Grupo de Hematología  
Grupo de Cirugía General, Torácica, Neurocirugía y otras (asociado)  
Grupo de Oncología Radioterápica (asociado)



### ÁREA DE ENFERMEADES INFECCIOSAS, INFLAMATORIAS Y CRÓNICAS

Grupo de Alergia e Inmunología  
Grupo de Enfermedades Infecciosas y Medicina Tropical  
Grupo de Microbiología  
Grupo de Neumología  
Grupo de Reumatología y Metabolismo Óseo  
Grupo de Traumatología (asociado)



### ÁREA DE NEUROCIENCIAS

Grupo de Neurología  
Grupo de Psiquiatría y Salud Mental  
Grupo de Señalización Mitocondrial del Calcio



### ÁREA DE ENFERMEADES RENALES, METABÓLICAS Y CARDIOVASCULARES

Grupo de Cardiología  
Grupo de Nefrología e Hipertensión, Patología Vascul ar y Diabetes  
Grupo de Patología de Lípidos  
Grupo de Cirugía Cardíaca y Vascul ar (asociado)  
Grupo de Urología (asociado)



### ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA

Grupo de Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas  
Grupo de Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas

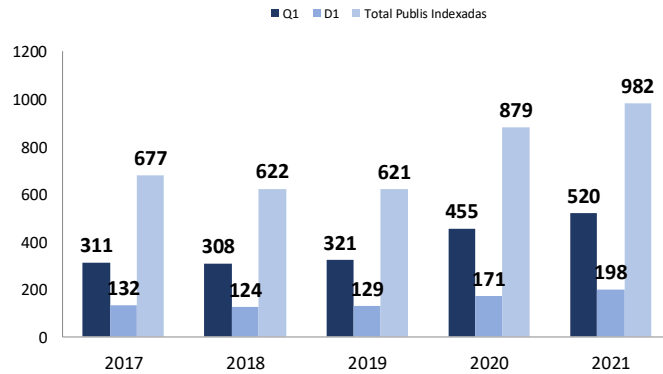


### ÁREA DE TECNOLOGÍA E INNOVACIÓN SANITARIA

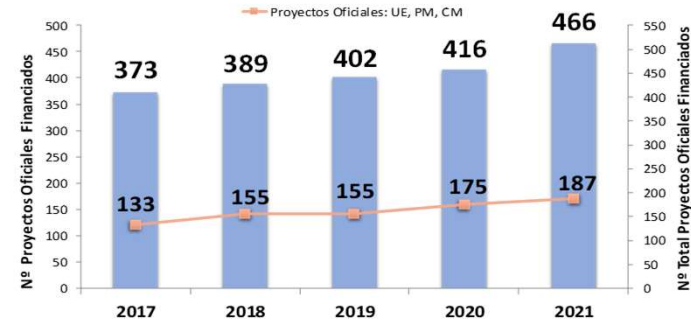
Grupo de Innovación en Oftalmología  
Grupo de Investigación en Nuevas Terapias  
Grupo de Desarrollo e Innovación en Ingeniería Médica  
Grupo de Innovación Médica y Quirúrgica (asociado)  
Grupo de Medicina Preventiva-Salud Pública y Atención Primaria (asociado)  
Grupo de Terapias Avanzadas (CIEMAT) (asociado)  
Grupo de Medicina Regenerativa y Bioingeniería de Tejidos (CIEMAT-UC3M) (asociado)

## IIS FJD: RESULTADOS EN 2021 y evolución 5 últimos años

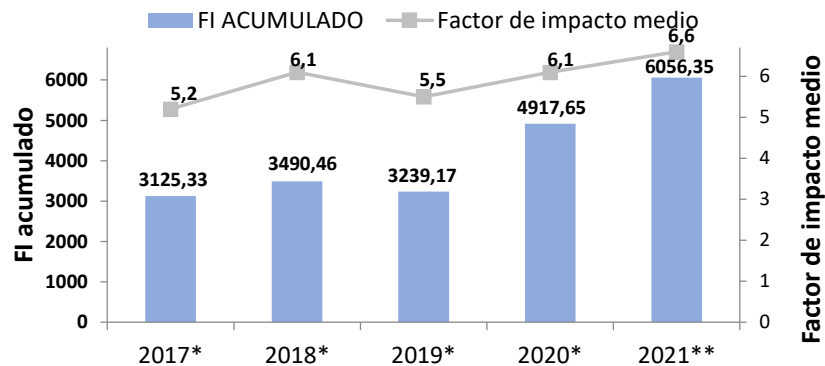
**Evolución de la Calidad de las Publicaciones 2017-2021**



**Proyectos y Contratos Financiados IIS-FJD 2017-2021 (excluidos EECC)**



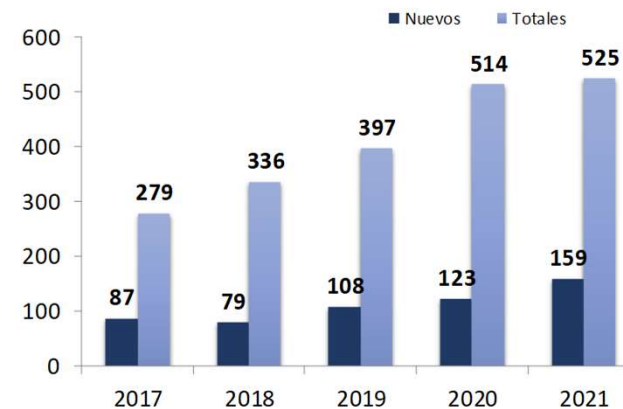
**Producción Científica del IIS-FJD 2017-2021**



\* Fuente: Memorias anuales Científico Económicas IIS-FJD

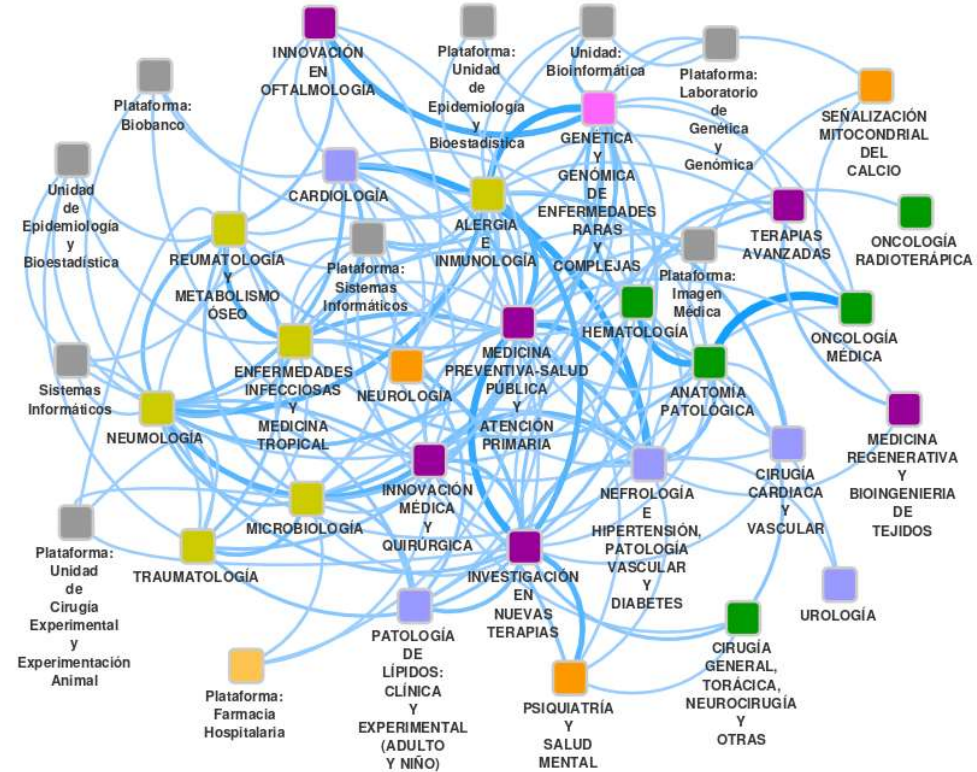
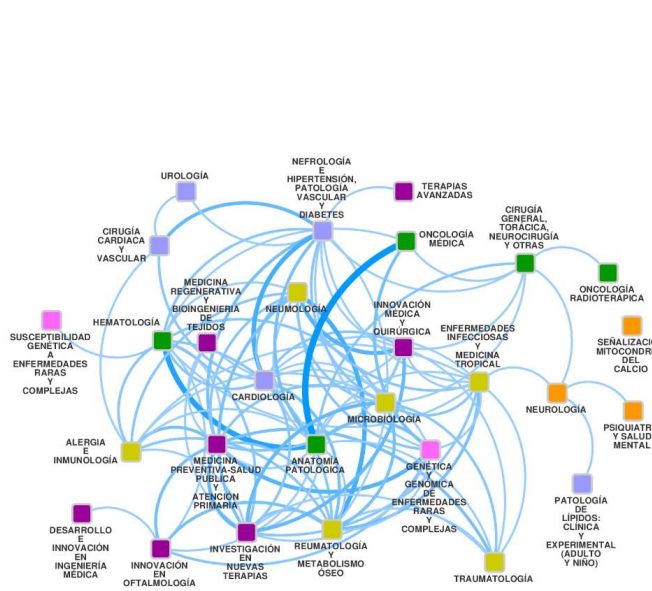
\*\* Datos Memoria 2021 (junio 2022)

**ENSAYOS CLÍNICOS 2017-2021**





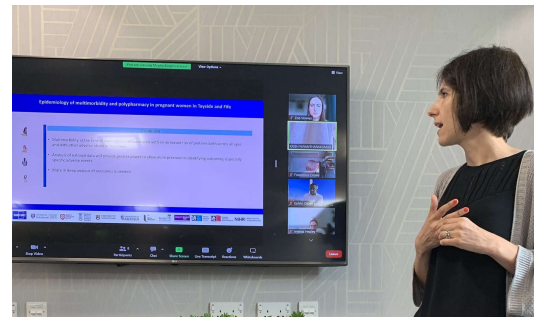
## IIS FJD: COLABORACIONES ENTRE GRUPOS





**Amaya Azcoaga Lorenzo** [amaya.azcoaga@quironsalud.es](mailto:amaya.azcoaga@quironsalud.es)  
**Grupo de Medicina Preventiva-Salud Pública y At. Primaria**  
**HURJC**

- Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria
- Medica de Familia. Centro de Salud Pintores (Parla)
- Doctorado en Medicina, URJC:
  - Tesis: Efectividad de un programa de prevención de la transmisión materno infantil del VIH en Kenia.
- Estancia Postdoctoral, University of St Andrews. HDRUK Fellowship in Health Data Science. Escocia
- Honorary Senior Lecturer, University of St Andrews
- Intereses: Salud de la mujer, embarazo, multimorbilidad, ciencia de datos en salud



- [https://risweb.st-andrews.ac.uk/portal/en/persons/amaya-azcoagalorenzo\(8303f5ef-751c-4888-ae61-73dadda18c75\).html](https://risweb.st-andrews.ac.uk/portal/en/persons/amaya-azcoagalorenzo(8303f5ef-751c-4888-ae61-73dadda18c75).html)
- <https://orcid.org/0000-0003-3307-878X>
- <https://mumpredict.org/>

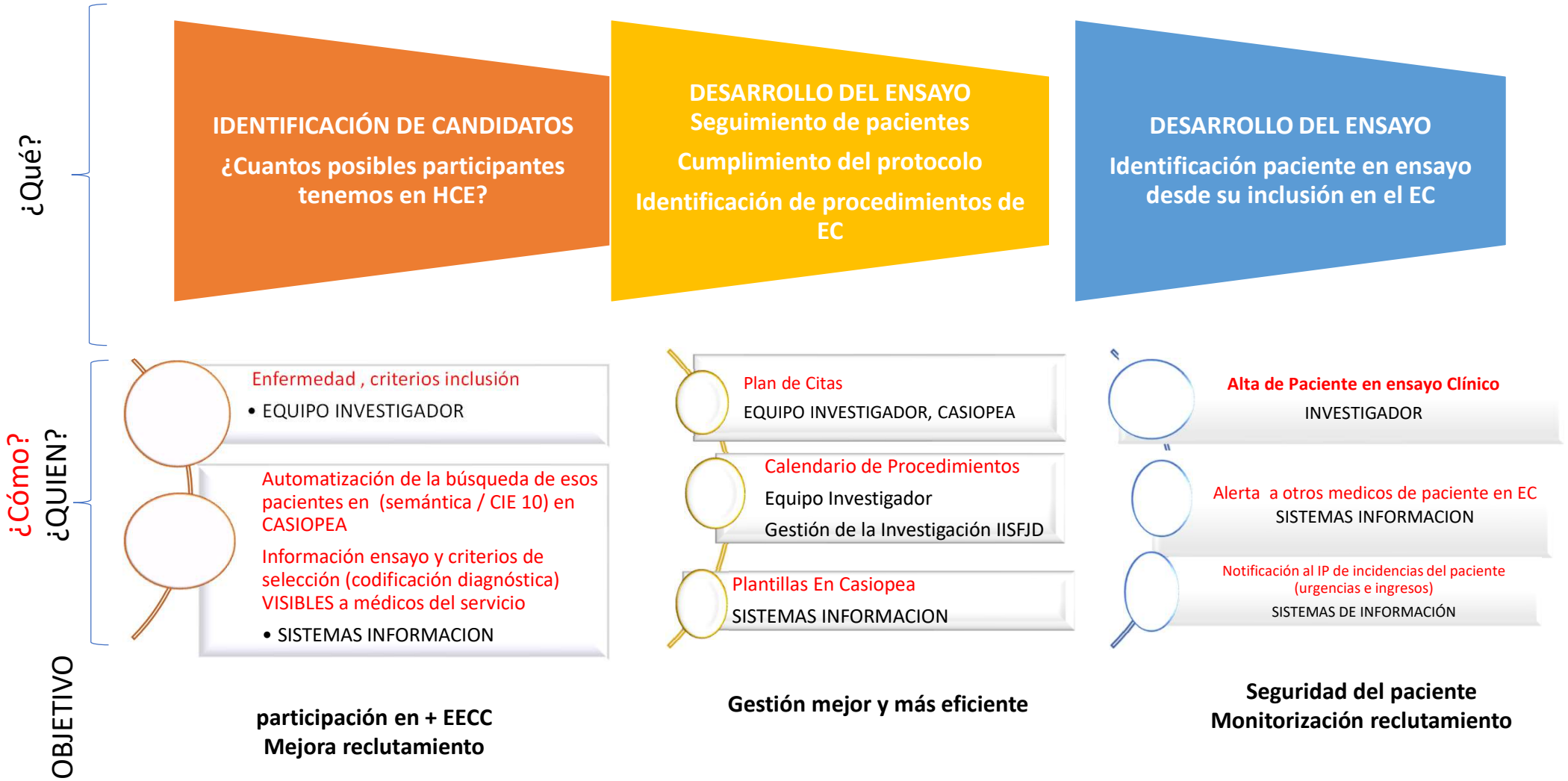


**Healthier pregnancy with multiple long term conditions**

**IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD**  
**Madrid, 29 Septiembre del 2022**



# PROYECTO EN –SALUD (mejora EECC)



## INTEGRIDAD CIENTIFICA Y BPC

### RECOMENDABLE UTILIZAR LA HERRAMIENTA ANTI-PLAGIO EN :

- Los manuscritos que se vayan a someter a revistas nacionales e internacionales
- Las tesis que se presenten desde el IIS-FJD
- Trabajos fin de master y fin de grado realizados en el IIS-FJD



### Buenas Prácticas Científicas



Aplicación ANTIPLAGIO



HR EXCELLENCE IN RESEARCH



INSTITUTO DE  
INVESTIGACIÓN  
SANITARIA  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

## El III FJD cuenta con una Estrategia de Recursos Humanos para Investigadores (*HRS4R*) aprobada por la Comisión Europea.

- **Importancia** del HRS4R: beneficiarios de **ayudas europeas** y **requisito para acreditación como IIS**.
- **Obligaciones** del HRS4R  
**Autoevaluación** de cumplimiento: **contratación, formación, orientación y carrera profesional**.  
Mejoras en **transferencia y traslación de resultados de investigación y comunicación interna y externa**.
- Tras la evaluación: **acciones** a desarrollar en los próximos años.  
**Seguimiento por grupo de trabajo** con **representantes de investigadores y de gestión**.
- Información de la autoevaluación y el plan de acciones disponible en:  
<https://www.fjd.es/iis-fjd/es/estrategia-hrs4r>.



## INVESTIGADORES!!!

- **consultad esa información** y **participad en las encuestas periódicas** que recibiréis.  
Vuestras propuestas de mejora son muy necesarias  
En 36 meses recibiremos a **auditores de la Comisión para evaluar nuestros avances**.

**10:00 – 10:05: Presentación de la jornada por Dirección Científica.**

**10:05 – 10:10: Presentación de la Unidad de Innovación.**

**Beatriz Palomo Belbel**

**10:10 – 10:15: Presentación del Área y moderación**

**Carmen Ayuso García**

IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022

 **UAM** Universidad Autónoma  
de Madrid

 **Fundación Jiménez Díaz**  
Hospital Universitario  
Grupo  **Quiron Salud**

 **iis  
FJD**  
INSTITUTO DE  
INVESTIGACIÓN  
SANITARIA  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

Gracias por su atención

IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
Madrid, 29 Septiembre del 2022

