

ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

Grupos:

Grupo de Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas

Responsables: Carmen Ayuso García
Marta Cortón Pérez

IPs: Berta Almoguera
Pablo Mínguez Paniagua
Marta Rodríguez De Alba Freiría (Co-IP)
Ana Laura Osorio Cabrero

Investigación: Básica y Clínica

Grupo de Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas

Responsable: Javier Santos Hernández

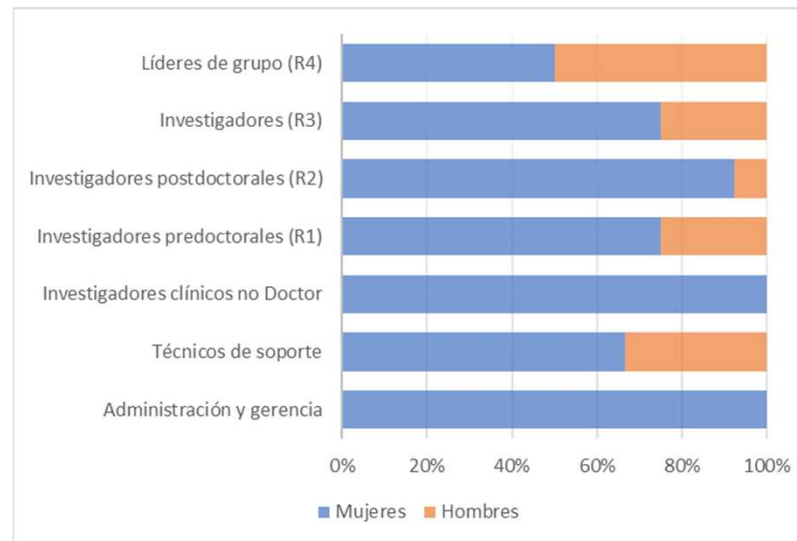
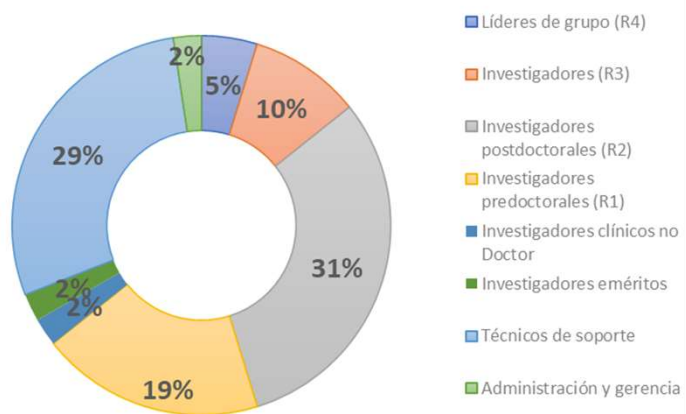
Investigación: Básica y Traslacional

V REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD
5 de octubre del 2023



ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

Perspectiva de género



V REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD
5 de octubre del 2023

ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

Definición del área y objetivos prioritarios

El Área de Genética y Genómica desarrolla su actividad científica mediante diferentes proyectos enfocados a las enfermedades raras y comunes de base genética, para su caracterización fisiopatológica, celular y molecular, el desarrollo y validación de técnicas y algoritmos diagnósticos, y al análisis epidemiológico en series de pacientes, orientados al diseño de herramientas útiles con una clara aplicabilidad clínica y de nuevas estrategias terapéuticas.

Entre sus objetivos destacan:

Objetivos del Área de Genética y Genómica	Grado de ejecución en 2022*
OBJETIVOS PROPIOS	
Conocimiento sobre las bases moleculares en enfermedades raras y complejas.	En curso
Desarrollo de algoritmos para el análisis e interpretación de datos ómicos mediante el uso de la Bioinformática y la Biología de Sistemas.	En curso
Traslación de la biotecnología al diagnóstico postnatal y prevención de patologías de base genética mediante diagnóstico prenatal y reproductivo en diferentes ámbitos: oftalmología, pediatría, neurología, cáncer hereditario, cardiología, nefrología y otras.	En curso
Aproximaciones terapéuticas basadas en farmacogenética (FGx), terapias celular y genética, y dianas moleculares.	En curso
Analizar factores genómicos del huésped COVID19, que condicionen la evolución clínica, en el contexto de cofactores demográficos, comorbilidades y estilos de vida	Completado
OBJETIVOS TRANSVERSALES	
Enfoque genómico, abriendo nuevas líneas para el estudio de enfermedades comunes: neurológicas, psiquiátricas, oncológicas y cardiovasculares.	
Identificación de determinantes genéticos y FGx que contribuyen a la evolución de las enfermedades raras o complejas: selección de una terapia más individualizada, la llamada medicina genómica o personalizada.	
Análisis e implementación aspectos organizativos, éticos y regulatorios en Genómica y Bigdata.	
Escala:	
NO COMPLETADO	COMPLETADO PARCIALMENTE
COMPLETADO	COMPLETADO

ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

Actividad científica

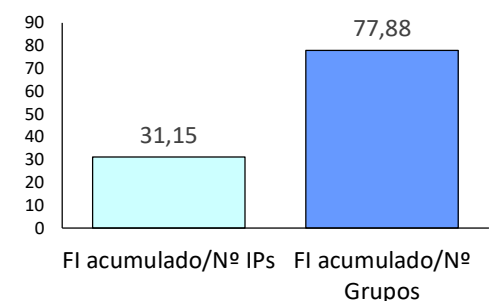
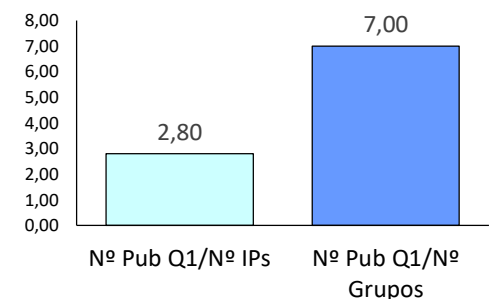
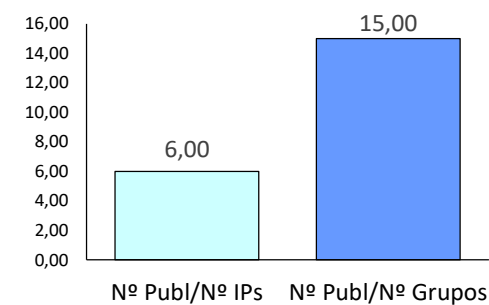
	2022	Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas	Susceptibilidad Genética a enfermedades Raras y Complejas	TOTAL
PROYECTOS	→PROYECTOS UE/NIH	4	//	4
	→PROYECTOS ISCIII	11	//	11
	→PROYECTOS CIBER	1	//	1
	→PROYECTOS MINISTERIOS	2	//	2
	→PROYECTOS CAM	5	//	5
	→PREMIOS	//	//	//
	→PROYECTOS NO OFICIALES	10	1	11
	→ESTUDIOS OBSERVACIONALES	//	//	//
	TOTAL	33	1	34
ENSAYOS CLÍNICOS	→FASES TEMPRANAS (I, I/II, II)	//	//	//
	→FASES TARDIAS (II/III, III, III/IV O IV/OTROS)	//	//	//
	TOTAL	//	//	//

V REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD
5 de octubre del 2023

ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

Publicaciones

2022	Nº total de publicaciones	Nº publicaciones con FI	FI acumulado	FI medio anual	Nº revistas en Q1	% revistas en Q1	Nº publicaciones en Open Access	Nº de Guías de práctica clínica
Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas	26	25	138,015	5,52	12	48,00%	21	1
Susceptibilidad Genética a enfermedades Raras y Complejas	4	3	17,753	5,92	2	66,67%	4	0
ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA	30	28	155,768	5,56	14	50,00%	25	1

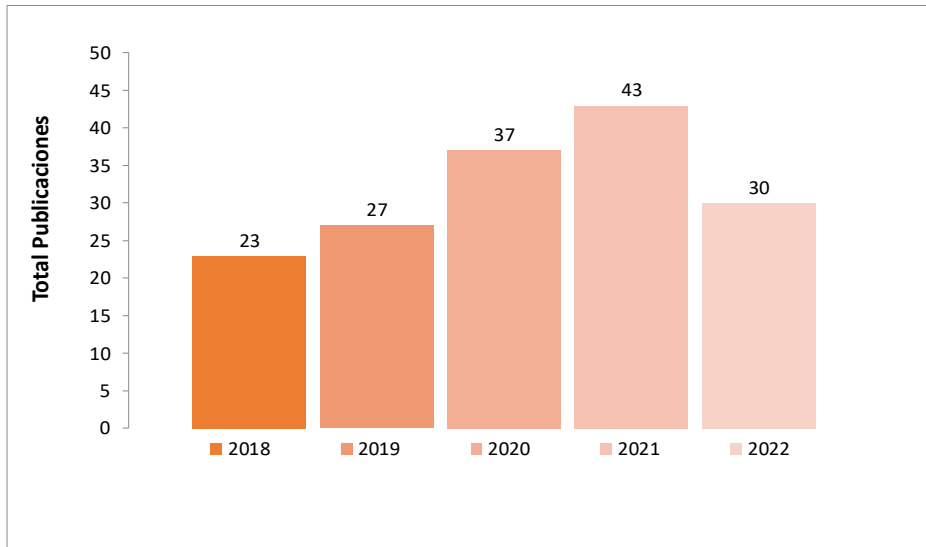


V REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD
5 de octubre del 2023

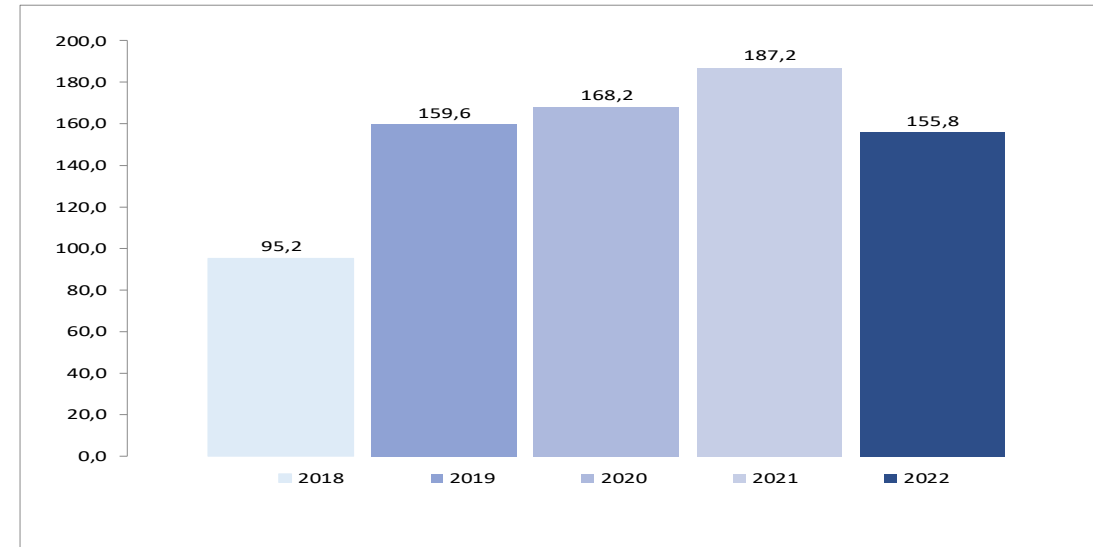
ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

Publicaciones

Evolución del Nº Total de Publicaciones
(2018-2022)



Evolución del factor de impacto acumulado
(2018-2022)



V REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD
5 de octubre del 2023

ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

Retos de futuro del Área de Genética y Genómica

- **Epidemiología y bases moleculares de Enfermedades Raras y Complejas:** nuevos mecanismos genes/loci, y variantes implicados en patología humana de base genómica. *Bases genéticas ocultas:* Cáncer. COVID19 (Genoma Huésped), Enfermedad cardiovascular y neurodegeneración; Distrofias Hereditarias de Retina, Discapacidad Intelectual y Trastornos del Neurodesarrollo y Malformaciones Oculares.
- **Integración aspectos básicos (genómica funcional y proteómica) y traslacionales:** desarrollo, validación y armonización de técnicas diagnósticas y descubrimiento de nuevas dianas terapéuticas.
- **Heterogeneidad intra-tumoral,** y las alteraciones del transcriptoma (incluyendo el papel de genes no-codificantes, particularmente ARN de tamaño largo y ARN circulares como nuevas fuentes de biomarcadores tumorales), que caracterizan las **neoplasias linfoblásticas T** mediante la integración de estrategias genómicas (Secuenciación de Exoma o WES y secuenciación de RNA o RNA-Seq), para mejorar el diagnóstico y pronóstico de estas enfermedades, y seleccionar las estrategias terapéuticas más adecuadas, en el contexto de una medicina actual personalizada y de precisión.

- **Investigación en terapias aplicables a las enfermedades genéticas:** FGx, terapias farmacológicas y nuevas terapias: terapia y edición génica (CRISPR/Cas9) y de reprogramación celular en iPSC (cultivos celulares, caracterización de las líneas y monitorización genética)
- **Traslación:** desarrollo de algoritmos diagnósticos, protocolos/ guías clínicas de ER y Complejas:
 - Nuevos abordajes experimentales. Estudio en única célula y de mosaicismo; DPNI y DGP.
 - Desarrollo y validación de herramientas y algoritmos bioinformáticos para el reanálisis de casos no diagnosticados, el análisis de nuevas tecnologías y su traslación a la práctica clínica.
 - Validación procedimientos NGS (CI, formato informe, definición de paneles y algoritmos, aplicación WES).
- **Medida del impacto** científico y social de nuestra actividad investigadora.
- **Armonización de los aspectos regulatorios y éticos** en el uso de la genómica y los datos de salud en el entorno del instituto, estatal e internacional (europeo).

V REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD
5 de octubre del 2023

 **UAM** Universidad Autónoma de Madrid

 **Fundación Jiménez Díaz**
Grupo  Quiron Salud

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