

# ÁREA: NEUROCIENCIAS

## Grupos:

### Grupo de Neurología

**Responsable:** José María Serratosa Fernández

**IPs:** Marina Sánchez García (Co-IP)  
María Estrella Gómez Tortosa

**Investigación:** Básica y Clínica

### Grupo de Psiquiatría y salud mental

**Responsable:** Enrique Baca García

**Investigación:** Clínica

### Grupo de Señalización Mitocondrial del Calcio

**Responsable:** Araceli Del Arco Martínez  
Beatriz Pardo Merino  
Jorgina Satrústegui Gil-Delgado

**Investigación:** Básica

VI REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE NEUROCIENCIAS DEL IIS-FJD  
19 de NOVIEMBRE del 2024

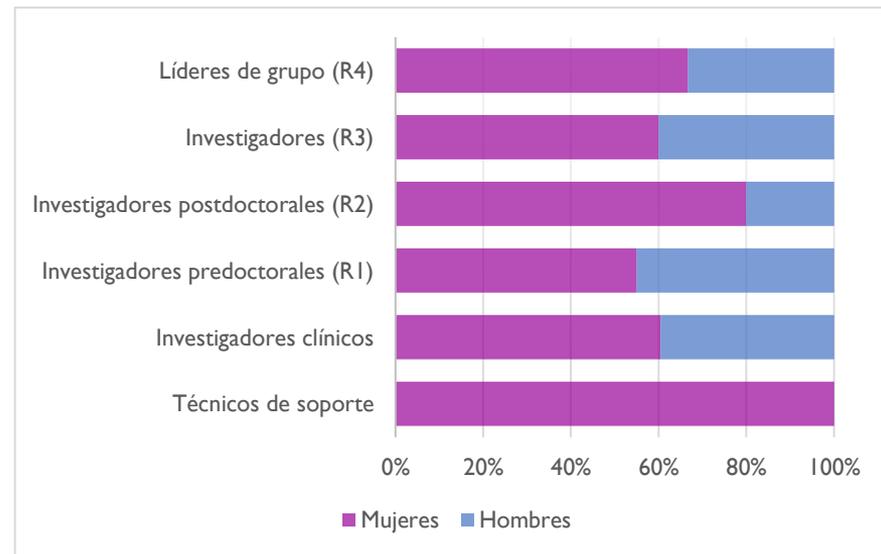
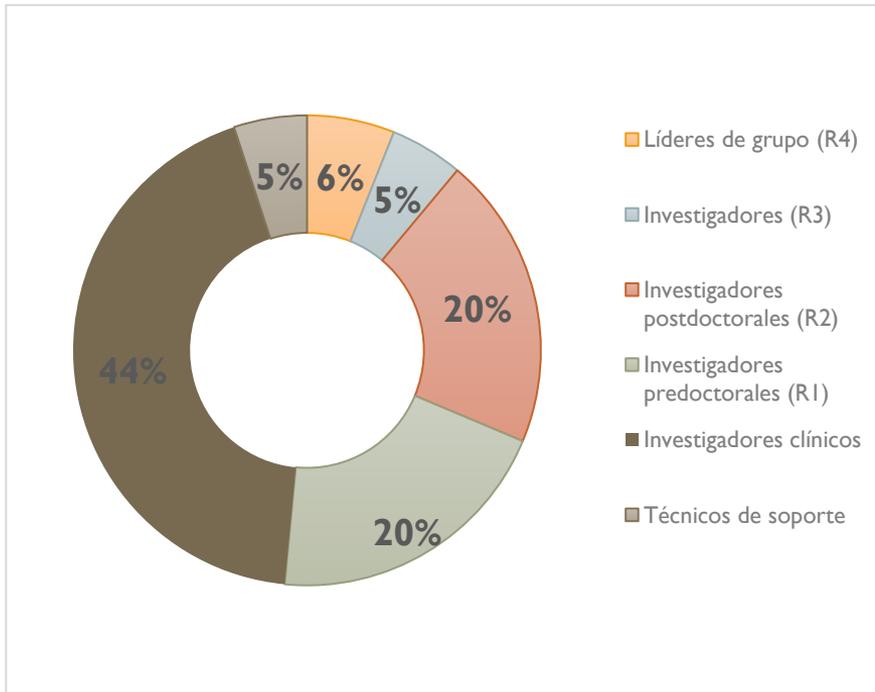
 Universidad Autónoma  
de Madrid

 Hospital Universitario  
Fundación Jiménez Díaz  
Grupo Quironsalud

 IIS  
FJD  
INSTITUTO DE  
INVESTIGACIÓN  
S A N I T A R I A  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

# ÁREA: NEUROCIENCIAS

## Perspectiva de género



# ÁREA: NEUROCIENCIAS

## Definición del área y objetivos prioritarios

Las líneas de investigación del Área de Neurociencias están dirigidas al estudio genético y clínico de diversas enfermedades y trastornos que afectan al Sistema Nervioso Central (SNC): epilepsias (incluyendo enfermedades raras entre cuyas manifestaciones está la epilepsia), demencias, trastornos del movimiento, enfermedades mentales y conducta suicida. Además, se incluyen líneas como la farmacogenética en psiquiatría y la atención psiquiátrica y el análisis de movimiento en enfermedades neurológicas y psiquiátricas.

El **grupo de Neurología** se centra en el estudio de algunas patologías del SNC muy prevalentes (epilepsias, demencias y trastornos del movimiento) así como de ciertas enfermedades neurológicas raras (enfermedad de Lafora, encefalopatías epilépticas y del desarrollo, demencias familiares, enfermedad de Huntington) utilizando técnicas de genética molecular y modelos animales de estas enfermedades. El objetivo final es poder trasladar los conocimientos a la práctica clínica, especialmente implementando nuevas terapias que curen estas enfermedades.

El **grupo de Psiquiatría** se dirige al estudio de los factores genéticos y ambientales implicados en la génesis, evolución y tratamiento de los trastornos mentales. Utiliza para definir fenotipos tecnología de *ecological momentary assessment* y *machine learning*. Este objetivo se complementa con la investigación de los factores que repercuten en la atención en los dispositivos públicos de los pacientes con trastornos mentales. Sobre este marco tienen prioridad la esquizofrenia, los trastornos afectivos y el abuso de sustancias, al ser los trastornos mentales más graves y prevalentes. Dentro de las consecuencias de la enfermedad mental está la conducta suicida, que está entre las principales causas de mortalidad en el mundo occidental.

El **grupo de Señalización Mitocondrial y Envejecimiento** estudia el papel de las señales de Ca<sup>2+</sup> en el metabolismo cerebral y el papel de Aralar y de SCaMCs en patología humana.

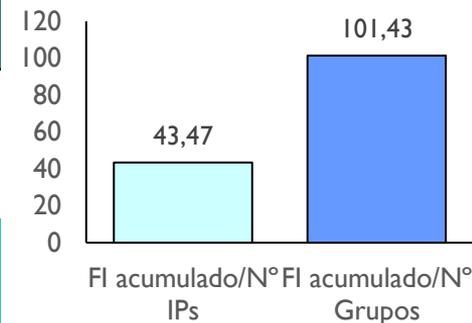
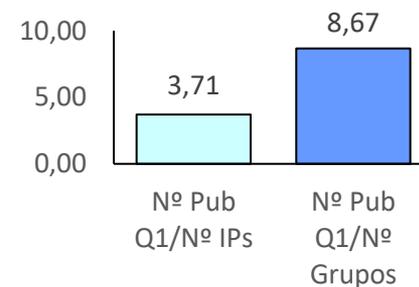
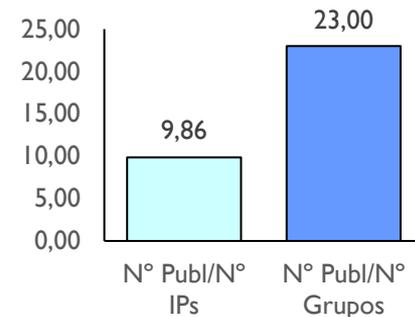
Objetivos del Área de Neurociencias						Grado de ejecución en 2023
Desarrollar una terapia génica para la enfermedad de Lafora. Lafora Epilepsy Cure Initiative (LECI).						
Estudiar la historia natural de la enfermedad de Lafora. Trasladar los hallazgos a la práctica clínica mediante ensayos clínicos controlados.						
Realizar registros de epilepsias genéticas raras para disponer de grupos de pacientes con mutaciones específicas que se puedan incluir en ensayos clínicos futuros dirigidos a encontrar tratamientos personalizados.						
Continuar identificando fenotipos responsables de epilepsias genéticas para mejorar la asistencia a los pacientes afectados.						
Desarrollar dispositivos que detecten las crisis epilépticas y su frecuencia en el domicilio del paciente.						
Estudiar correlaciones clínico-genéticas y biomarcadores en demencias familiares y en nonagenarios cognitivamente preservados.						
Identificar subtipos de la enfermedad de Parkinson con diferente evolución clínica y fenotípica. Estudio de diversos aspectos de la enfermedad de Parkinson como el efecto de la safinamida, la amimia, la remisión del temblor parkinsoniano, y el estudio motor en la enfermedad de Parkinson con monitor externo.						
Estudiar los factores que repercuten en la atención en los dispositivos públicos de los pacientes con trastornos mentales, especialmente en esquizofrenia, trastornos afectivos, abuso de sustancias y conducta suicida.						
Estudiar el papel de las señales de Ca <sup>2+</sup> en el metabolismo cerebral y el papel de Aralar y de SCaMCs en patología humana.						
<i>Escala:</i>						
<b>NO COMPLETADO</b>		<b>COMPLETADO PARCIALMENTE</b>		<b>COMPLETADO</b>		

	2023	Neurología	Psiquiatría y Salud Mental	Señalización Mitocondrial del Calcio	TOTAL
PROYECTOS	→PROYECTOS UE/NIH	1	//	//	1
	→PROYECTOS ISCIII	1	2	//	3
	→PROYECTOS CIBER	1	//	//	1
	→PROYECTOS MINISTERIOS	//	1	//	1
	→PROYECTOS CAM	2	1	//	3
	→PREMIOS	//	//	//	//
	→PROYECTOS NO OFICIALES	15	4	//	19
	→ESTUDIOS OBSERVACIONALES	5	2	//	7
	<b>TOTAL</b>	25	10	//	35
ENSAYOS CLÍNICOS	→FASES TEMPRANAS (I, I/II, II)	5	1	//	6
	→FASES TARDIAS (II/III, III, III/IV O IV/OTROS)	13	3	//	16
	<b>TOTAL</b>	18	4	//	22

# ÁREA: NEUROCIENCIAS

## Publicaciones

2023	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
Neurología	42	40	180	4,50	15	37,50%	25	5
Psiquiatría y Salud Mental	23	20	103,6	5,18	10	50,00%	11	//
Señalización Mitocondrial del Calcio	4	4	20,7	5,18	1	25,00%	4	//
<b>ÁREA DE NEUROCIENCIAS</b>	<b>69</b>	<b>64</b>	<b>304,3</b>	<b>4,75</b>	<b>26</b>	<b>40,63%</b>	<b>40</b>	<b>5</b>



VI REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE NEUROCIENCIAS DEL IIS-FJD  
19 de NOVIEMBRE del 2024

# ÁREA: NEUROCIENCIAS

## Retos de futuro del Área de Neurociencias

- Desarrollar, validar e implementar sistemas para monitorizar la actividad motora en enfermedades neurológicas y psiquiátricas que evalúen la gravedad de la enfermedad.
- Generar herramientas diagnósticas y terapéuticas que mejoren la asistencia a los pacientes afectados con enfermedades del cerebro.
- Identificación de los genes implicados en enfermedades neurológicas y psiquiátricas y sus interacciones con factores ambientales con el fin de realizar un diagnóstico genético más preciso y personalizado y un tratamiento más eficaz.
- Establecimiento de una unidad de modelos animales de enfermedades neurológicas con el objetivo de desarrollar terapias que puedan ensayarse en humanos.
- Desarrollo de terapias avanzadas para enfermedades del cerebro: terapia génica, oligo nucleótidos antisense, fusión de anticuerpos con fármacos/enzimas y reposicionamiento de fármacos.
- Estudiar el papel de las señales de  $Ca^{2+}$  en el metabolismo cerebral y generación de ratones con una disrupción de ARALAR específica de tejido, que permita determinar con precisión su papel y el posible tratamiento de las convulsiones epilépticas con dieta cetogénica.

# ÁREA: NEUROCIENCIAS

## Retos de futuro del Área de Neurociencias

- Neurofarmacología y terapéutica de enfermedad de Parkinson y de trastornos del Movimiento incluyendo estimulación cerebral profunda y nuevos fármacos.
- Consolidación de la aplicación de técnicas de aprendizaje máquina en el análisis de bases de datos genéticas y asistenciales en Psiquiatría.
- Desarrollo y validación de herramientas diagnósticas mediante técnicas de secuenciación masiva para el estudio de formas comunes y raras de epilepsia.
- Establecimiento de Unidades de referencia para el estudio de formas raras de demencia, trastornos del movimiento y epilepsia.
- Diagnóstico preciso de demencias genéticas.
- Neurogenética de trastornos del movimiento especialmente distonía, ataxia y enfermedad de Parkinson.
- Estudio de los factores que repercuten en la atención en los dispositivos públicos de los pacientes con trastornos mentales, especialmente en esquizofrenia, trastornos afectivos y conducta suicida.
- Desarrollo de tecnología para determinar fenotipos digitales.

VI REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE NEUROCIENCIAS DEL IIS-FJD  
19 de NOVIEMBRE del 2024