

III REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
5 de octubre del 2021

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

## 5 de octubre del 2021

(5 de octubre 2021)

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 5 de octubre del 2021 mediante la plataforma Microsoft Teams.

#### PROGRAMA Y PRESENTACIONES:

**12:00 – 12:05:** Presentación de la jornada por Dirección Científica

**12:05 – 12:10:** Presentación del Área y moderación  
**Presentación:** Carmen Ayuso García  
**Moderación:** José Fernández Piqueras

**12:10 – 12:30:**

**Título:** “Genómica y Cáncer: neoplasias linfoblásticas de células T precursoras”.  
**Ponente:** María Consuelo Villa Morales.  
**Grupo:** Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas.

**Preguntas 1º bloque (5 minutos)**

**12:30 – 12:45:**

**Título:** “Genética de patologías del desarrollo ocular”.  
**Ponente:** Marta Cortón Pérez.  
**Grupo:** Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

**12:45 – 13:00:**

**Título:** “Epidemiología genética de las Distrofias hereditarias de retina”.  
**Ponente:** Irene Perea Romero.  
**Grupo:** Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

**13:00 – 13:15:**

**Título:** “Aproximaciones al diagnóstico de la discapacidad intelectual”.  
**Ponente:** Berta Almoguera Castillo.  
**Grupo:** Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

**13:15 – 13:30:**

**Título:** “Genómica de Enfermedades Comunes: COVID y genómica del huésped”.  
**Ponente:** Rosario López Rodríguez.  
**Grupo:** Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

**Preguntas 2º bloque (10 minutos)**

**13:40 – 14:00:** DISCUSIÓN Y COMENTARIOS GENERALES.

# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## Grupo de Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas

**Responsable:** Carmen Ayuso García

**IPs:** Berta Almoguera

Marta Cortón Pérez

Pablo Mínguez Paniagua

Marta Rodríguez De Alba Freiría

**Investigación:** Básica y Clínica



## Grupo de Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas

**Responsable:** José Fernández Piqueras

**IPs:** Javier Santos Hernández

**Investigación:** Básica y Traslacional



Análisis de resultados  
científicos obtenidos en 2020

2020	Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas	Susceptibilidad Genética a enfermedades Raras y Complejas	TOTAL
PUBLICACIONES	34	3	37
PROYECTOS	33	1	34
ENSAYOS CLÍNICOS	1	0	1

III REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
5 de octubre del 2021

**UAM** Universidad Autónoma de Madrid

Hospital Universitario  
**Fundación Jiménez Díaz**  
Grupo Quironsalud

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

OBJETIVO	GRADO DE EJECUCIÓN (COMPLETADO / NO COMPLETADO / COMPLETADO PARCIALMENTE)
<b>PROPIOS</b>	
<b>Objetivo 1.</b> Conocimiento sobre las bases moleculares en enfermedades raras y complejas.	<b>COMPLETADO (en curso)</b>
<b>Objetivo 2.</b> Interpretación y análisis de datos ómicos mediante el uso de la biología de sistemas y la bioinformática	<b>COMPLETADO (en curso)</b>
<b>Objetivo 3.</b> Traslación de la biotecnología al diagnóstico y prevención de patologías de base genética: diagnóstico prenatal y reproducción, pediatría, neurología, cáncer hereditario, cardiología, oftalmología, nefrología y otras.	<b>COMPLETADO (en curso)</b>
<b>Objetivo 4.</b> Aproximaciones terapéuticas basadas en farmacogenética (FGx), terapias celular y genética, y dianas moleculares.	<b>COMPLETADO (en curso)</b>
<b>Objetivo 5.</b> Analizar factores genómicos del huésped en COVID19, que condicionen la evolución clínica, en el contexto de cofactores demográficos, comorbilidades y estilos de vida	<b>COMPLETADO (en curso)</b>
<b>TRANSVERSALES</b>	
<b>Objetivo 6.</b> Enfoque genómico, abriendo nuevas líneas para el estudio de enfermedades comunes: neurológicas, psiquiátricas, cáncer y cardiovasculares.	<b>COMPLETADO (en curso)</b>
<b>Objetivo 7.</b> 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.	<b>COMPLETADO (en curso)</b>

- **Epidemiología y bases moleculares de Enfermedades Raras y Complejas:** nuevos mecanismos genes/loci, y variantes implicados en patología humana de base genómica. *Bases genéticas:* Cáncer. COVID19 (Genoma Huésped), Enfermedad cardiovascular y neurodegeneración; Distrofias H Retina, Discapacidad Intelectual y Alt Neurodesarrollo, 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), 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.
- Investigar 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 ER y Complejas:
  - Nuevos abordajes experimentales. Estudio en única célula y de mosaicismo; DPNI y DGP.
  - Biología de sistemas, desarrollo de herramientas y algoritmos de reanálisis en práctica clínica. (reclasificación de las VUS).
  - Validación procedimientos NGS (CI, formato informe, definición de paneles y algoritmos, aplicación WES).
- **Medida del impacto científico y social**

# ÁREA: 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:

### **Enfermedades complejas adquiridas**

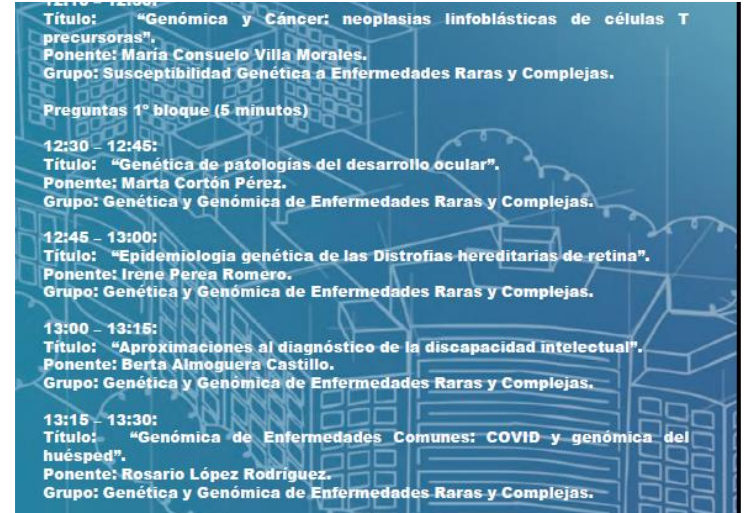
- Cáncer: Neoplasias Linfoblásticas *Dra. MC Villa Morales*
- COVID19 (Genoma Huésped) *Dra. R Lopez-Rodriguez*

### **Enfermedades raras**

- Distrofias H Retina *I Ruano*
- Malformaciones Oculares *Dra. M Corton*

### **Enfermedades multifactoriales**

- Disc. Intelectual y Alt Neurodesarrollo *Dra. B Almoguera*



12:00 - 12:30:	<b>Título:</b> "Genómica y Cáncer: neoplasias linfoblásticas de células T precursoras", <b>Ponente:</b> María Consuejo Villa Morales. <b>Grupo:</b> Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas.
<b>Preguntas 1º bloque (5 minutos)</b>	
12:30 - 12:45:	<b>Título:</b> "Genética de patologías del desarrollo ocular", <b>Ponente:</b> Marta Cortón Pérez. <b>Grupo:</b> Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.
12:45 - 13:00:	<b>Título:</b> "Epidemiología genética de las Distrofias hereditarias de retina", <b>Ponente:</b> Irene Perea Romero. <b>Grupo:</b> Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.
13:00 - 13:15:	<b>Título:</b> "Aproximaciones al diagnóstico de la discapacidad intelectual", <b>Ponente:</b> Berta Almoguera Castillo. <b>Grupo:</b> Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.
13:15 - 13:30:	<b>Título:</b> "Genómica de Enfermedades Comunes: COVID y genómica del huésped", <b>Ponente:</b> Rosario López Rodríguez. <b>Grupo:</b> Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.