

# 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 Castillo  
Almudena Ávila Fernández  
Pablo Alberto Mínguez Paniagua  
Ana Laura Osorio Cabrero  
Marta Rodríguez De Alba Freiría (Co-IP)

**Investigación:** Básica y Clínica

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

**Responsable:** Javier Santos Hernández

**Investigación:** Básica y Traslacional

VI REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
8 de octubre del 2024

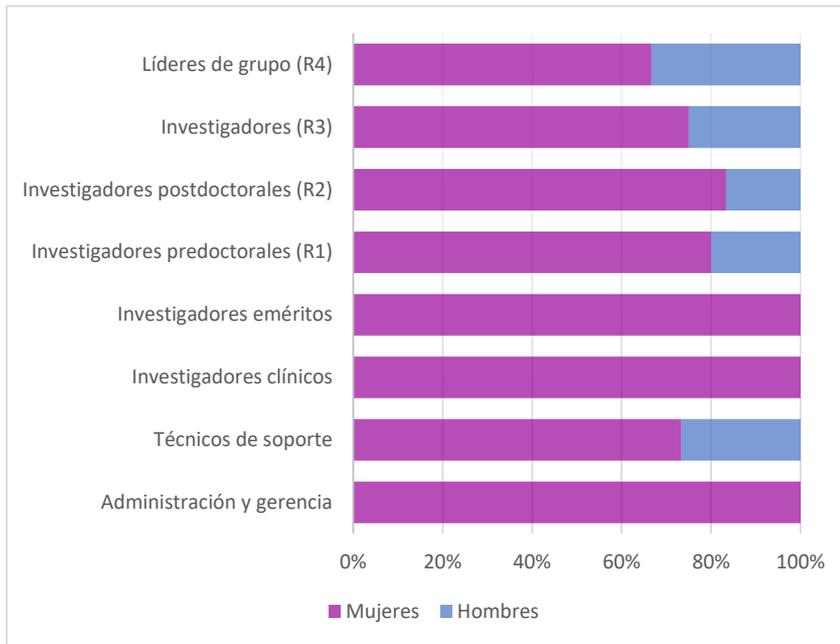
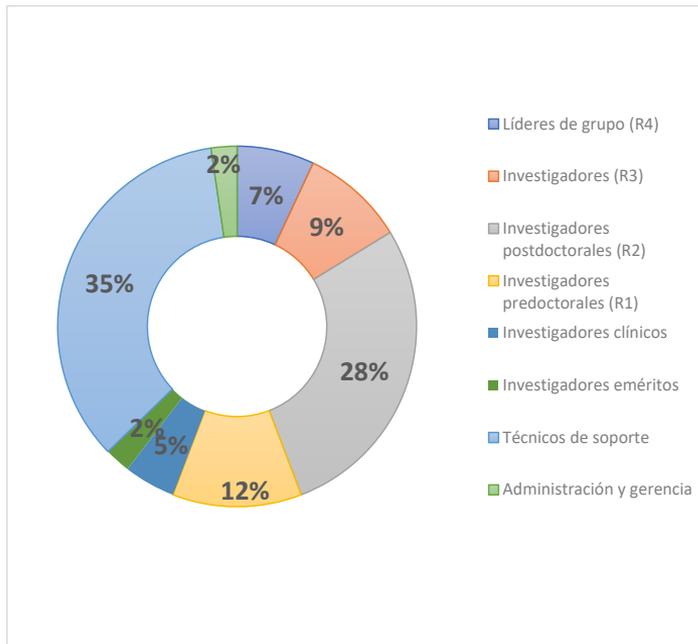
 Universidad Autónoma  
de Madrid

 Hospital Universitario  
Fundación Jiménez Díaz  
Grupo Quirónsalud

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

# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## Perspectiva de género



## 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, tanto objetivos propios, como objetivos transversales para dar apoyo metodológico y de conocimiento al resto de los grupos y áreas de investigación:

Objetivos del Área de Genética y Genómica						Grado de ejecución en 2022*
<b>OBJETIVOS PROPIOS</b>						
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
Nuevos abordajes experimentales e innovación. Estudio en única célula y de mosaicismo; WGS de secuencias largas y Genoma óptico. Validación de kits diagnósticos para patologías por expansión, nuevos desarrollos en DPNI y DGP-M /DG-A.						En curso
<b>OBJETIVOS TRANSVERSALES</b>						
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 e IA.						
<b>Escala:</b>						
NO COMPLETADO		COMPLETADO PARCIALMENTE		COMPLETADO		

# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

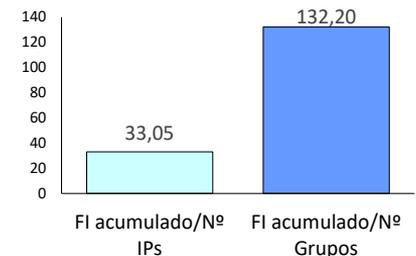
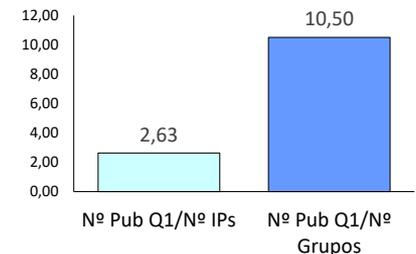
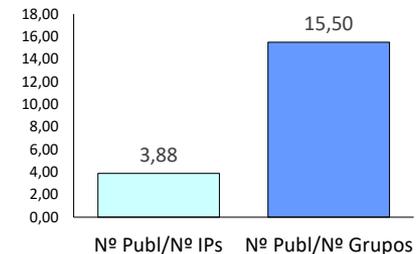
## Actividad científica

	2023	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	3	//	3
	→PROYECTOS CAM	3	//	3
	→PREMIOS	//	//	//
	→PROYECTOS NO OFICIALES	11	1	12
	→ESTUDIOS OBSERVACIONALES	//	//	//
	<b>TOTAL</b>	<b>33</b>	<b>1</b>	<b>34</b>
ENSAYOS CLÍNICOS	→FASES TEMPRANAS (I, I/II, II)	//	//	//
	→FASES TARDIAS (II/III, III, III/IV O IV/OTROS)	//	//	//
	<b>TOTAL</b>	<b>//</b>	<b>//</b>	<b>//</b>

# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## 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
Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas	27	27	241,2	8,93	18	66,67%	24	0
Susceptibilidad Genética a enfermedades Raras y Complejas	4	4	23,2	5,80	3	75,00%	4	0
<b>ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA</b>	<b>31</b>	<b>31</b>	<b>264,4</b>	<b>8,53</b>	<b>21</b>	<b>67,74%</b>	<b>28</b>	<b>0</b>



# 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. 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.