

# GRUPO de GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS

I REUNIÓN ANUAL DE ÁREAS Y GRUPOS DEL IIS-FJD  
26 de Marzo del 2019

 Universidad Autónoma de Madrid

Hospital Universitario  
 Fundación Jiménez Díaz  
Grupo  quironsalud

  
INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

# COMPOSICIÓN ACTUAL DEL GRUPO

↳ GRUPO: GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS

Responsable:

Carmen Ayuso García (Jefe de Grupo CIBERER)

(Euraxes R4)

IPs emergentes:

Marta Cortón Pérez

(MServet2)

(R3)

Pablo Mínguez Paniagua

(MServet I)

Berta Almoguera Castillo

(J Rodés)



I REUNIÓN ANUAL DE ÁREAS Y GRUPOS DEL IIS-FJD  
26 de Marzo del 2019

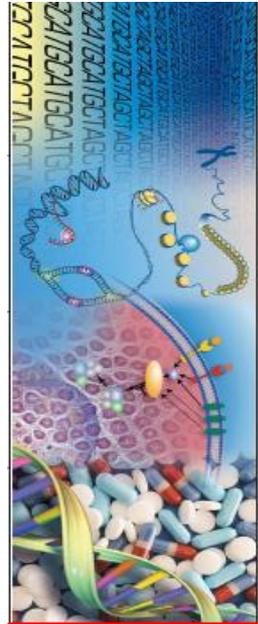
UAM Universidad Autónoma de Madrid

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz  
Grupo Quironsalud

IIS FJD  
INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

## OBJETIVOS

1. Bases fisiopatológicas de las enfermedades genéticas humanas, caracterización de nuevos genes, heredabilidad “perdida”
2. Herramientas para análisis de datos *ómicos* (Big Data): bioinformáticos, funcionales y clínicos.
3. Traslación al manejo clínico de las EERR: algoritmos diagnósticos, guías clínicas
4. Aproximación terapéutica: modelos preclínicos celulares, terapia génica, EECC farmacológicos, FGx
5. Aspectos éticos y sociales de la investigación y la clínica en Genética



ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

GRUPO: GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS

## LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN Y PROYECTOS QUE LAS SUSTENTAN (ACTUALES, 2019)

1.- Gene Discovery en ER

Eye Rare WES (BBMRI-LPC I)

2.- Bases Moleculares de ER

FIS PI16/00425 (DHRetina) ; FIS: PI17/01164; EU-CA18116 (Alt desarrollo ocular); FIS: PI18/01098 (DI y TEA); ER18P5AC704 (Albinismo); FEDER (Aniridia);

3 Heredabilidad perdida y estudios funcionales

ONCE 2017-2019 (Enf STG); Fundaluce 2017-2019 (C759P en *USH2A*)

4- Biología de sistemas

FIS: PI18/00579

5. Pipeline bioinformática para NGS diagnóstico

F Ramon Areces; ACCI 2018

6. Epidemiología clínica y genética de ERN

Raregenomics B2017/BMD3721 (coordinación) C de Madrid

7.- Terapia Génica en *Ush1B*.

UshTher EU Project 754848.

8.- Anomalías Congénitas en altura

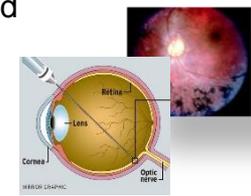
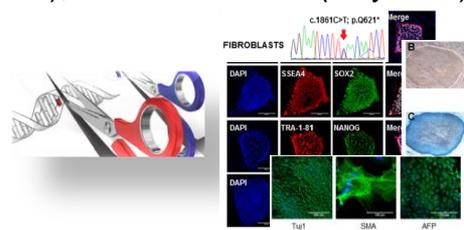
CUSCO 087-2017-FONDECYT-

## PROYECTOS FINANCIADOS

(2014-2019)(27 como IP)

5 Europeos; 1 Internacional // 7 Plan Nacional // 5 Intramurales CIBERER // 1 Com Madrid // 8 privados

1 convenio colaboración con empresa // 3 Est Obs y 1 EC // 2 en colaboración ; 18 ayudas de RRHH



I REUNIÓN ANUAL DE ÁREAS Y GRUPOS DEL IIS-FJD

26 de Marzo del 2019



# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

↳ GRUPO: GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS

## Consortios de Investigación:

*1 Million of Genomes*

*Elixir*

*ERDC* (European Retinal Dystrophy Consortium) [www.erdcc.info](http://www.erdcc.info)

*Aniridia Europa.*



CIBERER (CIBER de Enfermedades Raras). (FIS: CB06/07/0036)

Raregenomics

*TransBioNet.*



## Proyectos en colaboración (intramurales):

PIE15/00048,

*PIE13/00051*

I REUNIÓN ANUAL DE ÁREAS Y GRUPOS DEL IIS-FJD  
26 de Marzo del 2019



# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## ↳ GRUPO: GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS

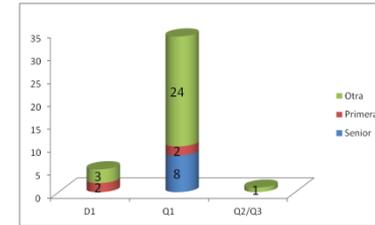
### Marta Cortón

Investigadora Miguel Servet desde 01/02/2013.

### Líneas de Investigación:

- *Estudio de las bases genéticas de patologías congénitas del desarrollo ocular*
- *Estudio de las bases genéticas del albinismo*
- *Desarrollo de nuevas herramientas de diagnóstico en oftalmogenética*

### Publicaciones (2013-2019)



### Proyectos IP:

- 2 P. Nacional: *PI17/01164, SAF2013-46943-R*
- EU COST-Action *CA18116*
- Miguel Servet (*CP12/03256, CPII17\_00006*).
- 2 Intramurales CIBERER
- 2 privados (*FEDER, Mutua Madrileña*)
- 4 ayudas contratación de personal (*F118\_00123, PEJD-2018-PRE/BMD-9453, PEJ-2017-AI/BMD-7256, FCR*).

### Proyectos Equipo investigación:

- *Públicos: 8 (RAREGenomics-CM, PIE15/00048, PIE13/00051, 2*

CNAG, 2 intramurales CIBERER)

- *Internacional: EU H2020 SC1-PM 754848*
- *Privados: 6 (Fund. Ramón Areces, 5 ONCE).*

### Colaboraciones:

- **Internas:** *Oncología, Oftalmología CIEMAT,*
- **Externas:** *UCLM, CBMSO, CNB, USC, HURyC, Oxford U, UCL, INSERM, AEA, Aniridia Europa. ERDC.*

### Perspectivas Futuras:

- *Implementación nuevas herramientas genómicas (mosaicismo, CNVs, non-coding, WGS)*
- *Realización estancia M-AES*
- *Desarrollo líneas de genómica funcional (zebrafish, organoides)*

# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## ↳ GRUPO: GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS



### Pablo Mínguez

Fecha incorporación IIS-FJD (01/09/2015). Investigador Miguel Servet tipo I desde 01/01/2017.

### Líneas de Investigación:

- *Estudio del rol de las modificaciones post-traduccionales de proteínas en enfermedades genéticas humanas.*
- *Desarrollo de algoritmos bioinformáticos para la predicción y caracterización de variantes y genes causantes de enfermedades genéticas.*
- *Desarrollo de métodos bioinformáticos para el análisis de experimentos ómicos.*

### Proyectos IP:

- Plan Nacional: *PI18/00579*
- Miguel Servet: *CP16/00116*

### Proyectos Equipo investigación:

- Públicos: 4 (*RAREGenomics-CM, Grupo Trabajo CIBERER, ACCI-2018, PIE13/00051*)
- Privados: 1 (*Fund. Ramón Areces*).

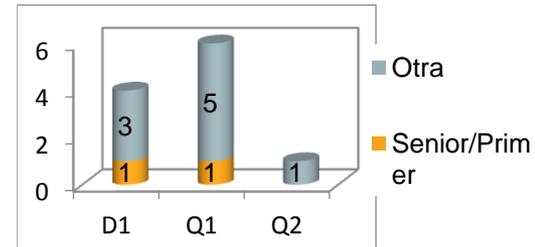
### Colaboraciones:

- **Internas:** *Oncología, Anatomía Patológica, Alergia e Inmunología, Enfermedades infecciosas y Medicina Tropical, Neumología.*
- **Externas:** *EMBL, FPS, CIPF, GEICAM.*

### Perspectivas Futuras:

- *Red de colaboraciones Bioinformática en IIS: TransBioNet.*
- *Establecer línea desarrollo de métodos bioinformáticos: Babelomics.*
- *Establecer línea Big Data, aprendizaje automático en datos clínicos.*
- *Consolidar Unidad Bioinformática.*

### Publicaciones:



# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## ↳ GRUPO: GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS

**Berta Almoguera**

Fecha incorporación IIS-FJD (13/02/2018). Contratada Juan Rodés.

### Líneas de Investigación:

- *Estudio de las bases genéticas de las alteraciones del neurodesarrollo (discapacidad intelectual y autismo).*
- *Identificación de las bases genéticas de las enfermedades pediátricas complejas*

### Proyectos IP

- Plan Nacional: *PI18/01098*

### Proyectos Equipo Investigador:

- Proyectos públicos nacionales: 3 (*RAREGenomics-CM, Grupo Trabajo CIBERER, FEDER*)
- Proyectos internacionales: 1 (*eMERGE -EEUU-*)

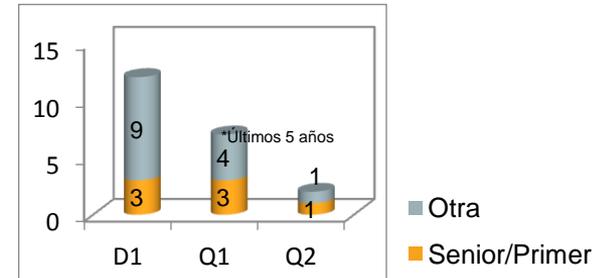
### Colaboraciones:

- **Externas:** *Center for Applied Genomics (CAG, Philadelphia)*

### Perspectivas Futuras:

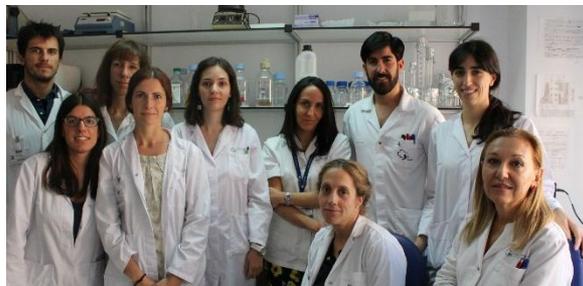
- *Consolidar grupo de investigación en genética de las alteraciones del neurodesarrollo*
- *Colaboraciones con IBIMA y FEDER*
- *Continuar colaboración con CAG y eMERGE.*

### Publicaciones



ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

↳ GRUPO: GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS



## RESULTADOS OBTENIDOS (2014 – 2018)

116 Publicaciones; IF: 448; Citas: 4237 (total 9659)

8 Guías

Índice H54 (Google Scholar) y H43 (Web of Science).

3 registros propiedad intelectual

## Tesis doctorales (2014-2018)

Leidas: 8

En curso: 8

	Nº total de publicaciones	Nº publicaciones con FI	Q1	D1	FI acumulado	FI medio anual	Autor principal
2014	30	27	14	9	112,059	4,150	12
2015	22	22	17	4	91,536	4,161	6
2016	21	20	14	2	85,101	4,255	14
2017	21	16	12	2	67,458	4,216	12
2018	22	22	13	3	91,892	4,177	8
total	116	107	70	20	448,046	4,187	52

I REUNIÓN ANUAL DE ÁREAS Y GRUPOS DEL IIS-FJD  
26 de Marzo del 2019

**UAM** Universidad Autónoma de Madrid

Hospital Universitario  
**Fundación Jiménez Díaz**  
Grupo Quironsalud

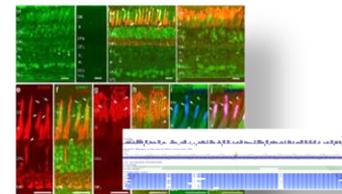
**iis FJD**  
INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## ↳ GRUPO: GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS

### HITOS

1. Progresión de la **genética a la genómica**
  - Validación NGS.
  - Cartera de servicios de 300 patologías a >5000
2. Descubrimiento de **nuevos genes y mecanismos** moleculares
3. Incorporación de la **bioinformática y biología de sistemas**
4. **Ensayos preclínicos (iPSCs) y clínicos** en EERR (**terapia génica**)
5. **Guías** :
  - **Ética** de la investigación en ER
  - Consentimiento Informado en genómica
  - Algoritmos y Guías para clínicos y pacientes



Guía de Práctica Clínica para las Distrofias Hereditarias de Retina



ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

↳ GRUPO: GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS

## PERSPECTIVAS FUTURAS

### A) Transversal

1. Análisis Ómico: regiones no codificantes
2. Estudios funcionales *in silico*, pipelines
3. Incorporación real de bigdata

### B) Específicas

1. Caracterización Completa de la arquitectura genómica de enfermedades raras (DHR, MO) y complejas (DI y TEA)
2. Estudio de cohortes
3. Ensayos terapéuticos gen dirigidos

ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

↳ GRUPO: GENÉTICA Y GENÓMICA DE ENFERMEDADES RARAS Y COMPLEJAS

European Union,  
ISCIII: FIS, CIBERER  
Com Madrid, FCR, CNAG,  
ONCE, FUNDALUCE, F Ramon Areces,  
FEDER, FAARPE Pacientes

Muchas gracias por su atención

