

## Grupos:

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

**Responsable:** Carmen Ayuso García  
**IPs:** Berta Almoguera  
 Marta Cortón Pérez  
 Pablo Mínguez Paniagua  
**Investigación:** Básica y Clínica

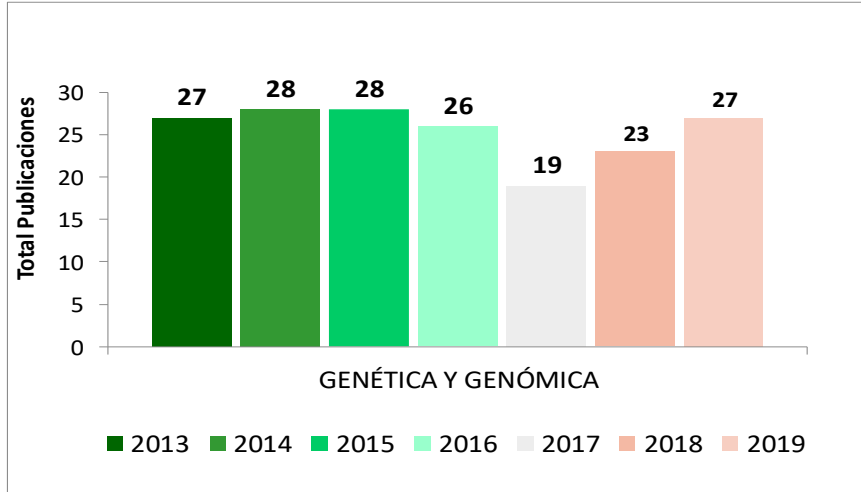
### Grupo de Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas

**Responsable:** José Fernández Piqueras  
**IPs:** Javier Santos Hernández  
**Investigación:** Básica y traslacional

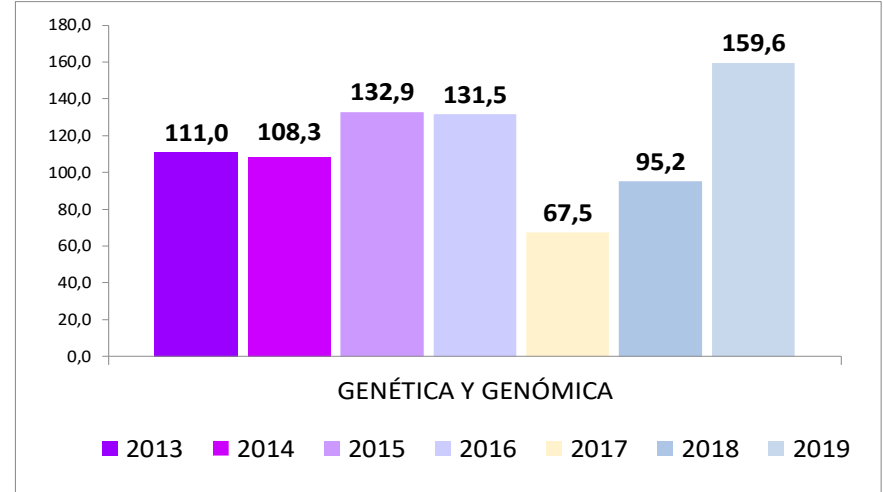
## Análisis de resultados científicos obtenidos en 2019

2019	Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas	Susceptibilidad Genética a enfermedades Raras y Complejas	TOTAL
PUBLICACIONES	21	6	27
PROYECTOS	30	2	32
ENSAYOS CLÍNICOS	1	0	1

Evolución del N° Total de Publicaciones (2013-2019)



Evolución del factor de impacto acumulado (2013-2019)



## Retos de futuro

- **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 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**

## Necesidades formativas

### Formación General

- Jornada Internacional de Investigación Traslacional y Medicina de Precisión.
- Seminarios de Biomedicina IIS-FJD.
- Lección Conmemorativa Jiménez Díaz
- Seminarios Predoctorales "Margarita Salas"
- Reunión anual CIBERER y reunión anual del Programa de patologías neurosensoriales del CIBERER.
- Cursos organizados por el CIBERER.

### Formación Específica

- Sesiones y seminarios del Departamento de Genética (semanales).
- Jornadas de la red RAREGenomics (6 anuales).
- Máster en Genética de Enfermedades Raras (Facultad de Medicina, UAM, Madrid).
- Máster en Bioinformática aplicada a medicina personalizada y salud (Escuela Nacional de Sanidad, ISCIII, Madrid).
- Máster en Biología Computacional. Universidad Politécnica de Madrid (UPM).
- Curso en análisis e interpretación de experimentos ómicos (Unidad de Bioinformática IIS-FJD, cada dos años)
- Curso de Farmacogenética
- 1 o 2 Jornadas/Talleres con pacientes.

## **PRESENTACIÓN DE PONENTES**

### **Grupos:**

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

Marta Cortón Pérez (Miguel Servet 2)

Berta Almoguera Castillo (Juan Rodés)

Pablo Alberto Mínguez Paniagua (Miguel Servet 1)