

# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

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

**Responsables:** Carmen Ayuso García  
Marta Cortón Pérez

**IPs:** Berta Almoguera  
Pablo Mínguez Paniagua  
Ana Osorio (Sept 2022)

**Investigación:** Básica y Clínica



### LOCALIZACIÓN

Servicio de Genética 2ª Planta y 4ª Planta.  
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.  
Avda. Reyes Católicos, 2. 28040 Madrid (España).

## Grupo de Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas

**Responsable:** Javier Santos Hernández//José Fernández Piqueras

**Investigación:** Básica y Traslacional



### LOCALIZACIÓN

Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. Programa Dinámica y Función del Genoma. Unidad Decodificación del Genoma. c/ Nicolás Cabrera, 1. Campus de Cantoblanco. Universidad Autónoma de Madrid. 28049 Madrid.

IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022



## ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

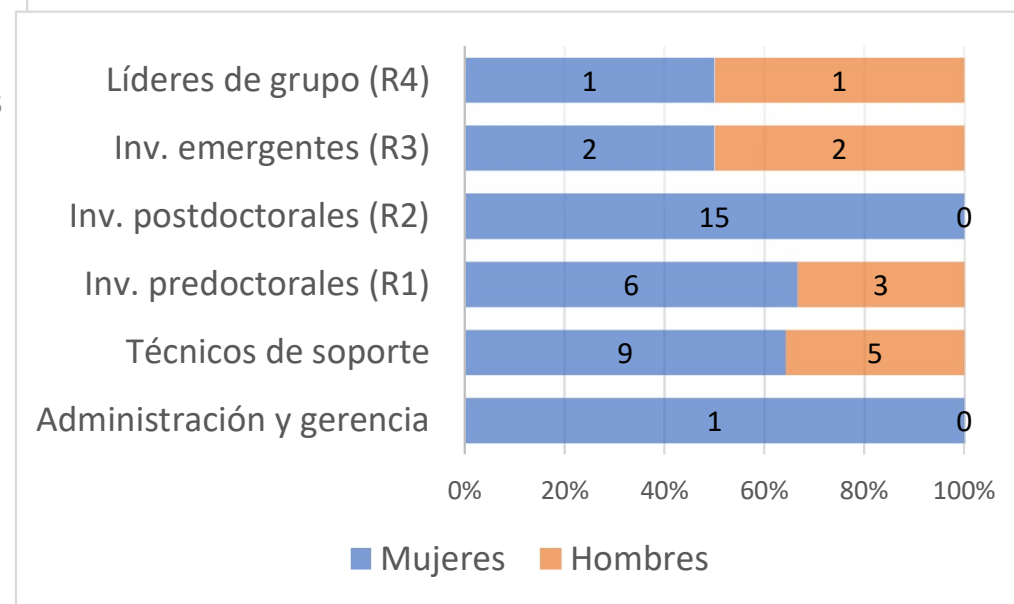
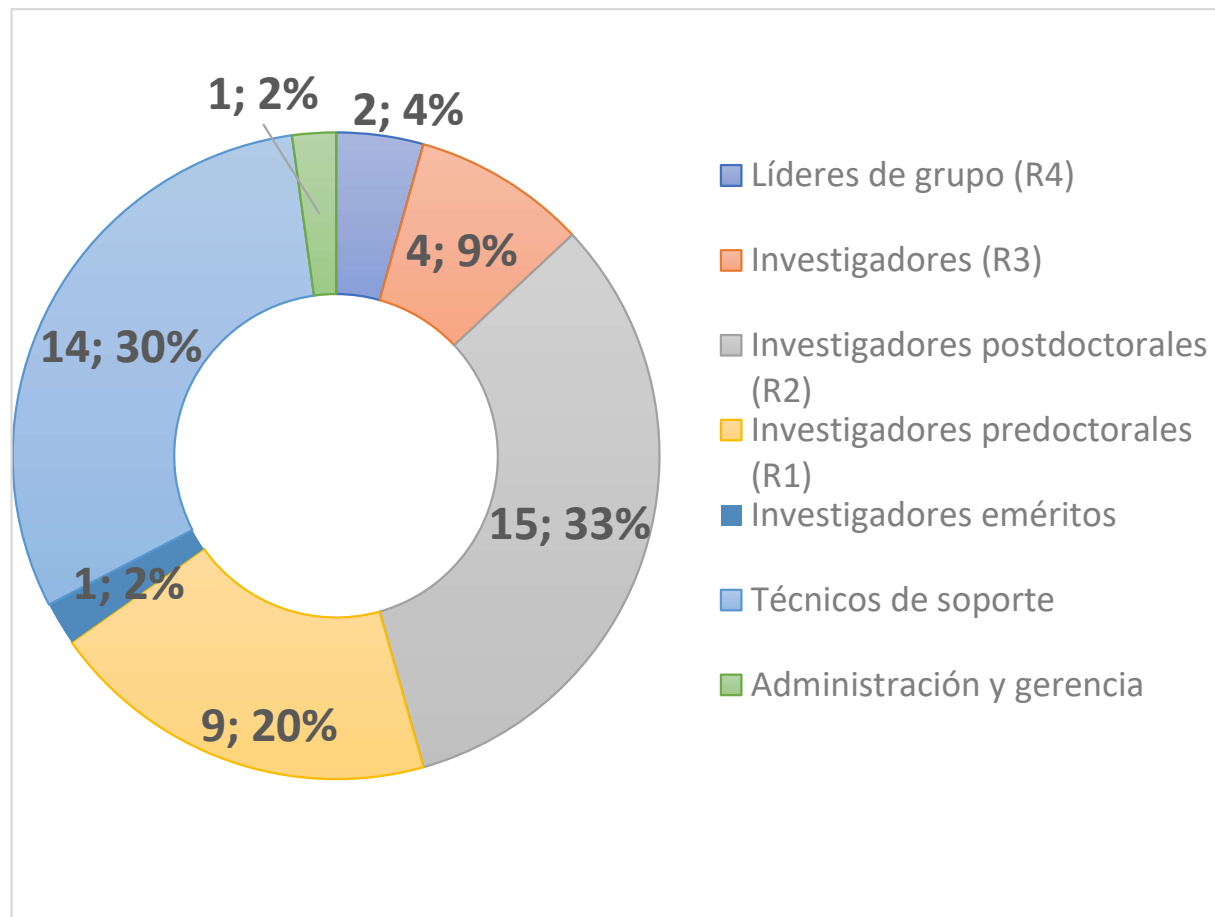
OBJETIVOS DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA	Grado de ejecución en 2021
<b>OBJETIVOS PROPIOS</b>	
Conocimiento sobre las bases moleculares en enfermedades raras y complejas.	COMPLETADO En curso
Interpretación y análisis de datos <i>ómicos</i> mediante el uso de la Bioinformática y la Biología de Sistemas.	COMPLETADO En curso
Traslación de la biotecnología al diagnóstico y prevención de patologías de base genética: diagnóstico prenatal y reproductivo, pediatría, neurología, oftalmología, cáncer hereditario, cardiología, nefrología y otras.	COMPLETADO En curso
Aproximaciones terapéuticas basadas en farmacogenética (FGx), terapias celular y genética, y dianas moleculares.	COMPLETADO
Analizar factores genómicos del huésped COVID19, que condicionen la evolución clínica, en el contexto de cofactores demográficos, comorbilidades y estilos de vida	COMPLETADO
<b>OBJETIVOS TRANSVERSALES</b>	
Enfoque genómico, abriendo nuevas líneas para el estudio de enfermedades comunes: neurológicas, psiquiátricas, cáncer y cardiovasculares.	COMPLETADO PARCIALMENTE
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.	COMPLETADO PARCIALMENTE

IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022



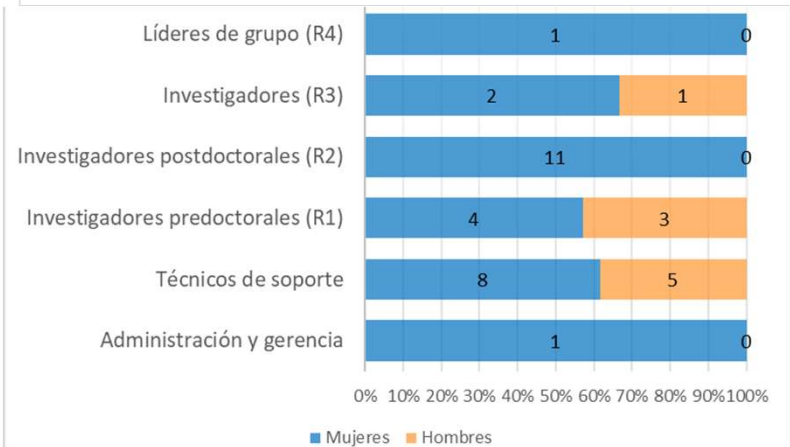
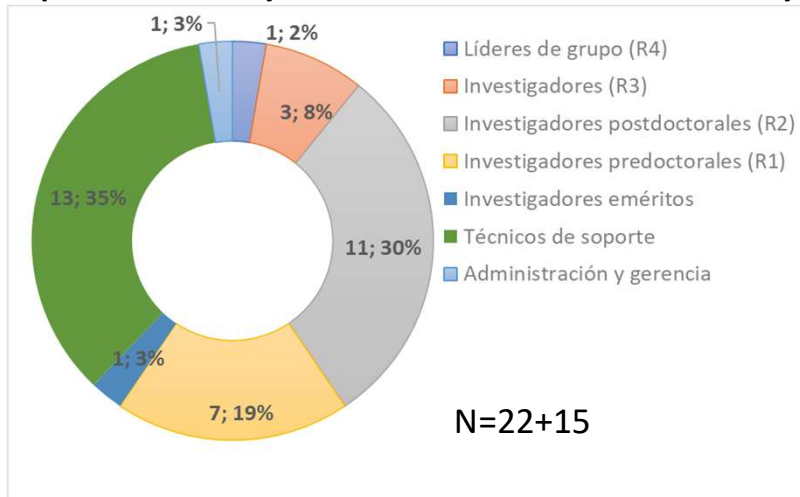
# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## Perspectiva de género en el Área de Genética y Genómica

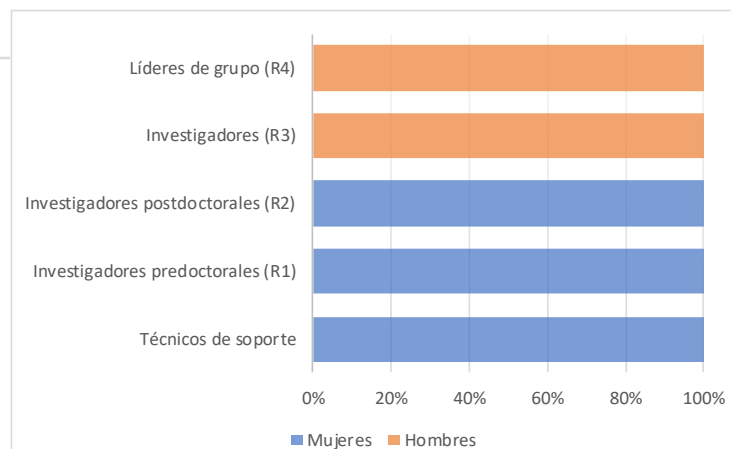
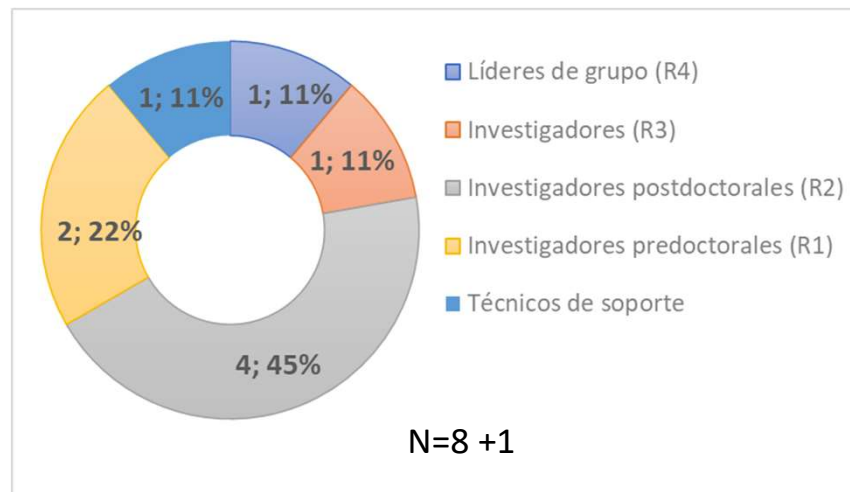


## RRHH. Distribución por categorías y género

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



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



# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## Actividad científica del Área de Genética y Genómica

	2021	Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas	Susceptibilidad Genética a enfermedades Raras y Complejas	TOTAL
PROYECTOS y CONTRATOS RRHH <i>(gestionados desde el IIS FJD)</i>	<i>PROYECTOS UE/NIH</i>	4*	//	<b>4*</b>
	<i>PROYECTOS ISCIII</i>	16	//	<b>16</b>
	<i>PERTENENCIA A CIBER</i>	1	//	<b>1</b>
	<i>PROYECTOS MINISTERIOS</i>	1	//	<b>1</b>
	<i>PROYECTOS CAM</i>	5	//	<b>5</b>
	<i>PREMIOS</i>	//	//	<b>//</b>
	<i>PROYECTOS NO OFICIALES</i>	8	1	<b>9</b>
	<i>ESTUDIOS OBSERVACIONALES</i>	//	//	<b>//</b>
	<b>TOTAL</b>	<b>34</b>	<b>1</b>	<b>35</b>
ENSAYOS CLÍNICOS como IP <i>(colaboración)</i>	<i>FASES TEMPRANAS (I, I/II, II)</i>	1*	//	<b>1*</b>
	<i>FASES TARDIAS (II/III, III, III/IV O IV/OTROS)</i>	(2)	//	<b>(2)</b>
	<b>TOTAL</b>	<b>//</b>	<b>//</b>	<b>//</b>

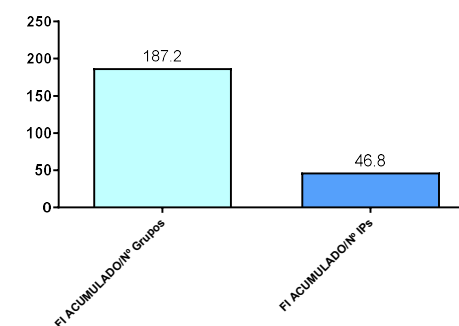
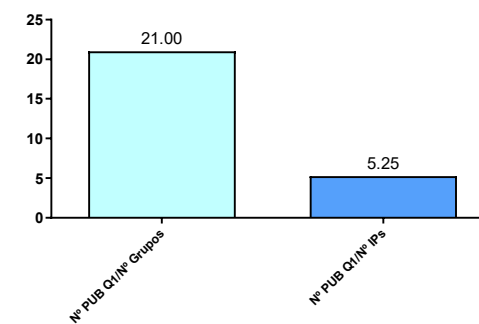
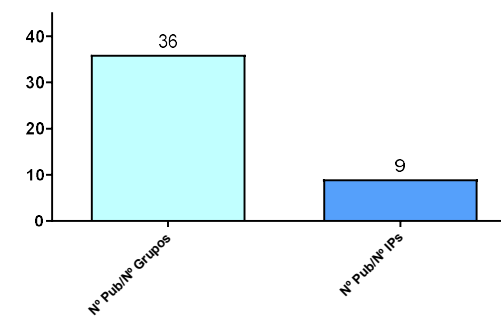
IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022



# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## Publicaciones del Área de Genética y Genómica

2021	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	43	36	187,214	5,20	21	58%	31	9
Susceptibilidad Genética a enfermedades Raras y Complejas	//	//	//	//	//	//	//	//
<b>ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA</b>	<b>43</b>	<b>36</b>	<b>187,214</b>	<b>5,20</b>	<b>21</b>	<b>58%</b>	<b>31</b>	<b>9</b>

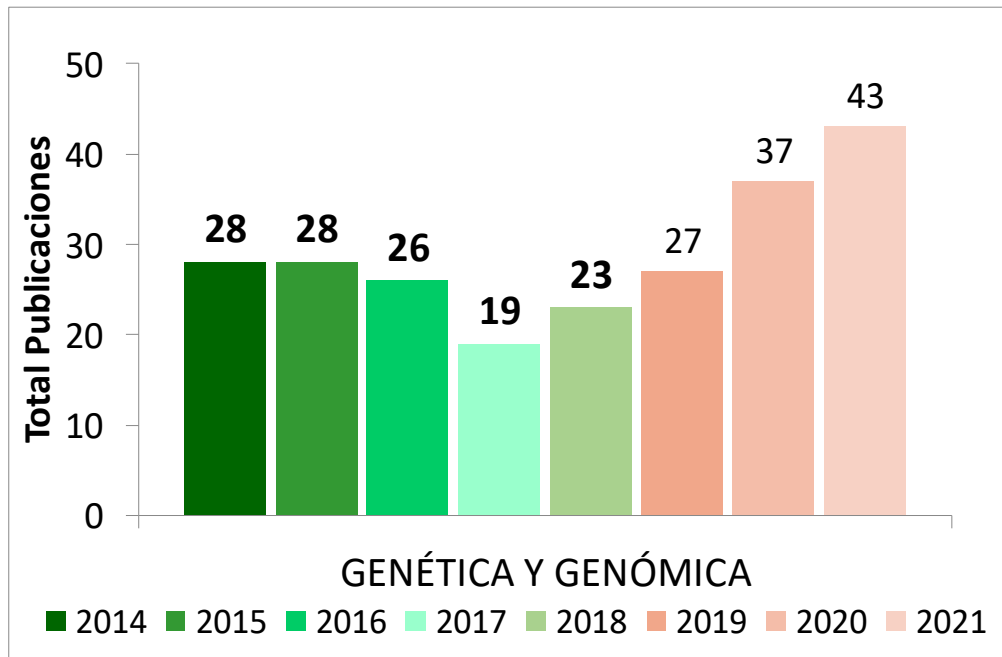


IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022

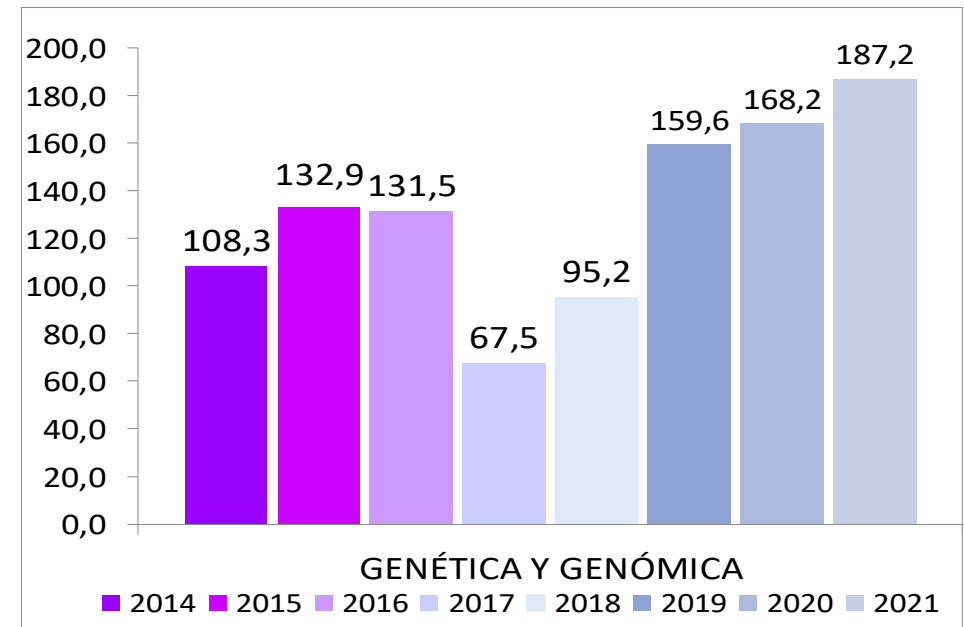
# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## Publicaciones del Área de Genética y Genómica

Evolución del Nº Total de Publicaciones  
(2014-2021)



Evolución del factor de impacto acumulado  
(2014-2021)

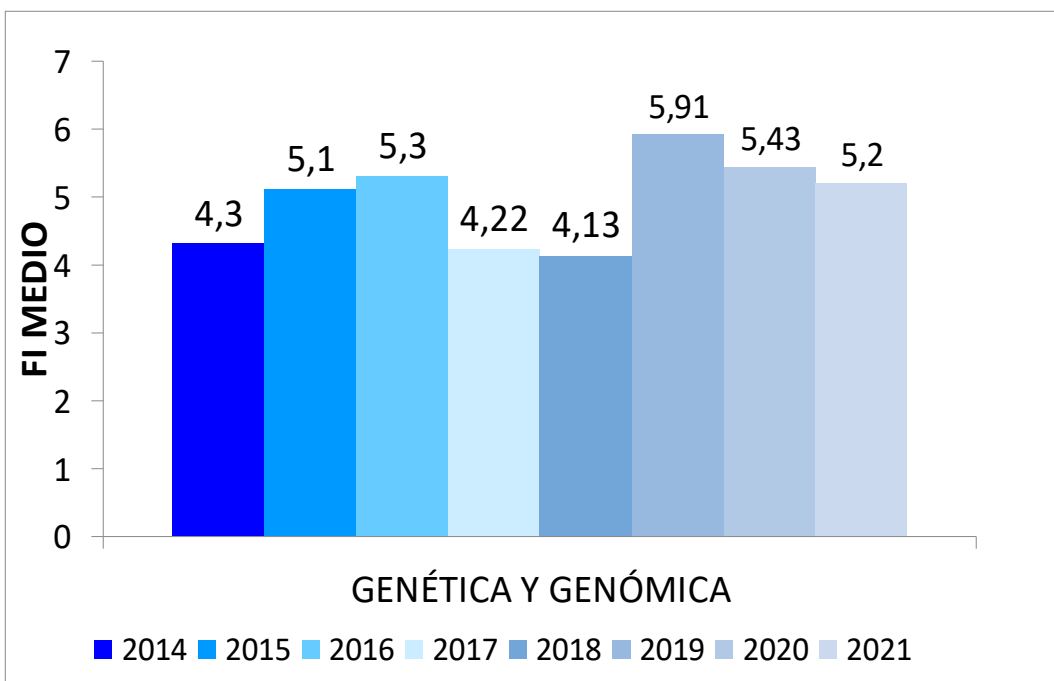


IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022

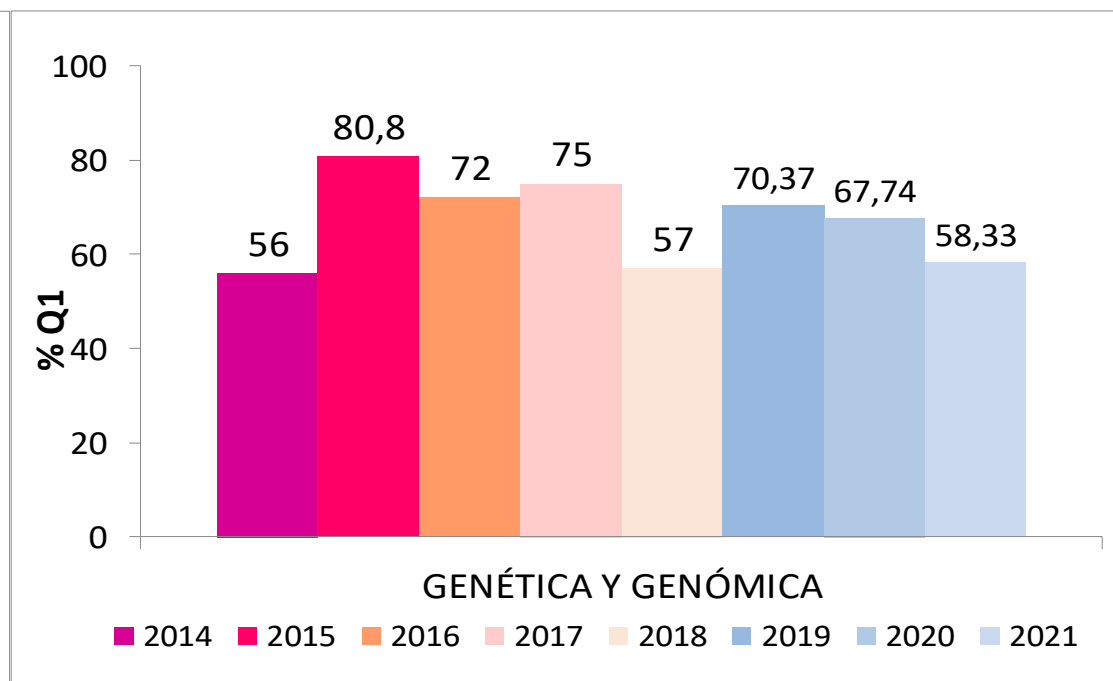
# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

## Publicaciones del Área de Genética y Genómica

Evolución del factor de impacto MEDIO  
(2014-2021)



Evolución del % de publicaciones Q1  
(2014-2021)



IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022



# ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

Actividad científica del Área de Genética y Genómica

TESIS DOCTORALES



Grupo de Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas

Grupo de Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas

TRABAJOS FIN DE GRADO	TRABAJOS FIN DE MASTER	TESIS	
		EN CURSO	LEÍDAS
2	5	6	0

TRABAJOS FIN DE GRADO	TRABAJOS FIN DE MASTER	TESIS	
		EN CURSO	LEÍDAS
2	0	2	0

ESTANCIAS FORMATIVAS: 1

PRACTICAS EXTRACURRICULARES: 2

IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022

**UAM** Universidad Autónoma de Madrid

HOSPITAL UNIVERSITARIO  
**Fundación Jiménez Díaz**  
Grupo **quirónsalud**

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

## 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. COVID19 (Genoma Huésped), 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.
  - 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 de nuestra actividad investigadora.**

IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022

 Universidad Autónoma de Madrid

 HOSPITAL UNIVERSITARIO  
Fundación Jiménez Díaz  
Grupo Quirónsalud

  
INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

ÁREA: GENÉTICA Y GENÓMICA

# Programa Científico de la Jornada 2022

IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022

 Universidad Autónoma  
de Madrid

 Hospital Universitario  
Fundación Jiménez Díaz  
Grupo  Quiron Salud

 IIS  
FJD  
INSTITUTO DE  
INVESTIGACIÓN  
SANITARIA  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

**10:20 – 10:35:**

**Título:** "Identificación de lncRNAs y circRNAs en las neoplasias linfoblásticas de células T para mejorar el pronóstico y fortalecer el desarrollo de una oncología de precisión"

**Ponente:** Francisco Javier Santos Hernández

**Grupo:** Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas.

**10:35 – 10:50:**

**Título:** Evaluación de la Hemopoyesis Clonal de potencial indeterminado (CHIP) en COVID19"

**Ponente:** Berta Almoguera Castillo.

**Grupo:** Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

**10:50 – 11:05:**

**Título:** "Métodos y recursos bioinformáticos para el reanálisis de casos con enfermedades raras".

**Ponente:** Pablo Alberto Mínguez Paniagua

**Grupo:** Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

**11:05 – 11:20:**

**Título:** "Whole genome sequencing de lecturas largas aplicada a la identificación de reordenamientos estructurales complejos en enfermedades raras oculares".

**Ponente:** Marta Cortón Pérez.

**Grupo:** Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

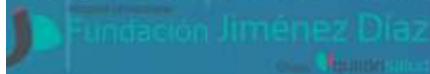
**11:20 – 11:35:**

**Título:** "Cáncer hereditario: investigación traslacional"

**Ponente:** Ana Laura Osorio Cabrero

**Grupo:** Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

**11:35 – 11:45: DISCUSIÓN Y PREGUNTAS.**



**IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD**  
29 de septiembre del 2022



“Identificación de lncRNAs y circRNAs en las neoplasias linfoblásticas de células T para mejorar el pronóstico y fortalecer el desarrollo de una oncología de precisión”

*Francisco Javier Santos Hernández*

“Evaluación de la Hemopoyesis Clonal de potencial indeterminado (CHIP) en COVID19”

*Berta Almoguera*

“Métodos y recursos bioinformáticos para el reanálisis de casos con enfermedades raras”.

*Pablo Alberto Mínguez Paniagua*

"Whole genome sequencing de lecturas largas aplicada a la identificación de reordenamientos estructurales complejos en enfermedades raras oculares".

*Marta Corton*

“Cáncer hereditario: investigación traslacional”

*Ana Osorio*

IV REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD  
29 de septiembre del 2022

 Universidad Autónoma  
de Madrid

 HOSPITAL UNIVERSITARIO  
Fundación Jiménez Díaz  
Grupo Quirónsalud

 IIS  
FJD  
INSTITUTO DE  
INVESTIGACIÓN  
SANITARIA  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ