

# GRUPO DE GENÉTICA Y GENÓMICA DE LAS ALTERACIONES DEL NEURODESARROLLO

## Investigadores:

Dra. Berta Almoguera (IP, Investigadora Juan Rodés desde 2018)

## Genetistas Clínicos:

F. Blanco Kelly, I. Lorda Sánchez, S. Tahsin Swafiri

## Citogenetistas y Genetistas moleculares

M. Rodríguez de Alba Freiría; C. Sánchez Jimeno, MJ. Trujillo Tiebas

## Neuropediatras

R. Losada del Pozo, E. Martínez Cayuelas, M. Rodrigo Moreno, V. Soto Insuga

## Estudiantes (TFM)

Cristina Rodilla, Celia Cuesta

# LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN Y PUBLICACIONES MÁS RELEVANTES

Investigación sobre las bases genéticas de discapacidad intelectual (DI) y trastorno del espectro autista (TEA)

**FIS P118/01098:** Aproximación al diagnóstico genético de la discapacidad intelectual: identificación de genes implicados, evaluación de los métodos existentes y desarrollo de un algoritmo diagnóstico

Aplicación de técnicas de secuenciación masiva (WES y WGS) a 150 casos de DI no caracterizados genéticamente mediante el algoritmo diagnóstico utilizado en la práctica clínica.

Evaluación de utilidad de WES/WGS en el diagnóstico de la DI

## Objetivos:

Identificación de nuevos genes

Optimización del diagnóstico genético

# LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN Y PUBLICACIONES MÁS RELEVANTES

## **Síndrome KBG: características clínicas y correlación genotipo-fenotipo**

IPs B. Almoguera y E. Martínez-Cayuelas (IIS-FJD)

Artículo en preparación: Revisión retrospectiva de serie española de casos

## **Síndrome Schuurs-Hoeijmakers**

IP Dr. Pablo Lapunzina (INGEMM, HU La Paz), FEDER

Artículo en preparación: descripción de fenotipo clínico de pacientes con mutación en *PACS1*

## **Participación en proyecto STOP COVID (COV20/00181)**

IP Dra. Carmen Ayuso (IIS-FJD)

Identificación de marcadores genéticos de severidad de la COVID-19 mediante GWAS

\*Martínez-Granero F et al. *Higher diagnostic yield of Next Generation Sequencing than Comparative Genomic Hybridization array across different neurodevelopmental disorders. En revision*

\*Almoguera B et al. *A genome-wide association study reveals a novel locus significantly associated with ADHD in African Americans and replicating in ADHD cases of European ancestry. En revisión*

# PERSPECTIVAS FUTURAS

## 1. Consolidación y ampliación de la línea de investigación en alteraciones del neurodesarrollo

- Estudio de mosaicismo somático/germinal en DI y otras alteraciones del neurodesarrollo
- Papel de la inactivación del cromosoma X en las alteraciones del neurodesarrollo
- Estudio de las bases genéticas de formas complejas de DI y TEA, búsqueda de factores de riesgo

## 2. Dirección de tesis doctorales, trabajos de fin de master/grado

# COLABORACIÓN

## Mi experiencia

1. Análisis de datos de secuenciación masiva (paneles de genes, *Whole Exome Sequencing*)
2. Análisis de datos de aCGH e interpretación de variantes
3. Estudios de asociación genética/genómica: GWAS (Genome-wide association analysis) y estudios de farmacogenética
4. Conocimiento sobre las bases genéticas/moleculares de formas monogénicas y complejas de DI y TEA

## Estoy interesada en

1. Análisis de RNA-Seq
2. Estudios de metilación (arrays de metilación, methyl-seq)