

# Área de Genética y Genómica

## Bioinformática



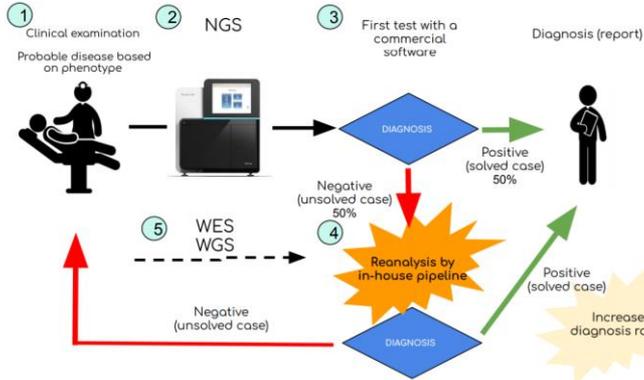
- **IP:** Pablo Mínguez (Miguel Servet I)
- **Unidad de Bioinformática:** Lorena de la Fuente (ISCIII)
- **Postdoctoral:** Raquel Romero (CAM).
- **Estudiantes doctorado:**
  - Perceval Velloso (CP16/00116, F.R.Areces)
  - Ionut Iancu (RAREGenomics, CAM)

[pablo.minguez@quironosalud.es](mailto:pablo.minguez@quironosalud.es) (tlf. 2124), FJD 4ª planta (junto a Immunología)



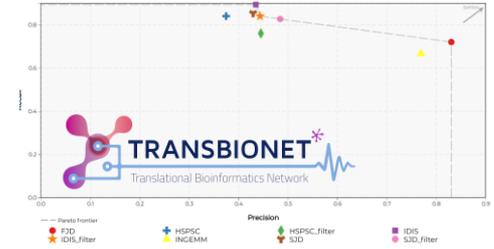
# Líneas de Investigación

## Protocolo bioinformático de DNASeq

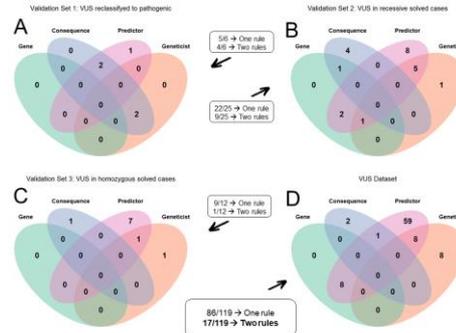


- Reanálisis muestras con NGS Genética.
- Frecuencias de variantes (~5000 pacientes). Priorización y Filtrado
- Otros protocolos (somático, mitocondrial, long-reads, WGS).

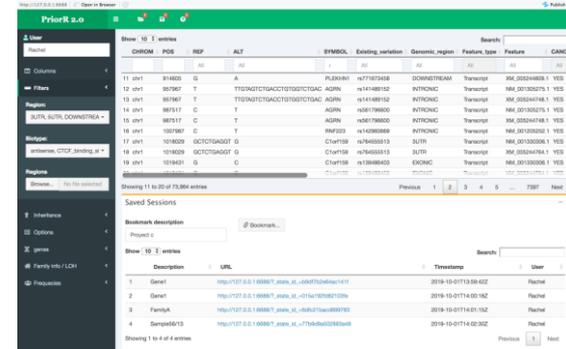
## Definición de estándares (CNVs)



## Priorización de variantes (VUS)



## Software de análisis



## Algunos trabajos publicados (último año)

- Peña-Chilet M et al. 2020 NAR.
- Heili-Frades S#, Minguez P# et al. 2019 Archivos de Bronconeumología.
- Del Puerto-Nevado L et al. 2019 Mol. Onco.
- Del Puerto-Nevado L\*, Minguez P\*# 2019 Mol. Onco.

# Perspectivas Futuras

## Estudio ERs – Genética de Sistemas

- Frecuencias alélicas de pseudocontroles y específicas de enfermedades.
- Información funcional (PTMs).
- Métodos de priorización.
- Datos clínicos.
- Estudio de SV (CNVs).

## Regulación PTMS

- Anotación funcional PTMs con frecuencias alélicas (poblaciones con ausencia de funciones).
- PTMcode (<https://ptmcode.embl.de>).
- Co-regulación de tipos de PTMs.

## Participación en Proyectos COVID19

- Proyecto Genética del huesped, GWAS (STOP-Coronavirus, C. Ayuso).
- Proyectos Big Data.

## Métodos de análisis ómicas y Genómica funcional

- TransBioNet (estándares).
- Análisis de redes. Metilación. Somáticas.
- Predicción de Genes Candidatos.
  - App. diagnóstico (DRs, CIBERER-EnoD).
  - Información de expresión en tejidos.
  - App. Enfermedades complejas (clusters).
  - Herramienta web.
  - Reposicionamiento de fármacos.

# Colaboración

## Experiencia

- Diversas colaboraciones internas.
- Análisis de DNaseq. Protocolos de detección de variantes, CNVs. WGS. Long-reads.
- Análisis de RNASeq.
  - Incluido: Long-reads.
  - Descripción funcional (redes).
- Método de detección de genes candidatos.
- Métodos de análisis de PTMs (conservación, regulación, función).
- Métodos de aprendizaje automático.
  - Transcriptómica. Alguna experiencia con datos clínicos.

## Intereses en colaboraciones

- Desarrollo/acceso web.
- Aplicación de método de detección de genes candidatos a otros escenarios:
  - Transcriptómica, Proteómica, nuevas dianas.
  - Aplicación en detección de nuevos fármacos.
- Funcionalidades de las PTMs en patologías/sistemas.
  - Co-regulación de tipos de PTMs.
- Otras técnicas: Single cell.
- Doctorados conjuntos.  
[pablo.minguez@quiron salud.es](mailto:pablo.minguez@quiron salud.es)