

Área de Genética y Genómica

Bioinformática

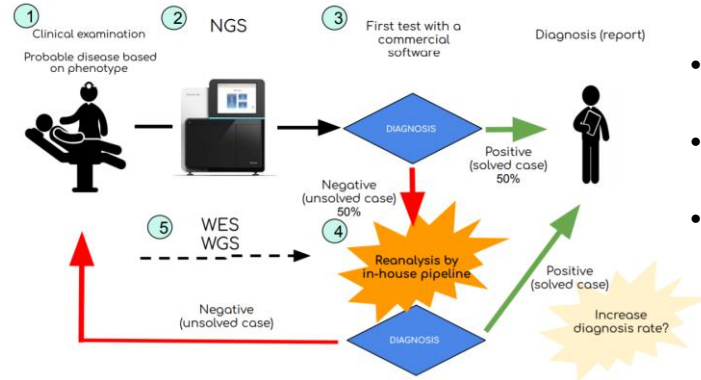


- **IP:** Pablo Mínguez (Miguel Servet I)
- **Unidad de Bioinformática:** Lorena de la Fuente (ISCIII)
- **Postdoctoral:** Raquel Romero (CAM).
- **Estudiantes doctorado:**
 - Perceval Velloso (CP16/00116, F.R.Areces)
 - Ionut Iancu (RAREGenomics, CAM)

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

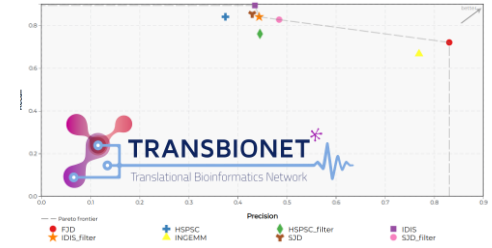
Líneas de Investigación

Protocolo bioinformático de DNASeq

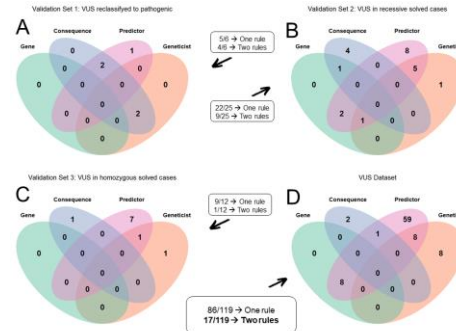


- Reanálisis muestras con NGS Genética.
- Frecuencias de variantes (~5000 pacientes). Priorización y Filtrado
- Otros protocolos (somático, mitocondrial, long-reads, WGS).

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