

LÍNEA DE INVESTIGACIÓN:

Estudio de las bases genéticas de las enfermedades autoinmunes

Investigador Principal: Marialbert Acosta Herrera
(m.acostaherrera@ipb.csic.es). Científica Titular

Centro de Trabajo: Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra

Teléfono: 958181641. Lab214

Resumen línea de investigación (opcional)

La línea de investigación se centra en la identificación de las bases genéticas y moleculares de enfermedades complejas, con un enfoque particular en el papel del sexo en su etiopatogenia. Para ello, se emplean estudios de asociación del genoma completo (GWAS), mapeo por mezcla, secuenciación masiva y diversas aproximaciones computacionales, incluyendo genómica funcional, epigenómica y transcriptómica, tanto en tejido como a nivel de célula única. Estas herramientas permiten desentrañar la biología subyacente a estas enfermedades, contribuyendo de manera significativa al avance del conocimiento científico y a su aplicación en el desarrollo de la medicina de precisión.

PUBLICACIONES RECIENTES MÁS RELEVANTES

1. Rosa-Baez C, Rangel-Pelaez C, Rodriguez-Martin I, et al. **Acosta-Herrera M**. Assessing the MUC5B promoter variant in a large cohort of systemic sclerosis-associated interstitial lung disease. *RMD Open* 2025; Aug 12;11(3):e005754. doi: 10.1136/rmdopen-2025-005754.
2. Martínez-López J, Ortiz-Fernandez L, Estupiñán-Moreno E, et al. **Acosta-Herrera M**. A Strong Dysregulated Myeloid Component in the Epigenetic Landscape of Systemic Sclerosis: An Integrated DNA Methylome and Transcriptome Analysis. *Arthritis Rheumatol* 2025; Apr;77(4):439-449. doi: 10.1002/art.43044.
3. Rodriguez-Martin I, Villanueva-Martin G, Guillen-Del-Castillo A, et al. **Acosta-Herrera M**. Contribution of Telomere Length to Systemic Sclerosis Onset: A Mendelian Randomization Study. *Int J Mol Sci* 2023; Oct 25;24(21):15589. doi: 10.3390/ijms242115589.
4. Kerick M, **Acosta-Herrera M**, Simeon-Aznar CP et al. Complement component C4 structural variation and quantitative traits contribute to sex-biased vulnerability in systemic sclerosis. *NPJ Genom Med* 2022;7:57. doi: 10.1038/s41525-022-00327-8.

5. **Acosta-Herrera M**, Kerick M, Lopéz-Isac E et al. Comprehensive analysis of the major histocompatibility complex in systemic sclerosis identifies differential HLA associations by clinical and serological subtypes. *Ann Rheum Dis* 2021;80:1040-1047. doi: 10.1136/annrheumdis-2021-219884.

TESIS DIRIGIDAS RECIENTEMENTE

Título: Genomic approaches to unravel the pathogenesis of Chagas disease.

Alumna: Desiré Casares-Marfil.

Fecha de lectura: 14-01-2022.

Calificación: Sobresaliente Cum Laude.

Tesis en desarrollo:

Título: Identificación de procesos moleculares implicados en la esclerosis sistémica mediante la integración de diferentes datos ómicos.

Alumno: Javier Martínez López.

Título: Caracterización del mapa genético de la esclerosis sistémica: de las asociaciones genéticas al conocimiento funcional

Alumna: María Inmaculada Rodríguez Martín

Título: Aproximaciones genómicas para descifrar mecanismos funcionales y gravedad en la esclerosis sistémica

Alumno: Carlos de la Rosa Báez

PROYECTOS Y AYUDAS DE INVESTIGACIÓN

- 1- Assessing sex-differentiated molecular effects towards precision medicine in systemic sclerosis. CP21/00132. Instituto de Salud Carlos III. Marialbert Acosta Herrera. (Ibs. Granada). 01/01/2022-16/01/2027. 40.000€.
- 2- Elaboración de un atlas celular diferenciado por sexo de tejido cutáneo en pacientes con esclerosis sistémica mediante secuenciación del transcriptoma de célula única. PI22/00092. Instituto de Salud Carlos III. Marialbert Acosta Herrera. 01/01/2023-31/12/2025. 99.220€.
- 3- Taxonomy, Treatment, Targets and Remission Identification of the Molecular Mechanisms of non-response to Treatments, Relapses and Remission in Autoimmune, Inflammatory, and Allergic Conditions (3TR) Innovative Medicines Initiative (IMI) Program of the European Commission and the European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations (EFPIA). Javier Martin. (Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra). 01/01/2019-31/12/2025. 285.000 €.
- 4- Design of an integrative patients stratification approach for the systemic sclerosis management 339/C/2020 Fundació la Marató de TV3. (Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra). 01/01/2021-31/12/2024. 379.020,52 €.

- 5- Descifrando las Bases Genéticas de la Esclerosis Sistémica RTI2018101332-B-100 Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades. Javier Martin. (Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra). 01/01/2019-31/12/2022. 350.900 €.

TRABAJOS FIN DE MÁSTER DIRIGIDOS

1. Análisis del gen *TYK2* en la arteritis de células gigantes y en la enfermedad de Chagas. Nuria Dolade (2017). Calificación: Sobresaliente (9,5).
2. Estudio genómico de asociación en la Enfermedad de Chagas y Cardiomiopatía Chagásica Crónica. Desiré Casares-Marfil (2018). Calificación: Sobresaliente (10).
3. Asociación de polimorfismos genéticos de IL-6 e IL-17A con el riesgo de ser infectado por *Trypanosoma cruzi*. Miriam Palma-Vega (2019). Calificación: Sobresaliente (9).
4. Estudio funcional de variantes genéticas asociadas a la esclerosis sistémica. Aarón Gallego Crespo (2020). Calificación: Sobresaliente (9.5).
5. Colocalización de eQTLs en la región del HLA asociados a Esclerosis Sistémica. Bryan Vallejo Spampinato (2020). Calificación: Sobresaliente (9).
6. Estudio genómico de asociación en la enfermedad de Erdheim-Chester. Javier Martínez López. Calificación: Sobresaliente (9).
7. Análisis de los patrones de metilación del ADN en la enfermedad de Erdheim-Chester. M^a Inmaculada Rodríguez Martín. Calificación: Sobresaliente (9.6).
8. Estudio del componente genético común entre la esclerosis sistémica y COVID-19. Carlos de la Rosa Báez. Calificación: Sobresaliente (10).
9. Análisis integrado del patrón de metilación y expresión en la cardiomiopatía chagásica crónica. Francisco Heredia Fernández (9.9).
10. Estudio de asociación de la región del Complejo Mayor de Histocompatibilidad en la enfermedad de Chagas (9.1).