

LÍNEA DE INVESTIGACIÓN:

Estudio de las bases genéticas de las enfermedades autoinmunes

Investigador Principal: Javier Martín Ibáñez (javiermartin@ipb.csic.es)

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

Teléfono: 958181621. Lab206

Resumen línea de investigación

El objetivo principal de nuestro grupo es la identificación del componente genético relacionado con la susceptibilidad al desarrollo de enfermedades autoinmunes, principalmente esclerosis sistémica y arteritis de células gigantes, utilizando para esto diversos análisis bioinformáticos centrados en estudios Genómicos, Transcriptómicos y Epigenómicos.

PUBLICACIONES RECIENTES

- 1- Acosta-Herrera M, Kerick M, López-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.
- 2- Bossini-Castillo L, Villanueva-Martin G, Kerick M, Acosta-Herrera M et al. Genomic Risk Score impact on susceptibility to systemic sclerosis. *Ann Rheum Dis* 2021;80:118-127. doi: 10.1136/annrheumdis-2020-218558.
- 3- Ellinghaus D, Degenhardt F, Bujanda L, ... Acosta-Herrera M et al. Genomewide Association Study of Severe Covid-19 with Respiratory Failure. *N Engl J Med* 2020;383:1522-1534. doi: 10.1056/NEJMoa2020283.
- 4- López-Isac E, Acosta-Herrera M, Kerick M, et al. GWAS for systemic sclerosis identifies multiple risk loci and highlights fibrotic and vasculopathy pathways. *Nat Commun* 2019;10:4955. doi: 10.1038/s41467-019-12760-y.
- 5- Acosta-Herrera M, Kerick M, González-Serna D et al. Genome-wide meta-analysis reveals shared new loci in systemic seropositive rheumatic diseases. *Ann Rheum Dis* 2019;78:311-319. doi: 10.1136/annrheumdis-2018-214127.

TESIS DIRIGIDAS RECIENTEMENTE

Tesis en desarrollo:

Desiré Casares-Marfil. Bases moleculares de la enfermedad de Chagas: Integrando Genómica, Transcriptómica y Epigenómica.

PROYECTOS Y AYUDAS DE INVESTIGACIÓN

- 1- 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 €.
- 2- 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 €.
- 3- 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 €.
- 4- Red de Investigación en Inflamación y Enfermedades Reumáticas (RIER). RD16/0012/0013 Instituto de Salud Carlos III. J Martin. (Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra). 01/01/2017-31/12/2021. 50.000 €.
- 5- Análisis Multi-Ómico en Pacientes Con Covid-19 Como Predictor de la Evolución de la Enfermedad y Su Respuesta al Tratamiento CV20-77708 Consejería de Economía, Conocimiento, Empresas y Universidad. Junta de Andalucía. Javier Martin. (Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra). 01/09/2020-30/09/2021. 75.000 €.
- 6- Red Iberoamericana de Medicina Genómica en Enfermedad de Chagas Programa Iberoamericano de Ciencia y Tecnología para el Desarrollo CYTED. J Martin. (Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra). 01/01/2017-31/12/2020. 85.000 €.

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).