

## LÍNEA DE INVESTIGACIÓN: Estudio de las Bases Genéticas de las Enfermedades Autoinmunes

**Investigador Principal: Dr. Javier Martín Ibáñez**

(martin@ipb.csic.es)

Instituto de Parasitología y Biomedicina Lopez Neyra, Parque tecnológico de Ciencias de la Salud, Armilla Granada

### PUBLICACIONES RECENTES

1. López-Isac E, Bossini-Castillo L, Guerra S, Assassi S, Zhou X, PilarSimeón C, Ortego-Centeno N, Castellví I, Carreira P, Gorlova O, Beretta L, Santaniello A, Lunardi C, Hesselstrand R, Nordin A, Riemekasten G, Witte T, Hunzelmann N, Kreuter A, Distler JH, Voskuyl AE, deVries-Bouwstra J, Koeleman BP, Herrick A, Worthington J, Denton C, Fonseca C, Radstake TR, Mayes MD, **Martin J.** Identification of IL12RB1 as a Novel Systemic Sclerosis Susceptibility Locus. *Arthritis Rheumatol.* 2014; 66:3521-3.
2. Márquez A, Hernández-Rodríguez J, Cid MC, Solans R, Castañeda S, Fernández-Contreras ME, Ramentol M, Morado IC, Narváez J, Gómez-Vaquero C, Martínez-Taboada VM, Ortego-Centeno N, Sopeña B, Monfort J, García-Villanueva MJ, Caminal-Montero L, de Miguel E, Blanco R; Spanish GCA Consortium,, Palm O, Molberg O, Latus J, Braun N, Moosig F, Witte T, Beretta L, Santaniello A, Pazzola G, Boiardi L, Salvarani C, González-Gay MA, **Martín J.** Influence of the IL17A locus in giant cell arteritis susceptibility. *Ann Rheum Dis.* 2014; 73:1742-1745
3. Okada Y, Wu D, Trynka G, Raj T, Terao C, Ikari K, Kochi Y, Ohmura K, Suzuki A, Yoshida S, Graham RR, Manoharan A, Ortmann W, Bhangale T, Denny JC, Carroll RJ, Eyler AE, Greenberg JD, Kremer JM, Pappas DA, Jiang L, Yin J, Ye L, Su DF, Yang J, Xie G, Keystone E, Westra HJ, Esko T, Metspalu A, Zhou X, Gupta N, Mirel D, Stahl EA, Diogo D, Cui J, Liao K, Guo MH, Myouzen K, Kawaguchi T, Coenen MJ, van Riel PL, van de Laar MA, Guchelaar HJ, Huizinga TW, Dieudé P, Mariette X, Louis Bridges Jr S, Zhernakova A, Toes RE, Tak PP, Miceli-Richard C, Bang SY, Lee HS, **Martin J**, Gonzalez-Gay MA, Rodriguez-Rodriguez L, Rantapää-Dahlqvist S, Arlestig L, Choi HK, Kamatani Y, Galan P, Lathrop M; the RACI consortium; the GARNET consortium, Eyre S, Bowes J, Barton A, de Vries N, Moreland LW, Criswell LA, Karlson EW, Taniguchi A, Yamada R, Kubo M, Liu JS, Bae SC, Worthington J, Padyukov L, Klareskog L, Gregersen PK, Raychaudhuri S, Stranger BE, De Jager PL, Franke L, Visscher PM, Brown MA, Yamanaka H, Mimori T, Takahashi A, Xu H, Behrens TW, Siminovitch KA, Momohara S, Matsuda F, Yamamoto K, Plenge RM. Genetics of rheumatoid arthritis contributes to biology and drug discovery. *Nature.* 2014 506:376-81
4. Mayes MD, Bossini-Castillo L, Gorlova O, Martin JE, Zhou X, Chen WV, Assassi S, Ying J, Tan FK, Arnett FC, Reveille JD, Guerra S, Teruel M, Carmona FD, Gregersen PK, Lee AT, López-Isac E, Ochoa E, Carreira P, Simeón CP, Castellví I, González-Gay MÁ; SpanishSclerodermaGroup, Zhernakova A, Padyukov L, Alarcón-Riquelme M, Wijmenga C, Brown M, Beretta L, Riemekasten G, Witte T, Hunzelmann N, Kreuter A, Distler JH, Voskuyl AE, Schuerwegh AJ, Hesselstrand R, Nordin A, Airó P, Lunardi C, Shiels P, van Laar JM, Herrick A, Worthington J, Denton C, Wigley FM,

- Hummers LK, Varga J, Hinchcliff ME, Baron M, Hudson M, Pope JE, Furst DE, Khanna D, Phillips K, Schiopu E, Segal BM, Molitor JA, Silver RM, Steen VD, Simms RW, Lafyatis RA, Fessler BJ, Frech TM, Alkassab F, Docherty P, Kaminska E, Khalidi N, Jones HN, Markland J, Robinson D, Broen J, Radstake TR, Fonseca C, Koeleman BP, **Martin J.** Immunochip analysis identifies multiple susceptibility loci for systemic sclerosis. *Am J Hum Genet.* 2014;94:47-61
5. Martin JE, Assassi S, Diaz-Gallo LM, Broen JC, Simeon CP, Castellvi I, Vicente-Rabaneda E, Fonollosa V, Ortego-Centeno N, González-Gay MA, Espinosa G, Carreira P; Spanish Scleroderma Group; SLEGEN consortium; U.S. Scleroderma GWAS group; BIOLUPUS, Camps M, Sabio JM, D'Alfonso S, Vonk MC, Voskuyl AE, Schuerwagh AJ, Kreuter A, Witte T, Riemekasten G, Hunzelmann N, Airo P, Beretta L, Scorza R, Lunardi C, van Laar J, Chee MM, Worthington J, Herrick A, Denton C, Fonseca C, Tan FK, Arnett F, Zhou X, Reveille JD, Gorlova O, Koeleman BP, Radstake TR, Vyse T, Mayes MD, Alarcón-Riquelme ME, **Martin J.** Systemic sclerosis and systemic lupus erythematosus pan-meta-GWAS reveals new shared susceptibility loci. *Hum Mol Genet.* 2013 22: 4021-4029.

### **TESIS DIRIGIDAS RECENTEMENTE (5 ÚLTIMOS AÑOS).**

- \* Estudio de los genes NOD2 y HLA en la enfermedad inflamatoria intestinal. María Gómez García, 2009
- \* Factores genéticos del Síndrome de la Vasculitis Temporal o Arteritis de Células Gigantes: Identificación de marcadores genéticos de predisposición. Orlando Alfredo Torres García, 2010.
- \* Bases genéticas de la enfermedad cardiovascular en artritis reumatoide. Luis RodriguezRodriguez, 2012.
- \* Systemic Sclerosis and the Genetic Continuum. Jose Ezequiel Martín Rodriguez, 2013.\* Revisiting the genetic puzzle of autoimmune diseases.Lina Marcela Díaz Gallo, 2013.
- \* Identificación de marcadores genéticos de predisposición a la Arteritis de Células Gigantes. M<sup>a</sup> Aurora Serrano Lopera, 2014.

\*Genetic of Systemic Sclerosis: a roadmap to a complex disease. Lara M<sup>a</sup> Bossini Castillo, 2014.

### **TRABAJOS FIN DE MÁSTER REALIZADOS**

- \* Elena López Isac. Estudio de asociación del gen CSK con la susceptibilidad a esclerosis sistémica.Máster en Investigación y Avances en Inmunología Molecular y Celular. CSIC / Universidad de Granada, Julio, 2012
- \* Clara Sánchez Parra. Identificación de marcadores genéticos de predicción de respuesta a la terapia con adalimumab en pacientes con artritis reumatoide, artritis psoriásica y

espondilitis anquilosante. Master Genética y Evolución. CSIC / Universidad de Granada, Julio, 2012.

\* ArkaitzMucientes Ruiz.Influencia de los loci TYK2 e IL17A en la susceptibilidad a la uveítis. Master Genética y Evolución. CSIC / Universidad de Granada, Septiembre, 2014.

## PROYECTOS Y AYUDAS DE INVESTIGACIÓN

2014-2018. Proyecto financiado por el programa **Innovative Medicines Initiative (IMI)** de la European Commission y the European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations (EFPIA). Título: Molecular Reclassification to Find Clinically Useful Biomarkers for Systemic Autoimmune Diseases (**PRECISESAD**). WP leader: Javier Martín Ibáñez

2014-2017. **Proyecto de Excelencia** financiado por la Consejería de Innovación, Ciencia y Tecnología, Junta de Andalucía Exp. **BIO-1395**. Título: Identificación de nuevos factores genéticos comunes en enfermedades autoinmunes sistémicas mediante análisis conjunto de estudios de asociación del genoma completo (meta-GWAS). Investigador Principal: Javier Martín Ibáñez

2012-2015. Proyecto financiado por el Ministerio de Economía y Competitividad. **SAF2012-34435**. Título: Beyond genome-wide association studies: new strategies for identifying genetic determinants of scleroderma. Investigador Principal: Javier Martín Ibáñez

2013-2016. Red de Investigación en Inflamación y Enfermedades Reumáticas (RIER). **RD12/0009/0004**. Programa RETIC (Redes Temáticas de Investigación Cooperativa). Instituto de Salud Carlos III..Investigador Principal: Javier Martín Ibáñez

2011-2015. Proyecto financiado por el programa **Innovative Medicines Initiative (IMI)** de la European Commission y the European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations (EFPIA). Título: BeTheCure for Rheumatoid Arthritis Coordinadores: Lars Klareskog y Tom Huizinga. Investigador colaborador: Javier Martín Ibáñez

2010-2014. Proyecto financiado por el National Institutes of Health (**NIH**). Grant number **1U01AI090909-01**. Título: Studies of the HLA region in Systemic Sclerosis and Ankylosing Spondylitis. Investigador Principal: Xiadong Zhou (UT Health-Medical School at Houston, TX, USA). Investigador Colaborador: Javier Martín Ibáñez

2009-2014. **Proyecto de Excelencia** financiado por la Consejería de Innovación, Ciencia y Tecnología, Junta de Andalucía Exp. **CTS-4977**. Titulo del proyecto: Caracterización de las bases genéticas de la esclerodermia. Investigador Principal: Javier Martín Ibáñez

2010-2013. Proyecto financiado por The European League Against Rheumatism (EULAR) Orphan Diseases Program. Title Project: Identification of molecular targets in systemic sclerosis: exploiting functional genomics. Investigador Principal: Timothy

Radstake (University Medical Center Nijmegen, The Netherlands).InvestigadorColaborador: Javier Martín Ibáñez

2009-2012. Proyecto financiado por el Ministerio de Ciencia e Innovación.**SAF2009-11110.** Título del proyecto: Identificación de las bases genéticas de la esclerosis sistémica mediante un estudio amplio del genoma (GWAS).Investigador Principal: Javier Martín Ibáñez