

## LÍNEA DE INVESTIGACIÓN:

### Estudio de las bases genéticas de las enfermedades autoinmunes

**Investigador Principal: Marialbert Acosta Herrera**  
**([m.acostaherrera@ipb.csic.es](mailto:m.acostaherrera@ipb.csic.es)). Investigadora Miguel Servet.**

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

Teléfono: 958181621. Lab206

#### **Resumen línea de investigación** (opcional)

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

#### **PUBLICACIONES RECIENTES**

1. 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.
2. 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.
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

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

## 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<sup>a</sup> 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).