

## LÍNEA DE INVESTIGACIÓN: Bioinformática y Ciencia de Datos en Salud



**Investigador Principal:** Pedro Carmona Sáez (pcarmona@ugr.es)

**Centro de Trabajo:** Facultad de Medicina, UGR/ GENyO

**Teléfono:** +34 958 715 500 Ext. 167

### Resumen línea de investigación (opcional)

El interés de nuestro grupo se centra en el desarrollo de nuevas técnicas para la integración y análisis de grandes volúmenes de datos biomédicos. En particular, trabajamos en metodologías para el análisis integrado de datos multi-ómicos con el objetivo de lograr una mejor comprensión de los mecanismos moleculares asociados a enfermedades complejas, avanzar en su diagnóstico y tratamiento. En los últimos años nos estamos centrando también en metodologías para la predicción de fenotipos y respuesta a tratamiento a partir de datos transcripcionales de célula única y el desarrollo de técnicas avanzadas para el manejo y análisis de historiales clínicos electrónicos.

### PUBLICACIONES RECIENTES

<https://compbio.ugr.es/publications/>

#### 2024

- I. Ellson, J. Martorell-Marugán, P. Carmona-Sáez \*\*, V. Ramos-Mejía\*\*. MiRNA expression as outcome predictor in pediatric AML. **Genomic Medicine 2024 IF: 5.3, Q1**
- D. Toro-Dominguez, R. López-Domínguez, JA Villatoro-García, C. Marañón, D. Goldman, M. Petri, P. Carmona-Sáez, M. Alarcón-Riquelme. [Immune and molecular landscape behind non-response to Mycophenolate Mofetil and Azathioprine in lupus nephritis therapy](#). Preprint, ResearchSquare 2024

#### 2023

- J. Martorell-Marugán, M. Chierici, G. Jurman; M.E. Alarcón-Riquelme; P. Carmona-Sáez. [Differential diagnosis of Systemic Lupus Erythematosus and Sjögren's Syndrome using machine learning and multi-omics data](#). **Comput Biol Med.**, 2023. IF: 6.698, D1
- H. Asenjo, M. Alcazar, M. Espinosa, L. Lopez-Onieva, A. Gallardo, E. Dimitrova, A. Feldmann, T. Pachano, J. Martorell-Marugán, P. Carmona-Saez, A. Sanchez-Pozo, A. Rada-Iglesias, R. Klose, Landeira D. [Changes in PRC1 activity during interphase modulate lineage transition in pluripotent cells](#). **Nature Communications**. 2023. IF: 17.694, D1
- Villatoro-García JA, López-Domínguez R, Martorell-Marugán J, de Dios Luna J, Lorente JA, Carmona-Sáez P. [Exploring the interplay between climate, population immunity and SARS-CoV-2 transmission dynamics in Mediterranean countries](#) **Science of the Total Environ**. 2021. IF: 9.8, D1
- Domingo-Reinés J, Montes R, García-Moreno A, Gallardo A, Sanchez-Manas JM, Ellson I, Lamolda M, Calabro C, López-Escamez JA, Catalina P, Carmona-Sáez P, Real PJ, Landeira D, Ramos-Mejia V. [The pediatric leukemia oncoprotein NUP98-KDM5A induces genomic instability that may facilitate malignant transformation](#). **Cell Death Dis**. 2023, IF 9.696 Q1
- J. Martorell-Marugán, M. Chierici, Sara Bandres-Ciga, G. Jurman; P. Carmona-Sáez. [Machine Learning Applications in the Study of Parkinson's Disease: A Systematic Review](#). **Current Bioinformatics**, 2023. IF: 4.000, Q1
- Pande Putu Erawijantari, Ece Kartal, José Liñares-Blanco, et al. [Microbiome-based risk prediction in incident heart failure: a community challenge](#). Preprint, medRxiv 2023

## 2022

- D. Toro-Domínguez, J. Martorell-Marugán, M. Martínez, R. López-Domínguez, E. Carnero, G. Barturen, D. Goldman, M. Petri, P. Carmona-Sáez\*\* M.E. Alarcón-Riquelme\*\* [Scoring personalized molecular portraits identify Systemic Lupus Erythematosus subtypes and predict individualized drug responses, symptomatology and disease progression](#). **Brief. Bioinformatics**. 2022. IF: 9.5, D1
- Aparicio-Puerta E, Gómez-Martín C, Giannoukacos S, Medina JM, Scheepbouwer C, García-Moreno A, Carmona-Saez P, Fromm B, Pegtel M, Keller A, Marchal JA, Hackenberg M. [sRNAbench and sRNAtoolbox 2022 update: accurate miRNA and sncRNA profiling for model and non-model organisms](#). **Nucleic Acids Res**. 2022, IF: 14.9, D1
- A. Gallardo, A. Molina, H.G. Asenjo, L. Lopez-Onieva, J. Martorell-Marugán, M. Espinosa-Martinez, C. Griñan-Lison, J.C. Alvarez-Perez, F.E. Cara, S.A. Navarro-Marchal, P. Carmona-Sáez, P.P. Medina, J. A. Marchal, S. Granados-Principal, A. Sánchez-Pozo & D. Landeira. [EZH2 endorses cell plasticity to non-small cell lung cancer cells facilitating mesenchymal to epithelial transition and tumour colonization](#). **Oncogene** 2022. IF: 8.0, D1
- J.A. Villatoro-García, J. Martorell-Marugán, D. Toro-Domínguez, Y. Román-Montoya, P. Femia, P. Carmona-Sáez. [DExMA: An R Package for Performing Gene Expression Meta-Analysis with Missing Genes](#). **Math**. 2022. IF: 2.4, D1
- Fernandez-Jimenez et al. [A meta-analysis of pre-pregnancy maternal body mass index and placental DNA methylation identifies 27 CpG sites with implications for mother-child health](#). **Communications Biol**. 2022, IF: 5.9, Q1
- A. Garcia-Moreno\*, R. López-Domínguez\*, JA Villatoro-García, A. Ramirez-Mena, E. Aparicio-Puerta, M. Hackenberg, A. Pascual-Montano, P. Carmona-Saez. [Functional Enrichment Analysis of Regulatory Elements](#). **Biomedicines** 2022. IF: 4.700, Q1
- P. Femia, J. Melchor, P. Carmona-Saez. [Mathematical and Computational Methods in Physiology](#). **Front. Physiol**. 2022. IF: 4.00, Q2
- Rybakowska P., Van Gassen S., Martorell Marugan J. et al., [Protocol for large scale whole blood immune monitoring by mass cytometry and Cyto Quality Pipeline](#). STAR Protocols

## 2021

- T.M. Everson, M. Vives-Usano, E. Seyve, A. Cardenas, M. Lacasaña, JM. Craig, C. Lesueur, ER. Baker, N. Fernandez-Jimenez, B. Heude, P. Perron, B. González-Alzaga, J. Halliday, MA. Deysenroth, MR. Karagas, C. Íñiguez, L. Bouchard, P. Carmona-Sáez et al. [Placental DNA methylation signatures of](#)

[maternal smoking during pregnancy and potential impacts on fetal growth](#). **Nature Communications**. 2021. IF: 17.694, D1

- Martorell-Marugán J, Villatoro-García JA, García-Moreno A, López-Domínguez R, Requena F, Merelo JJ, Lacasaña M, de Dios Luna J, Díaz-Mochón JJ, Lorente JA, Carmona-Sáez P. [DatAC: A visual analytics platform to explore climate and air quality indicators associated with the COVID-19 pandemic in Spain](#). **Science of the Total Environ**. 2021. IF: 10.754, D1
- D. Toro-Domínguez\*, J.A. Villatoro-García\*, J. Martorell-Marugán, Y. Roman, ME Alarcon-Riquelme, P. Carmona-Saez. [A survey of gene expression meta-analysis: methods and applications](#). **Brief. Bioinformatics**. 2021. IF: 13.994, D1
- G. Barturen, S. Babaei, F. Català-Moll, M. Martínez-Bueno, Z. Makowska, J. Martorell-Marugán, P. Carmona-Sáez, D. Toro-Domínguez, E. Carnero-Montoro, M. Teruel, M. Kerick, M. Acosta-Herrera, et al. [Integrative Analysis Reveals a Molecular Stratification of Systemic Autoimmune Diseases](#). **Arthritis Rheumatol**. 2021. IF: 15.483, D1
- K. Troulé, H. López-Fernández, S. García-Martín, M. Reboiro-Jato, C. Carretero-Puche, J. Martorell-Marugán, G. Martín-Serrano, P. Carmona-Sáez, D. González-Peña, F. Al-Shahrour, G. Gómez-López. [DREIMT: a drug repositioning database and prioritization tool for immunomodulation](#). **Bioinformatics**, 2020. IF: 6.931, D1
- Peinado P, Andrades A, Martorell-Marugán J, Haswell JR, Slack FJ, Carmona-Sáez P, Medina PP. [The SWI/SNF complex regulates the expression of miR-222, a tumor suppressor microRNA in lung adenocarcinoma](#). **Hum Mol Genet**. 2021. Q1
- A. Pozo-Agundo, N. Villaescusa, J. Martorell-Marugán, O. Soriano, S. Leyva, A.B. Jódar-Reyes, L.M. Botella, P. Carmona-Sáez, F.J. Blanco. [Identification of Exosomal MicroRNA Signature by Liquid Biopsy in Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia Patients](#). **Int J Mol Sci**. 2021. Q1
- R. Lopez-Dominguez, D. Toro-Dominguez, J. Martorell-Marugan, A. Garcia-Moreno, C.H Holland, J. Saez-Rodriguez, D. Goldman, M.A Petri, M. E Alarcon-Riquelme, P. Carmona-Saez. [Transcription Factor Activity Inference in Systemic Lupus Erythematosus](#). **Life** 2021. Q2
- J. Martorell-Marugan, R. Lopez-Dominguez, A. Garcia-Moreno, D. Toro-Dominguez, J. A. Villatoro-Garcia, G. Barturen, A. Martin-Gomez, K. Troule, G. Gomez-Lopez, F. Al-Shahrour, M. Peña-Chilet, J. Dopazo, V. Gonzalez-Rumayor, M.E. Alarcon-Riquelme, P. Carmona-Saez. [A comprehensive and centralized database for exploring omics data in Autoimmune Diseases](#). **BMC Bioinformatics** 2021. Q2
- A. García-Moreno\*, R. López-Domínguez \*, A. Ramirez-Mena , A. Pascual-Montano , E. Aparicio-Puerta , M. Hackenberg , P. Carmona-Saez. [GeneCodis 4: Expanding the modular enrichment analysis to regulatory elements](#). bioRxiv 2021 <https://doi.org/10.1101/2021.04.15.439962>
- Martorell-Marugán J and Carmona-Sáez P. [Detecting Differentially Methylated Promoters in Genes Related to Disease Phenotypes Using R](#). **Bio-Protocols** 2021

2020

- H. Gómez, A. Gallardo, L. López-Onieva, I. Tejada, J. Martorell-Marugán, P. Carmona-Sáez, D. Landeira [Polycomb regulation is coupled to cell cycle transition in pluripotent stem cells](#). **Science Advances**. 2020 D1
- B. López-Longarela, E. E. Morrison, J.D. Tranter, L. Chahman-Vos, J. Léonard, J. Gautier, S. Laurent, A. Lartigau, E. Boitier, L. Sautier, P. Carmona-Saez, J. Martorell-Marugan, R.J. Mellanby, S. Pernagallo, H. Ilyine, D.M. Rissin, D.C. Duffy, J.W. Dear, J.J. Díaz-Mochón. [Direct detection of circulating microRNA-122 using dynamic chemical labelling with single molecule detection overcomes stability and isomiR challenges for biomarker qualification](#). **Analytical Chem**. 2020. D1
- C. Peris-Torres, M.C. Plaza-Calonge, R. López-Domínguez, S. Domínguez-García, A. Barrientos-Durán, P. Carmona-Sáez and Juan Carlos Rodríguez-Manzaneque. [Extracellular Protease ADAMTS1 Is Required at Early Stages of Human Uveal Melanoma Development by Inducing Stemness and Endothelial-Like Features on Tumor Cells](#). **Cancers**, 2020. Q1

- L. Lopez-Caraballo, J. Martorell-Marugan, P. Carmona-Saez, E. Gonzalez-Muñoz. [iPS-Derived Early Oligodendrocyte Progenitor Cells from SPMS Patients Reveal Deficient In Vitro Cell Migration Stimulation](#). **Cells**, 2020. Q1
- L. Lopez-Caraballo, J. Martorell-Marugan, P. Carmona-Saez, E. Gonzalez-Muñoz. [Analysis of menstrual blood stromal cells reveals SOX15 triggers oocyte-based human cell reprogramming](#). **iScience**, 2020. Q1
- AB Carrillo-Gálvez, S. Gálvez-Peisl, JE González-Correa, M. de Haro-Carrillo, V. Ayllón, P. Carmona-Sáez, V. Ramos-Mejía, P. Galindo-Moreno, F. E. Cara, S. Granados-Principal, P. Muñoz, F. Martin, P. Anderson. [GARP is a key molecule for mesenchymal stromal cell responses to TGF-β and fundamental to control mitochondrial ROS levels](#). **Stem Cells Transl Med.** 10.1002, 2020. Q1
- A. Gallardo, A. Molina, H.G. Asenjo, J. Martorell-Marugán, R. Montes, V. Ramos-Mejia, A. Sanchez-Pozo, P. Carmona-Sáez, L. Lopez-Onieva, D. Landeira [The molecular clock protein Bmal1 regulates cell differentiation in mouse embryonic stem cells](#). **Life Scie. Alliance** 3, 2020. Q1
- A. García-Moreno, P. Carmona-Sáez. [Computational Methods and Software Tools for Functional Analysis of miRNA Data](#). **Biomolecules**. 2020. Q2

## TESIS DIRIGIDAS RECIENTEMENTE

- Daniel Toro Domínguez. Nuevos métodos computacionales para el análisis integrado de datos – ómicos y su aplicación en la medicina de personalizada. Universidad de Granada. 16/10/2019. Directores: Pedro Carmona Sáez, Marta Alarcón Riquelme
- Jordi Martorell Marugan. Computational and statistical methods for integrated analysis of biomedical data. Universidad de Granada. 2021. Directores: Pedro Carmona Sáez, Víctor González Rumayor
- Raúl López Domínguez. Inferencia de patrones de regulación a partir de datos ómicos. Universidad de Granada. 2023. Directores: Pedro Carmona Sáez, Marta Alarcón Riquelme
- Adrián García Moreno. Analysis of Functional Annotations in Regulatory Elements. Universidad de Granada. 2023. Directores: Pedro Carmona Sáez

## PROYECTOS Y AYUDAS DE INVESTIGACIÓN

- Title: Medicina de Precisión en enfermedades autoinmunes: Integración de datos omicos para descubrimiento de biomarcadores e inferencia de redes (PID2020- 119032RB-I00). Entity: Proyectos del Plan Nacional 2020. Ministerio de ciencia e innovación. Budget: 145.200 € . Period: 01/09/2021 - 30/11/2024 PI: P. Carmona Sáez
- Title: Integración de datos omicos para descubrimiento de biomarcadores e inferencia de redes (P20\_00335). Entity: Proyectos I+D+i 2020, J. de Andalucía. Budget: 100.350 €. Period: 04/10/2021- 30/06/2023. PI: P. Carmona Sáez
- Title: Nuevo método de Inteligencia Artificial para modelos predictivos con datos de expresión génica en células únicas (PPJIA2022-14). Entity: Ayudas del plan propio UGR 2022. Budget: 1000 € Period: 01/01/2023-31/12/2023 PI: P. Carmona Sáez
- Title: AUTOIMMOMICS: Desarrollo de una plataforma centralizada de datos ómicos en enfermedades autoinmunes para el descubrimiento de nuevos tratamientos y biomarcadores (B-CTS-40-UGR20. Entity: Proyectos I+D+i -FEDER 2020. Junta de Andalucía. Budget: 30.000 €. Period: 01/07/2021 - 30/06/2023. PI: P. Carmona Sáez

- Title: DatAC (Data Against COVID-19): Herramienta de integración de datos sobre COVID-19 y análisis de factores asociados a focos de contagio y propagación de la enfermedad (CV20-36723). Entity: Junta de Andalucía. Budget: 48.000 € Period: 09/09/2020 - 09/09/2021. PI: P. Carmona Sáez
- Title: 3TR: Taxonomy, Treatment, Targets and Remission. Identification of the Molecular Mechanisms of nonresponse to Treatments, Relapses and Remission in Autoimmune, Inflammatory, and Allergic Conditions. (831434) Entity: EU-Innovative Medicines Initiative. Budget: 80.546.383 € Period: 01/09/2019- 01/08/2026. PI: Marta Alarcón
- Title: Identificación de Biomarcadores en Lupus Eritematoso Sistémico Mediante Análisis Integrado de Transcriptoma y Metiloma (PI-0173-2017). Entity: Consejería de Salud. Junta de Andalucía. Budget: 59364 €. Period: 2017–2020. PI: P. Carmona- Saez
- Title: Afianzando la red bioinformática Traslacional TRANSBIONET (RED2018- 102404-T). Entity: Redes de Excelencia. Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades Budget: 20.000 € Period: 2019–2020. PI: Alfonso Valencia
- Title: Diseccionando los determinantes de la variabilidad en el posicionamiento de los nucleosomas en poblaciones de células pluripotentes (BFU2016-75233-P). Entity: Proyectos del Plan Nacional de I+D+I 2016.. Budget: 169400.€. Period: 12/2016- 12/2019. PI: D. Landeira
- Title: Molecular Reclassification to Find Clinically Useful Biomarkers for Systemic Autoimmune Diseases. (115565) Entity: EU.IMI - Innovative Medicines Initiative. Budget: 22.700.000 € Period: 01/02/2014 - 31/01/2019. PI: Marta Alarcón

## TRABAJOS FIN DE MÁSTER DIRIGIDOS

1. **Título del trabajo:** Análisis de Falsos Positivos en la técnica GSEA, aplicación al paquete mCSEA  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** Pablo Pedro Jurado  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente (9.8)  
**Fecha de defensa:** 2023
2. **Título del trabajo:** Técnicas estadísticas y de machine learning para el análisis integrado de datos multiómicos  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** MANUEL F. I.  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente (9.6)  
**Fecha de defensa:** 2022
3. **Título del trabajo:** Redes neuronales basadas en información biológica para tareas de clasificación en enfermedades complejas  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** Pablo A.L.  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente (9.6)  
**Fecha de defensa:** 2022
4. **Título del trabajo:** Análisis de datos de metiloma: Detección de regiones diferencialmente metiladas  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** Paula Mota  
**Calificación obtenida:** Notable (8.5)  
**Fecha de defensa:** 2021
5. **Título del trabajo:** Análisis de tendencias en investigación de COVID-19

**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** Javier Pozueco  
**Calificación obtenida:** Notable (8.5)  
**Fecha de defensa:** 2021

6. **Título del trabajo:** Análisis transcriptómico en pacientes de enfermedades autoinmunes  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** Nerea Felices  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente (9.6)  
**Fecha de defensa:** 2020
7. **Título del trabajo:** Integración de datos y clustering: análisis y contribución a la investigación del cáncer  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** MANUEL ANTONIO Ruíz Cárdenas  
**Calificación obtenida:** Matrícula Honor (9.6)  
**Fecha de defensa:** 2019
8. **Título del trabajo:** Meta Análisis de estudios de Expresión Génica en enfermedades complejas  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** Juan Antonio Villatoro García  
**Calificación obtenida:** Matrícula Honor (10)  
**Fecha de defensa:** 2019
9. **Título del trabajo:** Bioinformática y Biología Computacional  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** ÁLVARO B. M.  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente (9.8)  
**Fecha de defensa:** 2019
10. **Título del trabajo:** SURVIVAL ANALYSIS FROM PATHWAYS AND TRANSCRIPTOMICS DATA  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** Alba Escalera  
**Calificación obtenida:** Matrícula Honor (10)  
**Fecha de defensa:** 2019
11. **Título del trabajo:** ANÁLISIS INTEGRADO DE PERFILES DE METILOMA  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** Francisco Javier Soriano Delgado  
**Calificación obtenida:** Matrícula de Honor (10)  
**Fecha de defensa:** 2017
12. **Título del trabajo:** Análisis de patrones de expresión génica en enfermedades autoinmunes sistémicas mediante factorización de matrices no negativas  
**Entidad de realización:** Universidad de Granada  
**Alumno/a:** Ariana Casas  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente (9.5)  
**Fecha de defensa:** 2017
13. **Título del trabajo:** Caracterización de mutaciones somáticas en cáncer de pulmón a partir de datos de TCGA

**Entidad de realización:** Universidad de Murcia

**Alumno/a:** Raúl López

**Calificación obtenida:** Notable (8.1)

**Fecha de defensa:** 2017

**14. Título del trabajo:** mCSEA: Identification of subtle differential methylation in predefined regions.

Studying the epigenomics of fetal growth disorders

**Entidad de realización:** Universidad de Pompeu Fabra

**Calificación obtenida:** Sobresaliente (9)

**Alumno/a:** Jordi Martorell

**Fecha de defensa:** 2017

**15. Título del trabajo:** Explotación bioinformática de datos del proyecto The Cancer Genome Atlas

**Entidad de realización:** Universidad de Granada

**Alumno/a:** Martín Santamarina García

**Calificación obtenida:** Sobresaliente (9)

**Fecha de defensa:** 2016

**16. Título del trabajo:** Desarrollo y aplicación de técnicas de Meta-análisis en estudios de asociación genética

**Entidad de realización:** Universidad de Granada

**Alumno/a:** Raquel Lopez Alcaraz

**Calificación obtenida:** Matricula Honor (10)

**Fecha de defensa:** 25/09/2015

**17. Título del trabajo:** Análisis de datos en Bioinformática: Asociación entre mutaciones puntuales y patrones de expresión génica

**Entidad de realización:** Universidad de Granada

**Alumno/a:** Daniel Parras Burgos

**Calificación obtenida:** Sobresaliente (10)

**Fecha de defensa:** 22/09/2014