

## Grupo de investigación en Genética y Herencia (GYH)

Responsable del grupo: **Dr. Francisco Javier Fernández Martínez**

En el marco del Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre, el grupo denominado “Genética y Herencia” pretende aportar la base de conocimiento y metodológica desarrollada durante más de 30 años en el Servicio de Genética de nuestro Hospital, mediante la realización de investigación traslacional en diferentes campos.

El grupo de investigación de Genética y Herencia es un grupo de marcado carácter transversal. Nuestras líneas de trabajo incluyen cualquier aproximación al origen genético/genómico de la patología, desde una perspectiva tanto prenatal como postnatal. Además, nuestra concepción integral de la patología de base genética nos permite evaluar el abordaje más adecuado a cada necesidad.

Como objetivo general del grupo se persigue el desarrollo e implementación de las nuevas metodologías genómicas en la práctica clínica. Para ello, se establecen los siguientes objetivos específicos:

1. Desarrollo y adecuación de herramientas moleculares y bioinformáticas al estudio de la patología de base genética.
2. Impulsar la creación de plataformas de conocimiento que permitan la integración de datos genómicos.
3. Desarrollo de protocolos estandarizados de actuación y líneas guía.

— **Principales publicaciones**

- 1** Belar, O, Sánchez del Pozo, J, Moreno-García, M, Cruz-Rojo, J, Garin, I, Pérez de Nanclares, G. Clinical Characterization of a Girl With Trisomy 20q13.2qter and Monosomy 13q33.1qter: Delineating Phenotype-Genotype Correlations. American Journal of Medical Genetics Part A 2010; 152A: 2901-2905. FI: 2,505 - Letter.
- 2** Macias, MI, Grande, J, Moreno, A, Domínguez, I, Bornstein, R, Flores, AI. Isolation and characterization of true mesenchymal stem cells derived from human term decidua capable of multilineage differentiation into all 3 embryonic layers. American Journal of Obstetrics and Gynecology 2010; FI: 3,313 - Article.
- 3** Thuerlimann, B, Price, KN, Gelber, RD, Holmberg, SB, Crivellari, D, Colleoni, M, Collins, J, Forbes, JF, Castiglione-Gertsch, M, Coates, AS, Goldhirsch, A. Is chemotherapy necessary for premenopausal women with lower-risk node-positive, endocrine responsive breast cancer? 10-year update of International Breast Cancer Study Group Trial 11-93. Breast Cancer Research and Treatment 2009; 113: 137-44. FI: 4,431 – Article.
- 4** Moreno-García, M, Sánchez del Pozo, J, Cruz-Rojo, J, Javier Fernández-Martínez, F, Pérez-Nanclares Leal, G. Array-based characterization of an interstitial de-novo deletion of chromosome 4q in a patient with a neuronal migration defect and hypocalcemia plus a literature review. Clin Dysmorphol 2012; 21: 172-6. FI: 0,378 - Article.
- 5** Fernández-Miranda C, Pérez-Carreras M, Colina F, López-Alonso G, Vargas C, Solís-Herruzo JA. A pilot trial of fenofibrate for the treatment of non-alcoholic fatty liver disease. Digest Liver Dis 2008; 40: 200-5. FI: 2,577 - Article.
- 6** Fernández-Martínez FJ, Galindo A, García-Burguillo A, Vargas-Gallego C, Nogués N, Moreno-García, M, Moreno-Izquierdo A. Noninvasive fetal sex determination in maternal plasma: a prospective feasibility study. Genetics in Medicine 2012; 14: 101-6. FI: 5,560 - Article.
- 7** Delmiro A, Rivera H, García-Silva MT, García-Consuegra I, Martín-Hernández E, Quijada-Fraile P, de Las Heras RS, Moreno-Izquierdo A, Martín MA, Arenas J, Martínez-Azorín F. Whole-Exome Sequencing Identifies a Variant of the Mitochondrial MT-ND1 Gene Associated with Epileptic Encephalopathy: West Syndrome Evolving to Lennox-Gastaut Syndrome. Human Mutation 2013; 34: 1623-7. FI: 5,122 – Article.
- 8** Alonso S, Ferrero E, Donat M, Martínez G, Vargas C, Hidalgo M, Moreno E. The usefulness of high pre-operative levels of serum type I collagen bone markers for the prediction of changes in bone mineral density after parathyroidectomy. Journal of Endocrinological Investigation 2012; 35: 640-4. FI: 1,654 - Article.
- 9** Fernandez Martinez F. About monozygotic twins. Prenatal Diagnosis 2008; 28: 168-0. FI: 1,596 - Letter.

- 10** Guadalix S, Martínez-Díaz-Guerra G, Lora D, Vargas C, Gómez-Juaristi M, Cobaleda B, Moreno González E, Hawkins F. Effect of early risedronate treatment on bone mineral density and bone turnover markers after liver transplantation: a prospective single-center study. *Transplant International* 2011; 24: 657-65. FI: 2,921 - Article.