

La Unidad de Genética Molecular (UGM) nace como un grupo de investigación en el área de la genética molecular dedicado al desarrollo y aplicación transnacional de la tecnología genómica al campo de la clínica. Desde hace más de una década el grupo trabaja en el Hospital de Terrassa en el diagnóstico molecular de enfermedades de origen genético. En la UGM se desarrolla una actividad asistencial e investigadora. Ambas actividades se realizan de forma conjunta y complementaria.

El grupo se compone de cuatro doctores en ciencias (Química, Biología y Bioquímica) con más de una década de trabajo conjunto en genética molecular, dos licenciados en ingeniería y farmacia realizando sus tesis doctorales y un técnico de laboratorio especializado en genética molecular. La UGM trabaja coordinadamente con los especialistas clínicos del Hospital de Terrassa.

La primera línea de investigación de la unidad está relacionada con la **patología molecular de las enfermedades oculares**. El grupo es pionero y trabaja conjuntamente con otros grupos en red (EsRetNEt) en el campo de las Retinopatías Hereditarias como Retinosis Pigmentaria (RP). Además desarrolla una investigación en la caracterización de mutaciones que causan glaucoma.

La segunda línea de investigación que se desarrolla en la UGM está relacionada con **la caracterización y detección de mutaciones somáticas relacionadas con cáncer**. Se han desarrollado y puesto a punto en el laboratorio técnicas genómicas de nueva generación para el estudio molecular de tumores sólidos. Se desarrolla un proyecto para investigar la detección de marcadores tumorales en células circulantes en sangre (CTC).

Otra línea de nuestro interés en el campo de la **investigación trasnacional se desarrolla en el campo de la farmacogenética**. Investigamos la relación de ciertos polimorfismos genéticos con el efecto de diversos fármacos. El grupo ha participado en los últimos años en la investigación genética de las reacciones adversas a fármacos dentro de la red cooperativa Red de Investigación de Reacciones Adversas a Alergenos y Fármacos (RIRAAF)

Como líneas de investigación en genómica funcional estamos interesados en los mecanismos patogénicos de mutantes de RP. Hemos desarrollado sistemas de expresión in vitro de mutantes de RP y su interferencia mediante siRNA. Actualmente trabajamos en la derivación de células iPS de pacientes a células de retina.

Desde Unidad de Genética Molecular del Hospital de Terrassa se han obtenido y desarrollado en la última década **15 proyectos de concurrencia competitiva pública financiados por el Ministerio de Sanidad y la Unión Europea. Los resultados de las investigaciones del grupo han dado lugar a más de treinta publicaciones en revistas internacionales.**

La actividad asistencial de la UGM se centra en dar soporte como diagnóstico molecular a los clínicos de distintas especialidades. Aprovechando la tecnología desarrollada en nuestra actividad investigadora hemos introducido ésta para determinar el origen molecular de las patologías de los pacientes de enfermedades hereditarias y cáncer. La aplicación y adaptación de tecnologías como qPCR, PCR digital, secuenciación capilar, secuenciación masiva (NGS), Arrays CGH nos permite el análisis genético molecular de distintas patologías genéticas de una forma rutinaria

en nuestro laboratorio. El contacto con los clínicos nos permite profundizar además la correlación fenotipo-genotipo de los pacientes.

Todos nuestros procedimientos analíticos están supervisados y sometidos a las recomendaciones éticas del Comité de Etica (CEIC) y a la protección de datos del

Hospital de Terrassa. **La actividad de la UGM del Hospital de Terrassa está certificada por AENOR en la norma UNE-EN ISO 9001:2008. ER-0805/2010**

Publicaciones en revistas nacionales e internacionales 2013

- de Sousa Dias M, Hernan I, Pascual B, Borràs E, Mañé B, Gamundi MJ, Carballo M *Detection of novel mutations that cause autosomal dominant retinitis pigmentosa in candidate genes by long-range PCR amplification and next-generation sequencing*. Molecular Vision 2013; 19:654-664
- Borràs E, de Sousa Dias M, Hernan I, Pascual B, Mañé B, Gamundi MJ, Delás B, Carballo *Detection of novel genetic variation in autosomal dominant retinitis pigmentosa*. Clinical Genetics 27/03/2013. ISSN 1399-0004
- Millá E, Mañé B, Duch S, Hernan I, Borràs E, Planas E, Dias Mde S, Carballo M, Gamundi MJ. *Survey of familial glaucoma shows a high incidence of cytochrome P450, family 1, subfamily B, polypeptide 1 (CYP1B1) mutations in non-consanguineous congenital forms in a Spanish population*. Mol Vis. 2013 Aug 4;19:1707-22.

Comunicaciones 2013

- Imma Hernan, Emma Borràs, Miguel de Sousa Dias, Gemma Llort, Carmen Yagüe, María José Gamundi, Beatriz Pascual, Begoña Mañé, Àngels Arcusa, Miguel Carballo.
"Detection of genomic variations in BRCA1 and BRCA2 genes using a multiplex approach and Next Generation Sequencing". IV Annual IMPPC Conference Hereditary and Familial Cancer In The Personal Genomics Era A joint event"
IV Annual IMPPC Conference/1st ICO-IDIBELL Hereditary Cancer Program Meeting, Barcelona, 14-15 de març de 2013.