

# II CONGRESO DE BIOMEDICINA PREDOCS DE VALENCIA

NOVIEMBRE 26 Y 27, 2015



UNIVERSITAT  
DE VALÈNCIA



UNIVERSITAT  
POLITÈCNICA  
DE VALÈNCIA



Universidad Católica de Valencia  
San Vicente Mártir



**PROGRAMA DEL II CONGRESO DE BIOMEDICINA DE PREDOCs DE VALENCIA**

**JUEVES 26 DE NOVIEMBRE DE 2015**

- 09:00-09:45** Registro y montaje de pósters
- 09:45-10:00** **Bienvenida**
- 10:00-11:00** **Plenaria 1. Ángel Raya.** Director del Centro de Medicina Regenerativa de Barcelona CMR[B]
- Biomedical applications of induced reprogramming to pluripotency*
- 11:00-12:00** **Pausa café y sesión de pósters I.**
- Sesión 1.**
- 12:00-13:30** Moderadores: Daniel Martínez Martínez y Paula Sancho Salmerón
- 12:00-12:15 **Tania Fuchsberger.** *Inhibition of the APC/C-CDH1 ubiquitin ligase by amyloid-β causes glutaminase accumulation and excitotoxicity*
- 12:15-12:30 **Sonia Vicente-Ruiz Pastor.** *Development of polymer-based combination therapeutics for the treatment of castration-resistant prostate cancer (CRPC)*
- 12:30-12:45 **Galo Adrián Goig Serrano.** *Design and implementation of a metagenomics pipeline: taxonomic assignment algorithm*
- 12:45-12:55 **Marcelino Telechea Fernández.** *EGF-induced acetylation of heterogeneous nuclear ribonucleoproteins is dependent on KRAS mutational status in colorectal cancer cells*
- 12:55-13:05 **Ángela Jimeno Martín.** *RNA-interference screen: a tool to study the monoaminergic system differentiation*
- 13:05-13:15 **Tiziano Balzano.** *Neuroinflammation and neurological alterations in hepatic encephalopathy in chronic liver disease*
- 13:15-13:25 **Lucía Rodríguez Fernández.** *Papel de la calpaína-1 en la diferenciación de adipocitos*
- 13:30-15:00** **Comida**
- Sesión 2.**
- 15:00-16:30** Moderadores: Tania Ramírez Lamelas y Lorena Tremiño Agulló
- 15:00-15:15 **Juan Eduardo Mejías Vericat.** *Impacto de los polimorfismos de nucleótido único en los genes transportadores de antraciclinas en la quimioterapia en el tratamiento de inducción estándar de la leucemia mieloide aguda*
- 15:15-15:30 **Estrella Rubio Solsona.** *Ankyrin Repeat and Kinase Domain Containing 1 (ANKK1): papel en proliferación, diferenciación y metabolismo celular en músculo esquelético*
- 15:30-15:45 **Carlos Mora Martínez.** *Using worms to study brain evolution*
- 15:45-15:55 **Pablo Sánchez Martín.** *UBE2N and P62 are components of the ubiquitination process mediated by the malin-laforin E3-ubiquitin ligase complex*
- 15:55-16:05 **Sandrine Isaac.** *Specific microbiome changes after antibiotic treatment enable vancomycin-resistant enterococcus intestinal colonisation*

- 16:05-16:15 **Marc Segarra Mondéjar.** *Synaptic activity enhances glucose metabolism in rat cortical neurons to support neurite outgrowth*
- 16:15-16:25 **Remedios Segura Sabater.** *Interacción entre ER  $\alpha$  y el microentorno tumoral en células de cáncer de mama MCF-7*
- 16:30-17:00 **Pausa café**
- 17:00-18:30 **Mesa redonda. Bioemprendedores: emprender en ciencia**  
 Manuel Pérez-Alonso (IMEGEN), Loreto Crespo Vila (Medigene Press), José Luis García Giménez (EpiDisease), Teresa Valdés (Bemigene Health Company)
- 21:30 **Cena del congreso**

## VIERNES 27 DE NOVIEMBRE DE 2015

- 10:00-11:30 **Sesión 3.**  
 Moderadores: Víctor López del Amo y Javier Pérez Hernández
- 10:00-10:15 **Lucía Gimeno Mallench.** *Estudio del papel protector y antioxidante de las microvesículas, activadas por polifenoles, en células madre*
- 10:15-10:30 **Sara Oltra Sanchis.** *Differential microRNA expression of Breast Cancer in very young women: METABRIC and TCGA databases*
- 10:30-10:45 **Cristina Mas-Bargues.** *Clearing amyloid  $\beta$  by genistein as treatment of experimental Alzheimer's*
- 10:45-10:55 **Sandra Atiénzar Aroca.** *Relationship between autophagy and exosomes derived ARPE-19 cells: relevance of ethanol in RPE metabolism*
- 10:55-11:05 **Rachid Boutoual.** *Molecular mechanism of mitochondrial diseases associated with defects in mitochondrial tRNA modification : MTO1-Hypertrophic Cardiomyopathy*
- 11:05-11:15 **Paloma Monllor Taltavull.** *Finding biomarkers in plasma of patients suffering from mild cognitive impairment or Alzheimer's disease*
- 11:15-11:25 **Andrea Ahicart Momplet.** *Ley de investigación biomédica: nacimiento e impacto de los biobancos en la comunidad científica*
- 11:30-12:30 **Pausa café y sesión pósters II**
- 12:30-13:30 **Plenaria 2. Daniel Muñoz-Espín.** Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas.  
*A novel therapeutic tool that selectively targets senescent cells in fibrotic disorders and cancer*
- 13:30-15:00 **Comida**

- 15:00-15:30** **Charla. Daniel Ramón.** Director de Biopolis S.L.. ***Cómo investigar en una empresa privada***
- 15:30-17:00** **Sesión 4.**  
Moderadores: Ana Pilar Gómez Escribano y Stefania Salsano
- 15:30-15:45 **Cristina de Miguel Pastor.** *Influence of dietary lipids in oxidative stress breast cancer model*
- 15:45-16:00 **Azahara Civera Tregón.** *Lack of GADP1 disturbs mitochondrial network dynamics and ER interactions in a new mouse model of Charcot-Marie-Tooth neuropathy*
- 16:00-16:15 **Laura Remesal Gómez.** *Dopaminergic genetic program is conserved from nematodes to mammals*
- 16:15-16:25 **M<sup>a</sup> José Esquembre Gratacós.** *Ovarian reserve screening in students of the University of Valencia*
- 16:25-16:35 **Xavier Vidal Gómez.** *Acción del envejecimiento y la falta de estrógenos sobre la producción de superóxido vascular en respuesta al tromboxano A2*
- 16:35-16:45 **Joaquín Lilao Garzón.** *El motivo RGD de fibronectina en la fibrillogénesis in vivo*
- 16:45-16:55 **Verónica Lendínez Tortajada.** *Metilación del DNA en la neuropatía diabética*
- 17:00-17:30** **Pausa café**
- 17:30-19:00** **Mesa redonda. La vida después de la tesis: experiencias de postdocs**  
David Pla (Universidad de Colonia)  
Marc García-Garcerá (Institut Pasteur)  
Miren Maicas (IBV)  
Rosa López (Universidad Cardenal Herrera – CEU)  
Ana Martínez Arroyo (Health and economics outcomes research)
- 19:00** **Clausura del congreso y entrega de premios.**

## P01-27. ANÁLISIS DE EXOMAS PARA EL DIAGNÓSTICO DE NEUROPATÍAS PERIFÉRICAS

**Ana Sánchez-Monteagudo**, Vincenzo Lupo, Francisco García-García, Joaquín Dopazo, Teresa Sevilla, Carmen Espinós.

Las neuropatías periféricas abarcan un gran grupo de formas clínicas con un amplio espectro de fenotipos y una alta heterogeneidad genética. Destaca en este grupo la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) o neuropatía hereditaria sensitivo-motora que es el trastorno neurológico hereditario más frecuente. Cuando sólo los nervios motores están afectados, se denomina atrofia espinal distal (AED) o neuropatía hereditaria motora. En ocasiones los pacientes presentan además signos clínicos propios de ataxias, de paraparesia espástica hereditaria e incluso, esclerosis lateral amiotrófica, lo que dificulta todavía más el diagnóstico molecular. En los últimos años, la secuenciación de exomas se ha convertido en una herramienta coste-efectiva para el diagnóstico genético, interesante principalmente para aquellas enfermedades genéticas con una difícil correlación genotipo-fenotipo, permitiendo examinar simultáneamente todos los genes implicados en neuropatías.

En este trabajo, se ha llevado a cabo la secuenciación de exoma mediante la tecnología Illumina en ocho casos esporádicos no relacionados, con un diagnóstico clínico inicial de CMT o AED. Los datos obtenidos en la secuenciación han sido procesados por los *pipelines* establecidos en el Centro de Análisis Genómico (CNAG) y en la Plataforma de Bioinformática para las Enfermedades Raras (BiER). En una primera fase, se han analizado las variantes obtenidas comunes a ambos *pipelines* en una selección de 170 genes asociados a neuropatías periféricas hereditarias. En dos casos se han identificado dos mutaciones previamente descritas como patológicas en los genes *FIG4* (p.I41T) y *SOD1* (p.E22G), y en otros dos pacientes, cambios noveles probablemente patológicos en los genes *BICD2* (p.S5W) y *DAO* (p.W320R). En los restantes cuatro pacientes se continúa con el filtrado de variantes en genes no relacionados con neuropatías. El elevado número de cambios que una secuenciación de exoma proporciona hace que su análisis informático posterior sea muy difícil. Priorizar la búsqueda en el grupo de variantes comunes a ambos *pipelines* asegura la fiabilidad de los cambios detectados a la vez que facilita la identificación de la mutación causal.

**P07-7. INTEGRATED GENE SET ANALYSIS FOR MICRORNA STUDIES**

***Francisco García-García***, Joaquín Panadero, Joaquín Dopazo, David Montaner

From a systems biology perspective, Gene Set Analysis (GSA) allow us to understand the molecular basis of a genome-scale experiments. Gene set methods are much more sensitive than single enrichment methods in detecting gene sets. But currently there are not GSA methods tailored for the miRNA context. In this work we present a novel approach to the functional interpretation of miRNA studies which keeps the advantages of the GSA.

We downloaded 20 datasets from The Cancer Genome Atlas, containing tumoral and normal samples. Differential expression analysis was carried out for miRNA level. Information from miRNA we transferred to gene level by adding its effects and generating a new index which ranks genes according to their differential inhibition by miRNA activity across biological conditions. Given such ranking statistics of the genes for each functional class, we apply the logistic regression models for GSA. P-values were corrected for multiple testing using the method Benjamini and Yekutieli.

This new approach has allowed to obtain a genomic functional profiling for different cancers when using miRNA data. In our study we used Gene Ontology terms (<http://www.geneontology.org/>) to define gene sets, getting detailed functional results for each ontology.

This method may be successfully applied in genomic functional profiling, transferring miRNA data to gene level so that GSA can be properly applied. Functional results take advantage of the knowledge already available in biological databases and can help to understand large-scale experiments from a systems biology perspective.