



SynchroProject II: Alto rendimiento y salud en mujeres de natación artística

Grupo investigación:

VARIABILIDAD GENÉTICA HUMANA

Dpto Medicina

Facultad de Medicina, salud y deporte

Universidad Europea de Madrid


Instituto de Investigación Hospital Universitario La Paz

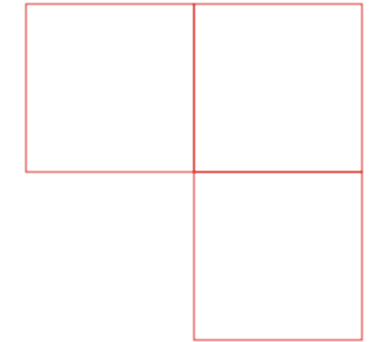


Cáncer y Genética Molecular Humana

1. Composición del grupo



Dra. Ana Fernández Santander (IP), Catedrática de Genética, depto. Medicina
Dra. Alicia Romero Lorca, Catedrática de Bioquímica y Biología Molecular, depto. Medicina
Dra. Apolonia Novillo Villajos, Catedrática de Biología Celular y Genética (actualmente en la UCM)
Dra. María Gaibar Alonso, Profesora Titular de Genética (actualmente en la UCJC)



Dra. Esther Esteban Torné
Profesora Titular, Univ. Barcelona



Dr. Diego Malón Giménez
Oncólogo, Hospital de Fuenlabrada



D. José María Rodríguez Piña
Profesor asociado, Depto. Medicina

IdiPAZ

Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz



Cáncer y
Genética Molecular Humana

Coordinador de Área: Javier de Castro Carpeño; Inmaculada Ibáñez de Cáceres
coordinadorcancer@idipaz.es



2. Principales líneas de investigación y proyectos



FARMACOGENÉTICA

Pacientes / Fármaco/ Polimorfismo genético/ respuesta y/o toxicidad al tratamiento

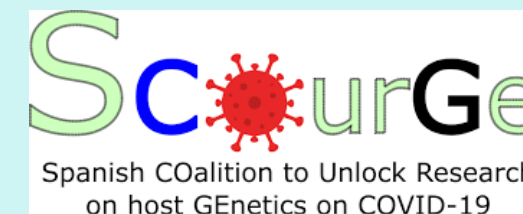
- ✓ Cáncer colorrectal metastásico / bevacizumab / miRNAs / > eficacia
- ✓ Cáncer de mama HER2+ / trastuzumab / CNVs FGFR1 / < eficacia
- ✓ Cáncer de mama HER2+ / trastuzumab / SNPs HER2Ala1170Pro y BARD1Thr351= / < eficacia
- ✓ Melanoma / Inmunoterapia / SNP y miRNAs / toxicidad (*in progress...*)

Objetivo final: Medicina personalizada o de precisión

VARIABILIDAD GENÉTICA DE POBLACIONES HUMANAS

Prevalencia de mutaciones en poblaciones de diferente origen étnico/geográfico

- ✓ Genes metabolizadores de Tamoxifeno: mutaciones en poblaciones norteafricanas:
 - ✓ Marruecos
 - ✓ Argelia
 - ✓ Túnez
 - ✓ Libia
- ✓ Worldwide distribution of genetic factors related to severity of COVID-19 infection



CIBERER (ISCIII)

Pharmacogenomics and Personalized Medicine

Dovepress

open access to scientific and medical research

Open Access Full Text Article

ORIGINAL RESEARCH

miR-7, miR-10a and miR-143 Expression May Predict Response to Bevacizumab Plus Chemotherapy in Patients with Metastatic Colorectal Cancer

Alicia Romero-Lorca¹
 Apolonia Novillo¹
 María Gaibar¹
 María Fuencisla Gilsanz¹
 Miguel Galán¹
 Laura Beltrán¹
 Beatriz Antón^{1,2}
 Diego Malón²
 Amalia Moreno²
 Ana Fernández-Santander¹

¹Biomedical and Health Sciences Faculty,

Purpose: Bevacizumab is a monoclonal antibody that binds to vascular endothelial growth factor A. It is currently used in combination with chemotherapy to treat metastatic colorectal cancer. This therapy is not equally effective in every patient; in some, mechanisms of resistance arise that remain poorly understood. The aim of the present work was to determine whether the expression of 26 miRNAs could be associated with the effectiveness of bevacizumab plus chemotherapy, with progression-free survival (PFS), and with overall survival (OS) in metastatic colorectal cancer. **Patients and Methods:** Paraffin-embedded biopsies from 76 patients with metastatic colorectal cancer were collected to isolate miRNAs. The expression of 26 miRNAs was analyzed by quantitative RT-PCR. For the purpose of analysis, patients were classified as either "responders" (PFS ≥ 6 months since beginning treatment) or "non-responders" (PFS < 6 months). For the analysis of PFS and OS, patients were classified into two groups using the median gene expression value as the cut-off point ("high" [$\geq 50\%$ percentile] or "low" [$< 50\%$ percentile]). Time-to-event data were analyzed using the Kaplan-Meier method and com-

Perspective

North African genetic variation of cytochrome and sulfotransferase genes

María Gaibar¹, Meritxell Arqués², Ana Fernández-Santander¹, Apolonia Novillo¹, Alicia Romero-Lorca¹, Qi wei Li¹, M. Esther Esteban^{2*}

¹Department of Basic Medical Sciences, European University of Madrid, Madrid, Spain. ²Section of Anthropology, Faculty of Biology, University of Barcelona, Barcelona, Spain. *Corresponding Author: Maria Esther Esteban Torné, Section of Anthropology, Faculty of Biology, University of Barcelona, Barcelona, Spain.; E-mail: mesteban@ub.edu

This review is focused on the genetic variation of sulfotransferases (SULTs) and



Article

HER2 and BARD1 Polymorphisms in Early HER2-Positive Breast Cancer Patients: Relationship with Response to Neoadjuvant Anti-HER2 Treatment

Apolonia Novillo^{1,2}, María Gaibar^{2,3,*}, Alicia Romero-Lorca^{2,4}, Diego Malón^{2,5}, Beatriz Antón^{2,6}, Amalia Moreno^{2,5} and Ana Fernández-Santander^{2,4,*}

- ¹ Medicine Faculty, Cellular Biology Section Department, Complutense University, 28040 Madrid, Spain
- ² Human Genetic Variability Group, Hospital La Paz Institute for Health Research-IdiPAZ (La Paz University Hospital-Universidad Autónoma de Madrid-Getafe University Hospital-Universidad Europea de Madrid), 28046 Madrid, Spain
- ³ Faculty HM Hospitales de Ciencias de la Salud de la UCJC, Universidad Camilo Jose Cela, 28707 Madrid, Spain
- ⁴ Biomedical and Health Sciences Faculty, Department of Medicine, Universidad Europea de Madrid,



RESEARCH ARTICLE

Impacts of the Glucuronidase Genotypes UGT1A4, UGT2B7, UGT2B15 and UGT2B17 on Tamoxifen Metabolism in Breast Cancer Patients

Alicia Romero-Lorca¹, Apolonia Novillo¹, María Gaibar¹, Fernando Bandrés², Ana Fernández-Santander^{1*}

¹ Department of Basic Biomedical Sciences, Faculty of Biomedical Sciences, Universidad Europea de Madrid, Villaviciosa de Odón, Madrid, Spain, ² School of Advanced Studies, Fundación Tejerina, Madrid, Spain

* ana.fernandez@uem.es

3. Proyectos actuales

Búsqueda de biomarcadores de toxicidad de los tratamientos.

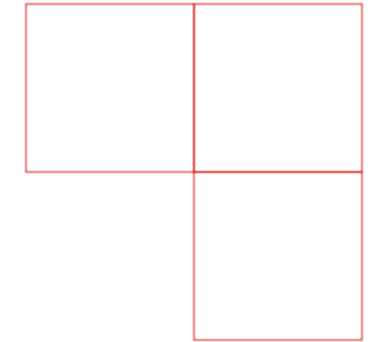
- Inmunoterapia y melanoma (Fundación UE-Santander)
- Inmunoterapia y cáncer genitourinario (Ayuda investigación Dr. Luis Álvarez, IdiPaz)
- Inmunoterapia y cáncer genitourinario (UCJC)

Resultados preliminares

Objetivo final: Medicina personalizada o de precisión



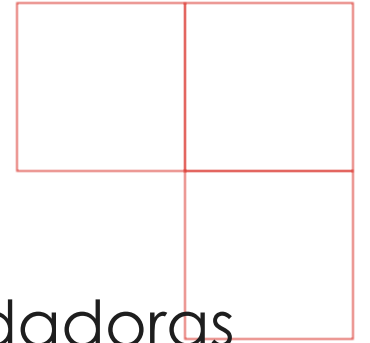
“Natación sincronizada en edad escolar: relación entre comportamiento alimentario, genética y rendimiento deportivo”



- María Ascensión Blanco, Laura de la Calle, María Gaibar, Apolonia Novillo, Ana Fernández Santander, Tomás Rodelgo, Cristina Andreu y Alicia Romero Lorca
- Financiado por la Universidad Europea
- Temporada 2016-2017.



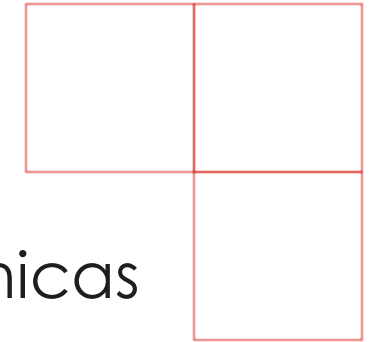
Objetivos



- Comparar las medidas somatométricas y datos sobre menarquia en nadadoras de artística con los del grupo control.
- Analizar los hábitos alimentarios y comportamientos de riesgo de trastorno del comportamiento alimentario (TCA) mediante cuestionarios.
- Analizar genes relacionados con TCA y rendimiento deportivo en ambos grupos.
- Analizar la relación entre características somatométricas y genéticas con rendimiento deportivo, medido como resultados de pruebas específicas y puntuaciones oficiales.
- Contribuir a la prevención y detección precoz de TCA y problemas de desarrollo en nadadoras de artística y a su mayor rendimiento deportivo.
- Informar de los resultados a padres y entrenadores.



Resultados datos antropométricos



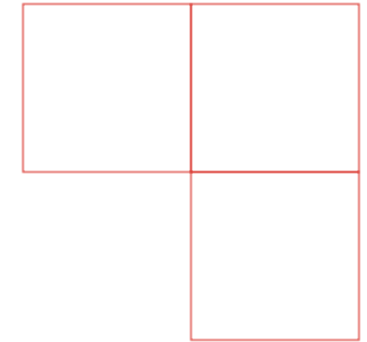
- **Peso e IMC:** Tienden a ser menores en nadadoras, significativo entre las chicas mayores
- Diferencias significativas en porcentaje de **grasa** en infantiles y juveniles
- Diferencias significativas en **pliegue** subcutáneo en **todas** las edades
- Mayor contenido en grasa y mayor IMC- mejor lanzamiento de balón
- Siempre en comparación con niñas no nadadoras

No existe correlación entre determinadas medidas corporales y resultados en las pruebas ni puntuaciones en figuras (aspectos técnicos).

Desvincular aspecto corporal con éxito en natación artística.



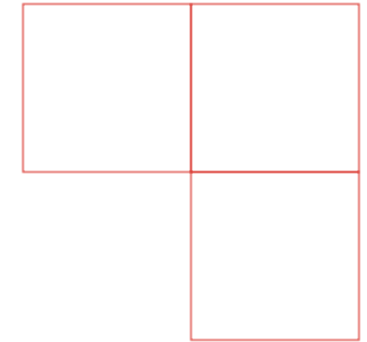
Resultados genéticos



- En juveniles, mayor prevalencia de genotipo LL del gen *5-HTTLPR* (relacionado con resistencia al estrés) y genotipo RX en el gen *ACTN3* (relacionado con tipos de ejercicio).
- La natación artística selecciona a las niñas resistentes a estrés y adaptadas a fuerza y resistencia



Resultados cuestionarios psicológicos



- Rango clínico elevado en algún parámetro relacionado con TCA:
 - **Nadadoras: 20,34%**
 - **No nadadoras: 13,75%**

Especialmente en **bulimia en juveniles.**

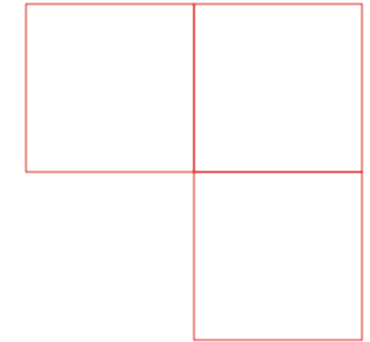
Mayor miedo a la madurez entre las nadadoras infantiles: ¿**Demasiada responsabilidad?**





**REVISTA INTERNACIONAL DE MEDICINA Y CIENCIAS
DE LA ACTIVIDAD FÍSICA Y DEL DEPORTE**
**INTERNATIONAL JOURNAL OF MEDICINE AND SCIENCE
OF PHYSICAL ACTIVITY AND SPORT**

HOME BROWSE ISSUES INFORMATION FOR CONTRIBUTORS LOGIN REGISTER ABOUT



ARTISTIC SWIMMING IN GIRLS: ANTHROPOMETRICS, GENOTYPE AND ATHLETIC PERFORMANCE

HEREDABILIDAD DE LAS POTENCIALIDADES FÍSICO-DEPORTIVAS DE PADRES A HIJOS:
DERMATOGLIFIA COMPUTARIZADA

Romero-Lorca, A.¹; de la Calle, L.²; Novillo, A.³; Fernández-Santander, A.⁴; Blanco, M.A.⁵; Rodelgo, T.⁶;
Andreu-Vázquez, C.⁷ y Gaibar, M.⁸

¹Dra. Ciencias Biológicas, Catedrática de Bioquímica y Biología Molecular, Universidad Europea de Madrid,

Search

Periodicidad Trimestral/Quartely

Revista multidisciplinar de las
Ciencias del Deporte

ISSN: 1577-0354

All journal articles are published in
Spanish together with their
corresponding translation into
English



SynchroProject II: Alto rendimiento y salud en mujeres de natación artística

- Efecto de apneas prolongadas: No hay nada descrito en natación artística, sí en apnea obstructiva del sueño (AOS).
- Trastornos cognitivos y metabólicos.
- ¿Presentan las nadadoras biomarcadores asociados a la AOS?

- Objetivos:
 - Analizar la presencia de biomarcadores de AOS en saliva: proteínas (α -amilasa, MMP-9, IL-1 β e IL-6), cortisol y ARNm (*ANXA1*, *CASP1* y *PTGS2*). Según la bibliografía, son marcadores de estrés e inflamación.
 - Analizar genotipo de *5-HTT-VNTR* como biomarcador de somnolencia.
 - Analizar genotipos asociados con estrés y anorexia (*5-HTTLPR*) y trastornos del comportamiento y el humor (*SERTPR*, *DRD4* y *MAO-A*).
 - En comparación con nadadoras no artísticas.



SynchroProject II: Alto rendimiento y salud en mujeres de natación artística



Esta presentación forma parte de la RED SynchroProject II: Alto rendimiento y salud en mujeres de natación artística (Referencia: SYNCPROJECT - 99784), que ha sido financiada por el Consejo Superior de Deportes (Ministerio de Educación, Formación Profesional y Deportes) a través del programa REDES de investigación en ciencias del deporte 2024.