

Fecha del CVA	20/09/2023
---------------	------------

Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre	Raquel		
Apellidos	Rabionet Janssen		
Sexo	Mujer	Fecha de Nacimiento	04/12/1974
DNI/NIE/Pasaporte	38137990B		
URL Web			
Dirección Email	kelly.rabionet@ub.edu		
Open Researcher and Contributor ID (ORCID)	0000-0001-5006-8140		

A.1. Situación profesional actual

Puesto	professor agregat		
Fecha inicio	2020		
Organismo / Institución	Universitat de Barcelona		
Departamento / Centro	genética microbiología y estadística / facultad de biología		
País		Teléfono	
Palabras clave			

A.2. Situación profesional anterior (incluye interrupciones en la carrera investigadora - indicar meses totales, según texto convocatoria-)

Periodo	Puesto / Institución / País
2019 - 2020	profesor lector / universitat de Barcelona
2015 - 2019	professor associat / Universitat de Barcelona
2017 - 2019	investigador Postdoctoral / fundacio per la recerca i la docencia Sant Joan de Deu
2011 - 2017	postdoctoral researcher / Centro de Regulación Genómica
2005 - 2010	Ramón y Cajal researcher / Centro de Regulación Genómica
2002 - 2005	Research Associate / Duke University
1997 - 2002	predoctoral student / Institut de Recerca Oncològica

A.3. Formación académica

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Genética	Universitat de Barcelona	2002
Licenciado en Biología Opción Biología Sanitaria	Universitat de Barcelona	1996

Parte B. RESUMEN DEL CV

Raquel Rabionet cuenta con mas de 20 años de experiencia investigadora en el campo de la genética de las patologías humanas. Su investigación ha incluido el estudio de factores genéticos en diversas enfermedades complejas (ictus, fibromialgia y enfermedades psiquiátricas) y el estudio de enfermedades monogénicas heterogéneas (como la hipoacusia o la discapacidad intelectual). Los estudios realizados han integrado distintas técnicas, tanto en la identificación de factores genéticos (incluyendo estudios de metilación, secuenciación masiva, análisis transcriptómicos, estudios de asociación y de segregación) como en la caracterización funcional de los hallazgos en modelos celulares 2D y 3D (organoides). A lo largo de su carrera, ha publicado más de 100 artículos científicos y ha participado en diversos consorcios multinacionales, como la COST action GEMSTONE, el Pan Cancer Analysis of Whole Genomes (PCAWG), el International Stroke Genetics Consortium (ISGC), el Stroke Genetics Network (SIGN), o el Psychiatrics Genetics Consortium (PGC). Actualmente, su investigación se centra en el estudio de genes asociados a una mejor recuperación tras un ictus isquémico, la identificación de variantes asociadas al trastorno obsesivo compulsivo, el estudio

de variantes involucradas en la densidad mineral ósea y el estudio funcional de los genes MAGEL2, TRIM28 y TRAF7 asociados a síndromes que cursan con discapacidad intelectual.

Durante su estancia de investigación en el CRG (2005-2017) como parte del equipo del Dr. Xavier Estivill, participó en el proyecto CENIT liderado por Xavier Estivill en colaboración con Laboratorios Esteve, el Banco Nacional de ADN e investigadores y clínicos de 5 unidades especializadas en fibromialgia y fatiga crónica de hospitales españoles. En el marco de este proyecto, codirigió la tesis de la Dra. Elisa Docampo, centrada en el estudio de factores genéticos implicados en la fibromialgia, para lo que se recogieron muestras de ADN y ARN de una cohorte de pacientes con fibromialgia, síndrome de fatiga crónica o ambas cosas, y de individuos control. La constitución de la cohorte se acompañó de la creación de un registro clínico de los pacientes y del biobancado de las muestras de pacientes y controles en el banco nacional de ADN, para facilitar la investigación en estas patologías. Por parte de nuestro grupo de investigación, se realizó un estudio de asociación de variantes puntuales (SNPs) de todo el genoma en pacientes de fibromialgia, un análisis de variantes de número de copia, ambos publicados, y la secuenciación del exoma en 87 de las pacientes (datos accesibles en el European Genome-Phenome archive, EGAD00001005288).

Parte C. LISTADO DE APORTACIONES MÁS RELEVANTES

C.1. Publicaciones más importantes en libros y revistas con “peer review” y conferencias

AC: Autor de correspondencia; (nº x / nº y): posición firma solicitante / total autores. Si aplica, indique el número de citas

- 1 Artículo científico.** Laura Castilla-Vallmanya,; Mónica Centeno-Pla,; Mercedes Serrano,; et al; Roser Urreizti. 2022. Advancing in Schaaf-Yang syndrome pathophysiology: from bedside to subcellular analyses of truncated MAGEL2. *Journal of Medical Genetics*. ahead of print.
- 2 Artículo científico.** Domènech L; Willis J; Alemany-Navarro M; et al; Rabionet R. 2022. Changes in the stool and oropharyngeal microbiome in obsessive-compulsive disorder. *Scientific Reports*. 12-1, pp.1448. <https://doi.org/10.1038/S41598-022-05480-9>
- 3 Artículo científico.** Ovejero D,; Garcia-Giralt N,; Martínez-Gil N,; et al; Etxebarria-Forondad I.2022. Clinical description and genetic analysis of a novel familial skeletal dysplasia characterized by high bone mass and lucent bone lesions. *Bone*. 161:116450.
- 4 Artículo científico.** Álvarez-Mora MI,; Sánchez A,; Rodríguez-Revenga L,; Corominas J,; Rabionet R,; Puig S,; Madrigal I.2022. Diagnostic yield of next-generation sequencing in 87 families with neurodevelopmental disorders. *Orphanet J Rare Dis*. 17(1):60.
- 5 Artículo científico.** García-Giralt N; Roca-Ayats N; Abril JF; et al; Rabionet R. 2022. Gene Network of Susceptibility to Atypical Femoral Fractures Related to Bisphosphonate Treatment. *Genes*. 13-1, pp.146. <https://doi.org/doi.org/10.3390/GENES13010146>
- 6 Artículo científico.** Martínez-Gil N; Ovejero D; Garcia-Giralt N; et al; Balcells S. 2022. Genetic Analysis in a Familial Case With High Bone Mineral Density Suggests Additive Effects at Two Loci. *JBMR Plus*.6(4), pp.e10602..
- 7 Artículo científico.** Martínez-Gil N,; Mellibovsky L,; Manzano-López González D,; Patiño JD,; Cozar M,; Rabionet R,; Grinberg D,; Balcells S. 2022. On the association between Chiari malformation type 1, bone mineral density and bone related genes. *Bone Reports*. 16:101181.
- 8 Artículo científico.** Ugartondo, N; Martinez-Gil, N; Esteve, M; et al; Balcells S. 2021. Functional Analyses of Four CYP1A1 Missense Mutations Present in Patients with Atypical Femoral Fractures. *Int J Mol Sci.MPDI*. 22-14, pp.7395. <https://doi.org/10.3390/IJMS22147395>

- 9 **Artículo científico.** Susak H; Serra-Saurina L; Demidov G; et al; Ossowski S. 2021. Efficient and flexible Integration of variant characteristics in rare variant association studies using integrated nested Laplace approximation. *PLoS Comput Biol.* 17-2, pp.e1007784.. <https://doi.org/10.1371/JOURNAL.PCBI.1007784>
- 10 **Artículo científico.** Castilla-Vallmanya L; Gürsoy S; Giray-Bozkaya Ö; et al; Urreizti R. 2021. De Novo PORCN and ZIC2 Mutations in a Highly Consanguineous Family. *Int J Mol Sci.* MDPI. 22-4, pp.1549. <https://doi.org/10.3390/ijms22041549>
- 11 **Artículo científico.** Martín-Nalda A; Fortuny C; Rey L; et al; Arostegui JI. 2020. Severe Autoinflammatory Manifestations and Antibody Deficiency Due to Novel Hypermorphic PLCG2 Mutations. *J Clin Immunol.* 40-7, pp.987-1000. <https://doi.org/10.1007/S10875-020-00794-7>
- 12 **Artículo científico.** Castilla-Vallmanya L; Selmer KK; Dimartino C; et al; Gordon CT. 2020. Phenotypic spectrum and transcriptomic profile associated with germline variants in TRAF7. *Genetics in Medicine.* 22-7, pp.1215-1226. <https://doi.org/10.1038/S41436-020-0792-7>
- 13 **Artículo científico.** ICGC/TCGA Pan-Cancer Analysis of Whole Genomes Consortium. 2020. Pan-cancer analysis of whole genomes. *Nature.* 578-7793, pp.82-93. <https://doi.org/10.1038/S41586-020-1969-6>
- 14 **Artículo científico.** Alemany-Navarro M; Cruz R; Real E; et al; Alonso P. 2020. Exploring genetic variants in obsessive compulsive disorder severity: A GWAS approach. *J Affect Disord.* 267, pp.23-32. <https://doi.org/10.1016/J.JAD.2020.01.161>
- 15 **Artículo científico.** Krzyzewska IM; Maas SM; Henneman P; et al; Mannens MMAM. 2019. A genome-wide DNA methylation signature for SETD1B-related syndrome. *Clinical Epigenetics.* 11-1, pp.156. <https://doi.org/10.1186/S13148-019-0749-3>
- 16 **Artículo científico.** Bosio M; Drechsel O; Rahman R; et al; Ossowski S. 2019. eDiVA – Classification and Prioritization of Pathogenic Variants for Clinical Diagnostics. *Human Mutation.* 40-7, pp.865-878.
- 17 **Artículo científico.** Rabionet R; Remesal A; Mensa-Vilaró A; et al; Arostegui JI. 2019. Biallelic loss-of-function LACC1/FAMIN Mutations Presenting as Rheumatoid Factor-Negative Polyarticular Juvenile Idiopathic Arthritis. *scientific reports.* 9-1, pp.4579. <https://doi.org/10.1038/S41598-019-40874-2>
- 18 **Artículo científico.** Mola-Caminal M; Carrera C; Soriano-Tárraga C; et al; Jiménez-Conde J. 2019. PATJ Low Frequency Variants Are Associated With Worse Ischemic Stroke Functional Outcome. *circulation research.* 124-1, pp.114-120. <https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.118.3135>
- 19 **Artículo científico.** Muyas F; Bosio M; Puig A; et al; Ossowski S. 2019. Allele balance bias identifies systematic genotyping errors and false disease associations. *Human Mutation.* 40-1, pp.115-126.
- 20 **Artículo científico.** Brainstorm Consortium; Anttila; [...]; Rabionet; [...]; Grigoriu-Serbanescu; Edenberg; Murray. 2018. Analysis of shared heritability in common disorders of the brain. *science.* 360-6395.
- 21 **Artículo científico.** Chang LW; Patrone CC; Yang W; et al; Gallardo F. 2018. An Integrated Data Resource for Genomic Analysis of Cutaneous T-Cell Lymphoma. *J Invest Dermatol.* 138-12, pp.2681-2683. <https://doi.org/doi:10.1016/j.jid.2018.06.176>
- 22 **Artículo científico.** Kumar R; Gardner A; Homan CC; et al; Gecz J. 2018. Severe neurocognitive and growth disorders due to variation in THOC2, an essential component of nuclear mRNA export machinery. *Human Mutation.* 39-8, pp.1126-1138.
- 23 **Artículo científico.** Prasad A; Rabionet R; Espinet B; et al; Estivill X. 2016. Identification of Gene Mutations and Fusion Genes in Patients with Sezary Syndrome. *J inv dermat.* 136-7, pp.1490--1499.
- 24 **Artículo científico.** Madrigal I; Alvarez-Mora MI; Karlberg O; et al; Milà M. 2014. Efficient application of next-generation sequencing for the diagnosis of rare genetic syndromes. *J Clin Pathol.* 67-12, pp.1099-103.
- 25 **Artículo científico.** Docampo E; Collado A; Escaramís G; et al; Estivill X*. 2013. Cluster analysis of clinical data identifies fibromyalgia subgroups. *PLoS One.* 8-9, pp.e74873. [plos one \(11\)](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0074873)

- 26 Artículo científico.** Docampo E; Escaramís G; Gratacòs M; et al; Rabionet R*. 2013. Genome-wide analysis of single nucleotide polymorphisms and copy number variants in fibromyalgia suggest a role for the central nervous system. *Pain*. WOS (10)
- 27 Artículo científico.** Escaramís G*; Tornador C*; Bassaganyas L*; et al; Estivill X. 2013. PeSV-Fisher: Identification of somatic and non-somatic structural variants using next generation sequencing data. *PLOS One*. 8-5, pp.e63377.
- 28 Artículo científico.** Sailani MR; Makrythanasis P; Valsesia A; et al; antonarakis SE. 2013. The complex SNP and CNV genetic architecture of the increased risk of congenital heart defects in Down syndrome. *Genome Res*. WOS (18)
- 29 Artículo científico.** Docampo E.; Ribases M; Gratacos M; et al; Estivill X. 2012. Association of Neurexin 3 polymorphisms with smoking behavior. *Genes Brain Behav*. 11-6, pp.704-711. WOS (14)
- 30 Capítulo de libro.** Estivill X; Rabionet R; Gratacós M. 2008. Genética de las enfermedades complejas. *Tratado de Medicina Interna (Farreras, Rozman, Eds)*. Elsevier. pp.1263-1273.

C.3. Proyectos o líneas de investigación

- 1 Proyecto.** PID2019-107188RB-C21, Estudios genéticos y funcionales hacia aproximaciones terapéuticas para varias enfermedades óseas y síndromes de discapacidad intelectual. MCIUN. (Universitat de Barcelona). 01/06/2020-31/05/2023. 145.200 €. Miembro de equipo.
- 2 Proyecto.** PI18/00856, Biomarkers and clinical predictors of long-term course in obsessive compulsive disorder: a prospective cohort study. (Fundación Privada Institut d'investigació biomèdica de Bellvitge). 01/01/2019-31/12/2021. 196.020 €. Miembro de equipo.
- 3 Proyecto.** SAF2016-75948-R, Sinergias en el estudio genético y la búsqueda de terapias para el síndrome de Opitz C, la fractura femoral atípica, la osteoporosis y enfermedades lisosomales. Balcells Comas. (Universitat de Barcelona). 30/12/2016-29/12/2020. Miembro de equipo.
- 4 Proyecto.** 201726.10, GENIUS: genetic influence in functional outcome after ischemic stroke. fundació la marató. Raquel Rabionet Janssen. (Fundació Hospital Sant Joan de Déu). 01/03/2018-28/02/2020. 200.000 €. Investigador principal.
- 5 Proyecto.** Estudios funcionales y de identificación de estrategias terapéuticas en discapacidad intelectual: TR, Estudios funcionales y de identificación de estrategias terapéuticas en discapacidad intelectual: TRIM28, TRAF7 y MAGEL2. ACCI. (Universitat de Barcelona). 01/01/2019-31/12/2019. 46.000 €. Miembro de equipo.
- 6 Proyecto.** 635290, Personalized Bioinformatics for global cancer susceptibility identification and clinical management (PanCanRisk). European Commission. Angel Carracedo. (Centro de Regulación Genómica). 2015-2017. 150.000 €. Miembro de equipo.
- 7 Proyecto.** GODS project: Genetic contribution to functional Outcome and Disability after Stroke. Fundació Marató TV3. Xavier Estivill. (Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica). 2012-2015. 79.500 €. The applicant participated in the design of the project and the writing of the proposal. In particular, the applicant will produce and analyze exome sequencing data for 100 stroke cases, and will par...
- 8 Contrato.** Identificación de factores de susceptibilidad genética para la fibromialgia y síndrome de fatiga crónica. Esteve SA (CENIT contract). Estivill X. 2008-01/01/2012. 585.174,14 €.