

CV Date	29/08/2024
----------------	------------

Part A. PERSONAL INFORMATION

First Name *	Marta Eugenia		
Family Name *	Alarcón Riquelme		
Sex *	Female	Date of Birth *	21/02/1962
ID number Social Security, Passport *	X9511363N	Phone Number *	671595280
URL Web			
Email Address	marta.alarcon@genyo.es		
Researcher's identification number	Open Researcher and Contributor ID (ORCID) *	0000-0002-7632-4154	
	Researcher ID		
	Scopus Author ID		

* Mandatory

A.1. Current position

Job Title	DIRECTORA CIENTIFICA		
Starting date	2024		
Institution	FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD		
Department / Centre	Genómica Funcional / Centro de Genomica e Investigaciones Oncológicas GENYO		
Country		Phone Number	
Keywords	320000 - Medical Science		

A.2. Previous positions

Period	Job Title / Name of Employer / Country
2014 - 2019	Catedratico Visitante / Karolinska Institutet
2008 - 2015	Greenberg Scholar and Associate Member / Oklahoma Medical Research Foundation
2009 - 2011	Catedrática en Genética Epidemiológica / UPPSALA UNIVERSITY
2004 - 2007	Académica / Uppsala University, financiado por la Real Académica Sueca de las Ciencias
1996 - 2000	Profesor Adjunto / UPPSALA UNIVERSITY
1994 - 1996	Investigador postdoctoral / UPPSALA UNIVERSITY
1988 - 1994	Doctorando / STOCKHOLM UNIVERSITY
2001 -	Profesor Asociado / UPPSALA UNIVERSITY

A.3. Education

Degree/Master/PhD	University / Country	Year
Professor (catedrático) en Epidemiología Genética de Enfermedades Inflamatorias Crónicas	UPPSALA UNIVERSITY	2009
Docente en Genética Médica	UPPSALA UNIVERSITY	2000
DOCTOR EN FILOSOFÍA / INMUNOLOGÍA	STOCKHOLM UNIVERSITY. DEPARTAMENTO DE INMUNOLOGÍA DE LA UNIVERSIDAD DE ESTOCOLMO	1994
Licenciada en Medicina	Universidad Nacional Autónoma de México y Universidad LaSalle	1985

A.4. General quality indicators of scientific production

La Dra Alarcón ha supervisado 19 tesis doctorales y actualmente supervisa 3 estudiantes predoctorales. Tiene un índice h=49. Tiene 240 publicaciones originales y 69 revisiones monográficas o editoriales invitados. Ha sido invitada a 126 ponencias nacionales e internacionales y ha coordinado proyectos Europeos.

Part B. CV SUMMARY

Mi investigación de más de 25 años ha estado enfocada en la identificación de la susceptibilidad genética de la enfermedad autoinmune lupus eritematoso sistémico (LES) como la base inicial para comprender como los genes dan lugar a alteraciones a nivel celular y posteriormente a través del uso de modelos animales de la enfermedad, así como la comprensión de la heterogeneidad clínica, celular y molecular de esta enfermedad, así como de otras enfermedades inmuno-mediadas e inflamatorias. El principal objetivo de mi investigación es comprender los mecanismos patogénicos de la autoinmunidad y la inflamación para facilitar el desarrollo de nuevas terapias. Mis primeros estudios, realizados en la Universidad de Uppsala y donde llegué a catedrática (2009, acreditado por la ANECA en 2021) utilizaron familias con casos múltiples de la enfermedad provenientes de Suecia e Islandia. Esto nos llevó a identificar el gen PDCD1 que publicamos en Nature Genetics (IF: 26.7) en 2002 (Prokunina, et al). Con la llegada de los estudios del genoma completo por asociación genética (GWAS), junto con colegas de EEUU y Gran Bretaña fundamos el grupo de genética de lupus SLEGEN. Como miembro del grupo participé en la identificación de varios genes (Harley, et al), en un estudio que identificó el gen ITGAM (Nath, et al) y de forma totalmente independiente identifiqué el gen BANK1 (Kozyrev, et al), todos estos trabajos fueron publicados en el mismo número de la revista Nature Genetics en diciembre del 2008. Muchos trabajos más fueron el resultado de SLEGEN, resultando finalmente en un trabajo más en Nature Genetics (Bentham, et al, 2015), y Nature Communications (Langefeld, et al, 2017), entre cerca de 100 trabajos publicados en dicha colaboración. En 2008 recibí ofertas de trabajo del Instituto Karolinska, de la Fundación Progreso y Salud y de la Universidad de Hannover en Alemania, decidiéndome finalmente por la opción de Oklahoma, moviéndome progresivamente a España (comenzando con un 30%). Durante mi estancia de 6 años en el Oklahoma Medical Research Foundation (OMRF) continué el estudio genético en poblaciones de Hispanoamérica (Alarcón Riquelme, et al, 2016). Trabajé como miembro asociado y conseguí financiación tanto local como de los Institutos Nacionales de Salud (NIH). En 2011 renuncié de la Universidad de Uppsala y moví parte de mi grupo a GENyO.

Mi movimiento final a España a tiempo completo la logré con la financiación de la Iniciativa de Medicamentos Innovadores (IMI) de la UE donde propuse una nueva vía para no solo comprender la patogenia de las enfermedades autoinmunes, sino diseccionar su heterogeneidad y buscar reconocer que existen vías diferentes de enfermedad y por lo tanto mecanismos moleculares diferentes que requieren de un acercamiento singular para poder predecir su comportamiento y decidir su tratamiento. El proyecto que elaboré, diseñé y coordiné, PRECISESADS cuyo objetivo ha sido la "reclasificación de las enfermedades autoinmunes sistémicas" ha permitido estratificar un conjunto de enfermedades clínicamente diferentes y los posibles mecanismos moleculares que comparten. El trabajo ha sido muy exitoso y materia de discusión en conferencias e invitaciones a ponencias tras el trabajo publicado (Barturen, et al., Arthritis Rheumatol, 2021). La investigación, resultado del proyecto se continuó con el nuevo proyecto internacional que dirijo, 3TR cuyo objetivo es determinar vías moleculares de respuesta y no respuesta al tratamiento en enfermedades inmunomediadas. Cuenta con financiación del IMI (ahora IHI) hasta 2026. El proyecto es complejo, pero estamos encaminados hacia un trabajo en equipo y en vías de resolver preguntas determinantes. Mientras, publicado trabajos en modelos de ratón de lupus relacionados con el gen BANK1, trabajos de genética y de estratificación de pacientes con lupus (por ej ver Toro, et al).

Tengo un total de 230 trabajos originales publicados o en prensa, 3 enviados a publicación y 67 revisiones bibliográficas (peered reviewed muchas de ellas), así como 124 ponencias a nivel nacional e internacional. He dirigido 16 tesis doctorales y supervisado

a 21 investigadores postdoctorales. Mantengo colaboraciones nacionales e internacionales, conseguido financiación internacional (Alliance for Lupus Research, ahora Lupus Research Alliance), nacional (ISCIII, Plan Nacional del Ministerio de Ciencia e Innovación, Consejerías de Salud e Innovación) y europeo (Horizonte 2020, IMI, redes doctorales Marie Skłodowska Curie y una investigadora postdoctoral Marie S. Curie). He recibido financiación para investigadores predoctorales (FPI), postdoctorales (Sara Borrel, Juan de la Cierva, Miguel Servet). Mi equipo cuenta con una investigadora Senior financiada por la ayuda de la Junta de Andalucía “Nicolás Monardes”.

Finalmente, he sido coordinadora del área de genética médica y más recientemente (2022) subdirectora del centro Genyo y desde marzo del 2024, Directora Científica del Centro GENyO.

Part C. RELEVANT ACCOMPLISHMENTS

C.1. Publications

AC: corresponding author. (nº x / nº y): position / total authors. If applicable, indicate the number of citations

- 1 **Scientific paper.** Gonzalo Gómez Hernández; Daniel Toro Domínguez; Georgina Galicia; María Morell; Marta Eugenia Alarcón Riquelme. 2024. Bank1 Modulates the Differentiation and Molecular Profile of Key B Cell Populations in Autoimmunity. Journal of Clinical Investigation Insight (JCIInsight). 10.1172/jci.insight.
- 2 **Scientific paper.** O. Castellini-Pérez; E Povedano; G Barturen; et al; M.E. Alarcon-Riquelme. 2024. Molecular Subtypes Explain Lupus Epigenomic Heterogeneity Unveiling New Regulatory Genetic Risk Variants.npj Genomic Medicine. Nature. 9-38.
- 3 **Scientific paper.** Toro-Dominguez, Daniel; Martorell-Marugan, Jordi; Martinez-Bueno, Manuel; et al; Alarcon-Riquelme, Marta E.2022. Scoring personalized molecular portraits identify Systemic Lupus Erythematosus subtypes and predict individualized drug responses, symptomatology and disease progression. BRIEFINGS IN BIOINFORMATICS. OXFORD UNIV PRESS. ISSN 1467-5463, ISSN 1477-4054. WOS (0)
- 4 **Scientific paper.** Barturen, Guillermo; Carnero-Montoro, Elena; Martinez-Bueno, Manuel; et al; Alarcon-Riquelme, Marta E.2022. Whole blood DNA methylation analysis reveals respiratory environmental traits involved in COVID-19 severity following SARS-CoV-2 infection. NATURE COMMUNICATIONS. NATURE PORTFOLIO. 13-1. ISSN 2041-1723. WOS (0)
- 5 **Scientific paper.** Barturen, Guillermo; Babaei, Sepideh; Catala-Moll, Francesc; et al; Alarcon-Riquelme, Marta E.2021. Integrative Analysis Reveals a Molecular Stratification of Systemic Autoimmune Diseases. ARTHRITIS & RHEUMATOLOGY. WILEY. 73-6, pp.1073-1085. ISSN 2326-5191, ISSN 2326-5205. WOS (33)
- 6 **Scientific paper.** Georg, I.; Díaz Barreiro, A.; Morell, M.; Pey, AL.; Alarcón Riquelme, ME.2019. BANK1 interacts with TRAF6 and MyD88 in innate immune signaling in B cells.Cellular & molecular immunology. ISSN 2042-0226.
- 7 **Scientific paper.** Carnero Montoro, E.; Barturen, G.; Povedano, E.; et al; Alarcón Riquelme, ME.2019. Epigenome-Wide Comparative Study Reveals Key Differences Between Mixed Connective Tissue Disease and Related Systemic Autoimmune Diseases.Frontiers in immunology. 10, pp.1880. ISSN 1664-3224.
- 8 **Scientific paper.** Toro-Dominguez, Daniel; Martorell-Marugan, Jordi; Goldman, Daniel; Petri, Michelle; Carmona-Saez, Pedro; Alarcon-Riquelme, Marta E. 2018. Longitudinal Stratification of Gene Expression Reveals Three SLE Groups of Disease Activity Progression.Arthritis & rheumatology (Hoboken, N.J.). ISSN 2326-5205. WOS (0)
- 9 **Scientific paper.** S.V. Kozyrev; A.K. Abelson; J. Wojcik; et al; M.E. Alarcon-Riquelme. 2008. The B Cell Gene BANK1 is Associated with Systemic Lupus Erythematosus Through the Effect of Several Functional Variants. Nature Genetics. 40-2, pp.211-216.

10 Scientific paper. Graham, RR; Kozyrev, SV; Baechler, EC; et al; Alarcon-Riquelme, ME. 2006. A common haplotype of interferon regulatory factor 5 (IRF5) regulates splicing and expression and is associated with increased risk of systemic lupus erythematosus. NATURE GENETICS. NATURE PUBLISHING GROUP. 38-5, pp.550-555. ISSN 1061-4036. WOS (396)

C.3. Research projects and contracts

- 1 Project.** Single Cells in Inflammatory Autoimmune Diseases. HORIZON-MSCA-2021-DN-01. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 01/03/2023-31/12/2026. 676.742,4 €.
- 2 Project.** 3TR-TAXONOMY, TREATMENT, TARGETS AND REMISSION (3TR) - IDENTIFICATION OF THE MOLECULAR MECHANISMS OF NON-RESPONSE TO TREATMENTS, RELAPSES AND REMISSION IN AUTOIMMUNE, INFLAMMATORY, AND ALLERGIC CONDITIONS. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 01/09/2019-31/08/2026. 80.000.000 €.
- 3 Project.** Predicting Response and Non-Response to Therapy in SLE - Lupus Research Alliance. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 01/03/2024-28/02/2026. 300.000 €.
- 4 Project.** Descifrando Nuevos Loci Genéticos y sus Consecuencias en la Patología de las Enfermedades Inflamatorias a Través de una Nueva Estrategia de Fenotipado Molecular (MOLIMMUGEN). (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 01/09/2021-31/08/2025. 266.200 €.
- 5 Project.** The Genetics of Inflammation. CTEICU – P20-000473. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 15/11/2020-31/12/2022. 120.000 €.
- 6 Project.** New Drug Targets for Lupus Through Mechanistic Modeling of Multi-OMICs Data. ALLIANCE FOR LUPUS RESEARCH. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 01/08/2020-31/12/2022. 273.852,52 €.
- 7 Project.** Determinacion de vias moleculares y predisposicion genetica del proceso inflamatorio agudo causado por el virus SARSCoV-2. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 08/09/2020-07/09/2021. 85.000 €.
- 8 Project.** El papel de genes de susceptibilidad al Lupus Eritematoso Sistémico en la Función molecular de una subpoblación Pro-inflamatoria de Linfocitos B. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 23/12/2019-22/03/2020. 196.000 €.
- 9 Project.** AUTOBANK-EI Papel de BANK1 en la Señalización de Células B de TLR y en la Autoinmunidad. MINECO. Marta Alarcon Riquelme. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 30/12/2016-29/12/2019. 238.000 €.
- 10 Project.** FP 7 Funding Grant Agreement nr°115565, PRECISESADS-Molecular Reclassification to Find Clinically Useful Biomarkers for Systemic Autoimmune Diseases. IMI - Innovative Medicines Initiative. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 01/02/2014-31/01/2019. 22.700.000 €.
- 11 Project.** Influence of BANK1 in the In Vivo Development of Lupus. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). 01/03/2014-01/02/2017. 409.076 €.
- 12 Project.** RoBE: Study of the Role of BANK1 in Antibody Production and Antibody-Independent Functions of B Cells in SLE. European Union: Marie S. Curie GA: 538548. Marta Alarcon Riquelme. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PROGRESO Y SALUD). From 01/09/2019. 259.398 €.
- 13 Project.** Sara Borrell support for postdoc Guillermo Barturen. Marta Alarcon Riquelme. From 01/01/2018. 91.792 €.

C.4. Activities of technology / knowledge transfer and results exploitation

- 1** Marta Alarcón Riquelme; Guillermo Barturen Briñas; Daniel Toro Dominguez; Manuel Martinez Bueno; Pedro Carmona Saez; Elena Carnero Montoro. P-101635. Systemic autoimmune diseases diagnostic and/or prognostic method Spain. 28/06/2019.
- 2** Delgado-Vega, Angelica Maria; Wojcik, J; Alarcón-Riquelme, Marta Eugenia; Castillejo-López, Casimiro. PCT/EP2010052554. - BANK1 RELATED SNPS AND SLE AND/OR MS SUSCEPTIBILITY 10/10/2010 10/10/2010. Merck-Serono.