

Graciela Uría Regojo presenta un innovador marco bioinformático en el Primer Congreso de la Sociedad Española de Bioinformática y Biología Computacional (SEBiBC)

Graciela Uría Regojo, investigadora predoctoral en el Departamento de Genética del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y beneficiaria de la Beca Carlos Zapata para Altas Capacidades, ha expuesto sus avances en el *Primer Congreso de la Sociedad Española de Bioinformática y Biología Computacional (SEBiBC)*, celebrado en Valencia del 16 al 18 de octubre.

Junto a los coautores Yolanda Benítez y Pablo Mínguez, Uría presentó la comunicación titulada “*A Bioinformatics Framework to Increase the Diagnosis Ratio of Rare Diseases in a Heterogenous Cohort with Sequenced Samples*”. Esta investigación propone un marco bioinformático innovador para mejorar la precisión diagnóstica en enfermedades raras en cohortes heterogéneas con muestras secuenciadas, una contribución destacada en el campo de la genética y la bioinformática aplicada al diagnóstico.

Durante su presentación, Graciela Uría mostró su agradecimiento a la Fundación Humanismo y Ciencia por la beca *Carlos Zapata* para altas capacidades, un apoyo esencial en el desarrollo de su tesis doctoral. Expresó su reconocimiento a la Fundación por el respaldo continuo, que ha sido clave para su progreso en la investigación y para compartir sus hallazgos en un evento de gran relevancia científica.

La presentación de Graciela y sus colaboradores destaca la importancia de la colaboración en equipo y del apoyo de instituciones que impulsan el avance en la investigación de enfermedades raras y otros desafíos médicos de gran complejidad.

A BIOINFORMATICS FRAMEWORK TO INCREASE THE DIAGNOSIS RATIO OF RARE DISEASES IN A HETEROGENOUS COHORT WITH SEQUENCED SAMPLES

Authors: Graciela Uría-Regojo,¹ Yolanda Benítez,^{1,2} Pablo Mínguez^{1,2,3}

1. Department of Genetics and Genomics, Health Research Institute-Fundación Jiménez Díaz University Hospital, Universidad Autónoma de Madrid (IIS-FJD, UAM)
2. Bioinformatics Unit, Health Research Institute-Fundación Jiménez Díaz University Hospital, Universidad Autónoma de Madrid (IIS-FJD, UAM)
3. Center for Biomedical Network Research On Rare Diseases (CIBERER); Instituto de Salud Carlos III

