



3.3.5 Alterations of the Complement System in Human Pathology



3 Research areas and groups

Publications: 8 | Q1: 6

COMPOSITION

Margarita López Trascasa. Investigadora "Ad honorem". IdiPAZ. Profesora de la Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid
Pilar Sánchez Corral Gómez. Investigadora Senior (Contrato Miguel Servet -12). Jefe de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

• **Fernando Corvillo Rodríguez.** Investigador postdoctoral. Hospital Universitario La Paz

- **Laura Espinosa Román.** Jefa de Servicio Nefrología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz
- **María del Rosario García Sánchez.** Investigadora predoctoral. FIBHULP
- **Laura González Sánchez.** Investigadora postdoctoral. Hospital Universitario La Paz
- **Alberto López Lera.** Investigador Postdoctoral. Contratado CIBERER. Hospital Universitario La Paz
- **Marta Melgosa Hijosa.** Facultativo Especialista de Área en Nefrología Infantil. Hospital Universitario La Paz
- **Pilar Nozal Aranda.** Facultativo Especialista de Área en Inmunología. Investigadora Postdoctoral. Hospital Universitario La Paz

STRATEGIC OBJETIVES

- This is a national reference group for the study of primary or acquired defects in the complement system.
- The main aim is to gain an understanding of the molecular mechanisms underlying in complement deficiency or dysregulation in several human diseases, the majority of which are classified as rare diseases.
- In this context, the group implements and applies various methodological strategies (immunological, biochemical, proteomic and genetic) to detect clinically relevant deficiencies or functional defects in complement components. By following a clearly translational approach, the group also develops new diagnostic tests which are implemented in the clinical practice, especially for treatment adjustment and patient follow-up.
- The research lines could be classified as: screening and characterization of genetic or acquired complement defects that cause renal pathology (I), functional and molecular diagnosis of deficiencies affecting individual components of the complement system (II), diagnosis and molecular studies in Hereditary Angioedema and screening for disease modifying genes (III), study of pathogenic mechanisms in acquired lipodystrophies (IV).

RESEARCH LINES

- Screening and characterization of genetic and acquired Complement defects in renal disease.
- Biochemical and molecular diagnosis of isolated Complement deficiencies.
- Biochemical and molecular diagnosis of Hereditary and Acquired forms of bradykinin-mediated Angioedema.
- Pathogenic mechanisms of adquired lipodistrophies: Barraquer-Simons syndrome, and Lawrence syndrome.
- Complement defects in Age Related Macular Degeneration

RESEARCH ACTIVITY

Publications

- **Alsaidalani AA, García-Solis B, Bukhari E, Van Den Rym A, López-Collazo E, Sánchez-Ramón S, Corvillo F, López-Lera A, de Andrés A, Martínez-Barricarte R, de Diego RP.** Inherited Human BCL10 Deficiencies. J Clin Immunol. 2024; 44(1): 13. Review. IF: 5.7; Q1
- **Espinosa LG, Santoveña AZ, Feito JB, Hijosa MM, Camblor CF, Melgar AA, Roman LE.**

40 Years experience in Bartter's syndrome. Nefrologia. 2024; 44(5): 766-8. Editorial Material. IF: 2.6; Q2

- **Gallego MAM, Sánchez MGC, Olmedo MGS, Soto AB, Casasempere SA, Nozal P, Martínez-Ojinaga E, Arias MM, Losantos-García I, Molero-Luis M.** Trends in Faecal Zonulin Concentrations in Paediatric Patients with Celiac Disease at Baseline and on a Gluten-Free



Diet: Exploring Correlations with Other Faecal Biomarkers. *Nutrients*. 2024; 16(5): 684. Article. IF: 5; Q1

- **González-Sánchez L, Agudo AM, van den Rym A, Begiristain MI, Saizar A, de Diego RP, Nozal P, López-Lera A, López-Trascasa M, Corvillo F.** Properdin deficiency associated with systemic meningococcal disease due to a novel p.Cys337Arg pathogenic variant. *Genes Dis*. 2024; 11(6): 101134. Article. IF: 9.4; D1
- **Magno S, Ceccarini G, Corvillo F, Pelosini C, Gilio D, Paoli M, Fornaciari S, Pandolfo G, Sánchez-Iglesias S, Nozal P, Curcio M, Sessa MR, López-Trascasa M, Araújo-Vilar D, Santini F.** Clinical Characteristics of Patients With

Acquired Partial Lipodystrophy: A Multicenter Retrospective Study. *J Clin Endocr Metab*. 2024; 109(3): e932-44. Article. IF: 5.1; Q1

- **Martínez-Feito A, Novella-Navarro M, Hernández-Breijo B, Nozal P, Peiteado D, Villalba A, Nuño L, Monjo I, Pascual-Salcedo D, Balsa A, Plasencia-Rodríguez C.** Early monitoring of anti-infliximab antibodies by drug-tolerant assay predicts later immunogenicity and drug survival in rheumatic diseases. *Rheumatology*. 2024; 64(1): 344-51. Article. IF: 4.4; Q1
- **Martínez-Feito A, Plasencia-Rodríguez C, Novella-Navarro M, Gehin JE, Hernández-Breijo B, Brenis CM, Villalba-Yllán A, Fernández**

3 Research areas and groups

3.3. Infectious Diseases and Immunity Area

- **E, Monjo-Henry I, Pascual-Salcedo D, Nozal P, Balsa A.** Influence of rheumatoid factor on serum drug levels of TNF inhibitors with different structures in rheumatoid arthritis. *Clin Exp Rheumatol*. 2024; 42(5): 999-1005. Article. IF: 3.3; Q2
- **Plasencia-Rodríguez C, Martínez-Feito A, Novella-Navarro M, De Diego RP, Bonilla G, Gehin JE, Villalba-Yllán A, Nuño L, Pascual-Salcedo D, Nozal P, Almirón MD, Balsa A.** Influence of rheumatoid factor levels and TNF inhibitor structure on secondary nonresponse in rheumatoid arthritis patients. *Front Med (Lausanne)*. 2024; 11: 1461396. Article. IF: 3; Q1

Research projects

- **López Lera A.** Identification and Functional Characterization of Genetic Variants Associated with Specific Clinical Phenotypes in Hereditary Angioedema due to C1 Inhibitor Deficiency: An Unbiased Approach. Takeda Pharmaceuticals. 2024-Ongoing. **Management centre:** Hospital Universitari Vall d'Hebron
- **López Trascasa M.** Estudio de las bases moleculares del Síndrome Hemolítico Urémico Atípico y creación de un registro español de SHU-Atípico (PI-1106). Secugen S.L. 2011-Ongoing. **Management centre:** FIBHULP
- **Nozal Aranda P.** Detección y caracterización de autoanticuerpos frente a perilipina 1 en pacientes con lipodistrofia generalizada adquirida (síndrome de Lawrence). AELIP (Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias). 2024-Ongoing. **Management centre:** FIBHULP
- **Sánchez-Corral Gómez P.** Perfiles cuantitativos de las proteínas FH/FHRS del complemento como biomarcadores de predisposición y pronóstico en el síndrome hemolítico-urémico primario y secundario (PI19/00970). ISCIII. 2020-2024. **Management centre:** FIBHULP
- **Sánchez-Corral Gómez P.** Caracterización funcional de la deglicosilación y proteólisis del FH del Complemento y relevancia en la patología del Síndrome Hemolítico-Urémico Atípico. Fundación SENEPRO. 2022-Ongoing. **Management centre:** FIBHULP

- **Sánchez-Corral Gómez P.** Caracterización de patrones de expresión del FH y proteínas FHRS del complemento mediante western-blot e inteligencia artificial. Correlación genotipo-fenotipo en patología renal y ocular (PI22/00211). ISCIII. 2023-2025. **Management centre:** FIBHULP
- **Sánchez-Corral Gómez P.** El sistema del complemento en salud y enfermedad (Complemento III-CM) (P2022/BMD-7278). CM. 2023-Ongoing. **Management centre:** FIBHULP
- **Sánchez-Corral Gómez P.** Contrato Miguel Servet Categoría A (CES07/030). CM. 2008-2025. **Management centre:** FIBHULP

Cibers and Retics

- **López Trascasa M.** The European Consortium of Lipodystrophies. (ECLip). EU. (31/12/2024). FIBHULP

Clinical trials

- **Melgosa Hijosa M.** ensayo de 6 meses multicéntrico, aleatorizado, doble ciego y controlado con placebo para evaluar la eficacia, seguridad, farmacocinética y farmacodinámica de un régimen de finerenona oral, ajustado por edad y peso corporal, añadido a un ieca o ara ii para el tratamiento de pacientes pediátricos de 6 meses a <18 años con enfermedad renal crónica y proteinuria.
Type/Phase: III
Sponsored by: Bayer Ag
Signature date: 07/11/2024
- **Melgosa Hijosa M.** estudio de cohortes de fase 2, con un solo grupo, abierto para evaluar la seguridad, la eficacia y la farmacocinética del tratamiento con desparsetán en pacientes pediátricos con determinadas enfermedades glomerulares proteinúricas (eppik).
Type/Phase: II
Sponsored by: Travertherapeutics Inc.
Signature date: 11/09/2024

Patents and trademarks

- **López Trascasa M, authors; FIBHULP, assignee.** Brand name: COMPLEMENTest; CM 009.658.791; 2011, January 14.