

# Descubrimiento de interacciones potenciales entre enfermedades raras y COVID-19 mediante la combinación de modelos mecanísticos de la infección viral con modelos estadísticos

Macarena López-Sánchez <sup>1,2</sup>, Carlos Loucera, Maria Peña-Chilet <sup>1,2,3,1</sup>, Joaquín Dopazo <sup>1,2,3,4</sup>

<sup>1</sup> Clinical Bioinformatics Area. Fundación Progreso y Salud (FPS). CDCA, Hospital Virgen del Rocío. 41013. Sevilla. Spain;

<sup>2</sup> Computational Systems Medicine, Institute of Biomedicine of Seville (IBIS), Hospital Virgen del Rocío. 41013. Sevilla. Spain;

<sup>3</sup> Bioinformatics in Rare Diseases (BIER). Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), FPS, Hospital Virgen del Rocío. 41013. Sevilla, Spain;

<sup>4</sup> INB-ELIXIR-es, FPS, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, 42013, Spain.

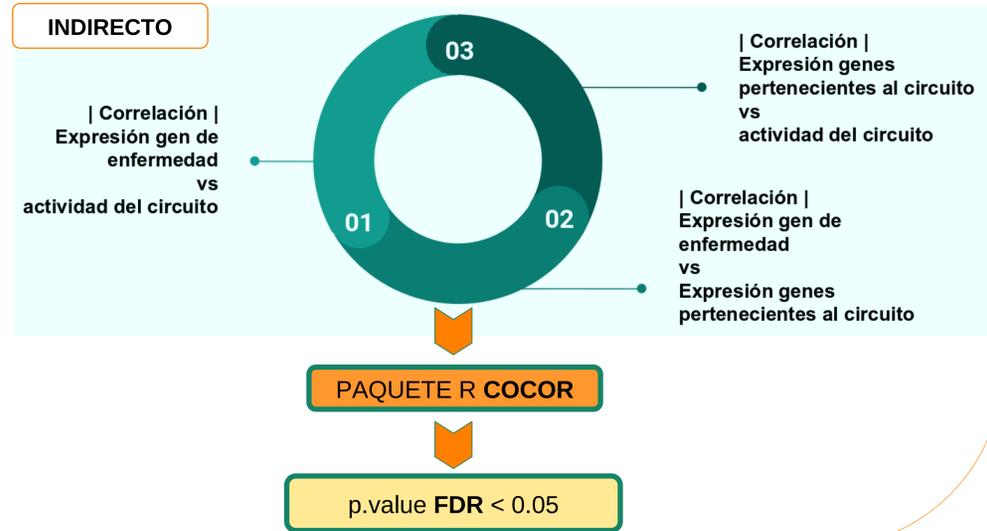
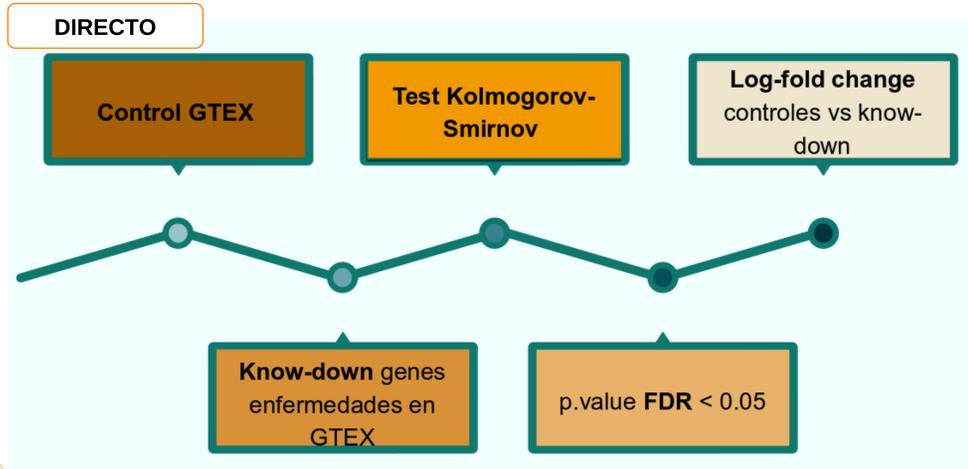
## INTRODUCCIÓN

Recientes estudios de asociación de genoma completo (GWAS) han demostrado que el factor genético del paciente asociado con COVID-19 juega un papel importante en el desarrollo y progresión de COVID-19. Actualmente, existen más de 7000 enfermedades raras, la mayoría de ellas con un componente genético. Sin embargo, no ha sido explorada la relación de estas variaciones genéticas con el proceso de infección viral y las consecuencias posteriores.

## MATERIALES Y MÉTODOS



## EFFECTO POTENCIAL EN CIRCUITOS RELACIONADOS CON COVID-19



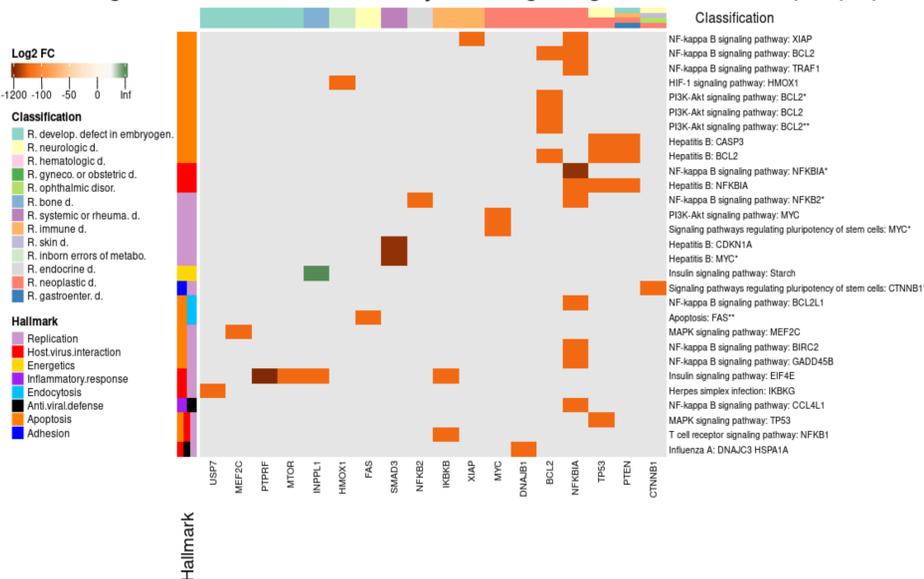
## RESULTADOS

**DIRECTO**  
254 genes

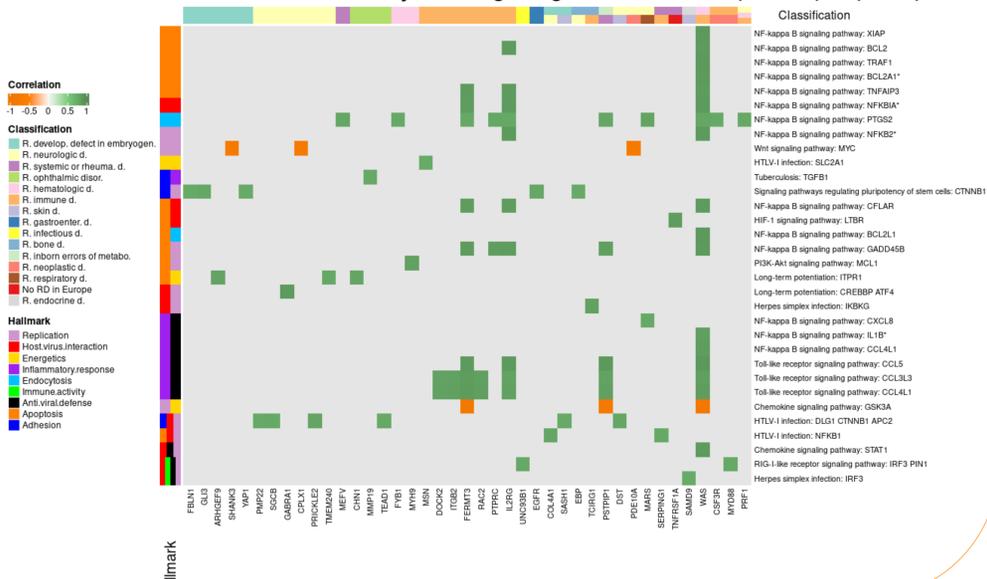
**Efecto potencial**

**INDIRECTO**  
207 genes

Log2 of fold change of rare diseases that directly affect signaling circuits of COVID (abs(FC)>100)



Correlation of rare diseases that indirectly affect signaling circuits of COVID (Sel abs(corr)>0.75)



## CONCLUSIÓN

Más de 300 enfermedades raras tienen interacciones potenciales con la infección viral por SARS-CoV-2.