



# INGEMM - Instituto de Genética Médica y Molecular

Publicaciones: **30**

Factor Impacto: **142.<sup>662</sup>**

Q1: **10**



## Actividad de Investigación

### Tesis doctorales

**Bravo García-Morato M.** Estudio genético de inmunodeficiencias primarias: Desarrollo e implementación de algoritmos diagnósticos [dissertation]. Madrid: UAM: 2019(15/03/2019).

**Directores:** Rodríguez Pena R,  
Vallespín García E.

**Dapia García I.** La Farmacogenética como herramienta de la medicina personalizada: desarrollo de estrategias para su implementación en la práctica clínica e identificación de nuevas asociaciones[dissertation]. Madrid: UAM: 2019(12/02/2019).

**Directores:** Lapunzina Badía P;  
Borobia Pérez A.

**Gálvez de la Villa E.** Secuenciación masiva en fallos medulares congénitos[dissertation]. Madrid: UAM: 2019(05/03/2019).

**Directores:** Sevilla Navarro J,  
Vallespín García E.

**Palencia Campos A.** Caracterización molecular de pacientes con el síndrome de Ellis-van Creveld: Análisis de variantes e identificación de nuevos genes responsables de esta patología[dissertation]. Madrid: UAM: 2019(22/11/2019).

**Director:** Ruiz Pérez VL.

**Rodríguez Contreras FJ.** Caracterización clínica y molecular mediante secuenciación masiva dirigida de pacientes con deficiencia combinada de hormonas hipofisarias, displasia septo-óptica y deficiencia aislada de hormona de crecimiento con anomalías anatómicas hipotalámico-hipofisarias[dissertation]. Madrid: UAM: 2019(14/06/2019).

**Directores:** Campos Barros A,  
González Casado I.

**Rodríguez Laguna L.** Estudio clínico-genético de patologías asociadas a malformaciones linfáticas: Síndrome CLAPO y anomalía linfá-

tica generalizada[dissertation]. Madrid: UAM: 2019(15/03/2019).

**Directores:** Martínez González V  
López Gutierrez JC.

### Publicaciones

- Aminoso C, Gordillo-Marañón M, Hernández J, Solera J. Reevaluating the pathogenicity of the mutation c.1194+5 G > A in GAA gene by functional analysis of RNA in a 61-year-old woman diagnosed with Pompe disease by muscle biopsy. *Neuromuscular Disord.* 2019; 29(3): 187-91. Article. IF: 3.115; Q2
- Angius A, Uva P, Oppo M, Buers I, Persico I, Onano S, Cuccuru G, Van Allen MI, Hulait G, Aubertin G, Muntoni F, Fry AE, Anneren G, Stattin EL, Palomares-Bralo M, Santos-Simarro F, Cucca F, Crisponi G, Rutsch F, Crisponi L. Exome sequencing in Crisponi/cold-induced sweating syndrome-like individuals reveals unpredicted alternative diagnoses. *Clin Genet.* 2019; 95(5): 607-14. Article. IF: 3.578; Q2
- Arias-Salgado EG, Gálvez E, Planas-Cerezales L, Pintado-Berninches L, Vallespín E, Martínez P, Ca-

rrillo J, Iarriccio L, Ruiz-Llobet A, Catala A, Badell-Serra I, González-Granado LI, Martín-Nalda A, Martínez-Gallo M, Galera-Minarro A, Rodríguez-Vigil C, Bastos-Oreiro M, de Nanclares GP, Leiro-Fernández V, Uria ML, Díaz-Heredia C, Valenzuela C, Martín S, López-Muñoz B, Lapunzina P, Sevilla J, Molina-Molina M, Perona R, Sastre L. Genetic analyses of aplastic anemia and idiopathic pulmonary fibrosis patients with short telomeres, possible implication of DNA-repair genes. *Orphanet J Rare Dis.* 2019; 14: 82. Article. IF: 3.523; Q2

- Bauer CK, Schneeberger PE, Kortum F, Altmüller J, Santos-Simarro F, Baker L, Keller-Ramey J, White SM, Campeau PM, Gripp KW, Kutsche K. Gain-of-Function mutations in KCNN3 encoding the small-conductance Ca<sup>2+</sup>-activated K<sup>+</sup> channel SK3 cause Zimmermann-Laband syndrome. *Am J Hum Genet.* 2019; 104(6): 1139-57. Article. IF: 10.502; D1
- Blackburn PR, Zepeda-Mendoza CJ, Krusselbrink TM, Schimmenti LA, García-Minaur S, Palomares M, Nevado J, Mori MA, Le Meur G, Klee EW, Le Caignec C, Lapunzina P, Isidor B, Babovic-Vuksanovic D. Variable expressivity of syndromic BMP4-related eye,



- brain, and digital anomalies: A review of the literature and description of three new cases. *Eur J Hum Genet.* 2019; 27(9): 1379-88. Review. IF: 3.657; Q2
- Cammarata-Scalisi F, Lago RB, Galian PB, Badia PL, Araque D, Da Silva G, Lacruz-Rengel MA, Avendaño A, Blanco JN. Wolf-Hirschhorn syndrome. Description of five cases characterized by means of single nucleotide polymorphism microarrays. *Arch Argent Pediatr.* 2019; 117(4): E406-12. Article. IF: 0.607; Q4
  - Candelo E, Caicedo G, Rosso F, Ballesteros A, Orrego J, Escobar L, Lapunzina P, Nevado J, Pachajoa H. First report case with negative genetic study (array CGH, exome sequencing) in patients with vertical transmission of Zika virus infection and associated brain abnormalities. *Appl Clin Genet.* 2019; 12: 141-50. Article. Not Indexed
  - Castro E, Romero-Laorden N, del Pozo A, Lozano R, Medina A, Puente J, Piulats JM, Lorente D, Sáez MI, Morales-Barrera R, González-Billalabeitia E, Cendón Y, García-Carbonero I, Borrega P, Vidal MJM, Montesa A, Nombela P, Fernández-Parra E, del Alba AG, Villa-Guzmán JC, Ibáñez K, Rodríguez-Vida A, Magraner-Pardo L, Pérez-Valderrama B, Vallespin E, Gallardo E, Vázquez S, Pritchard CC, Lapunzina P, Olmos D. PROREPAIR-B: A prospective cohort study of the impact of germline dna repair mutations on the outcomes of patients with metastatic castration-resistant prostate cancer. *J Clin Oncol.* 2019; 37(6): 490-503. Article. IF: 32.956; D1
  - Dapia I, García I, Martínez JC, Arias P, Guerra P, Díaz L, García A, Ochoa D, Tenorio J, Ramírez E, Román M, Gordo G, Sáiz-Rodríguez M, Frías J, Abad-Santos F, Lapunzina P, Carcas AJ, Borobia AM. Prediction models for voriconazole pharmacokinetics based on pharmacogenetics: An exploratory study in a Spanish population. *Int J Antimicrob Ag.* 2019; 54(4): 463-70. Article. IF: 4.621; Q1
  - del Pino M, Aza-Carmona M, Medino-Martín D, Gómez A, Heath KE, Fano V, Obregón MG. SHOX deficiency in argentinean cohort: long-term auxological follow-up and a family's new mutation. *J Pediatr Genet.* 2019; 8(3): 123-32. Article. Not Indexed
  - Duchatelet S, Boyden LM, Ishida-Yamamoto A, Zhou J, Guibbal L, Hu RH, Lim YH, Bole-Feysoot C, Nitschke P, Santos-Simarro F, de Lucas R, Milstone LM, Gildestern V, Helfrich YR, Attardi LD, Lifton RP, Choate KA, Hovnanian A. Mutations in PERP cause dominant and recessive keratoderma. *J Invest Dermatol.* 2019; 139(2): 380-90. Article. IF: 7.143; D1
  - Están MC, Fernández-Núñez E, Zaki MS, Esteban MI, Donkervoort S, Hawkins C, Caparros-Martín JA, Saade D, Hu Y, Bolduc V, Chao KRY, Nevado J, Lamuedra A, Largo R, Herrero-Beaumont G, Ragavendra J, Hernández-Chico C, Tizzano EF, Martínez-Glez V, Carvajal JJ, Zong RT, Nelson DL, Otaify GA, Temtammy S, Aglan M, Issa M, Bonnemann CG, Lapunzina P, Yoon G, Ruiz-Pérez VL. Recessive mutations in muscle-specific isoforms of FXR1 cause congenital multi-minicore myopathy. *Nat Commun.* 2019; 10: 797. Article. IF: 12.121; D1
  - Fernández-Cancio M, Viswanath N, Puzhankara R, Pavithran PV, Mora-Palma C, Camats N, Audi L, Benito-Sanz S. A Novel homozygous AMRH2 gene mutation in a patient with persistent mullerian duct syndrome. *Sex Dev.* 2019; 13(2): 87-91. Article. IF: 2.028; Q3
  - García M, Barreda-Bonis AC, Jiménez P, Rabanal I, Ortiz A, Vallespín E, del Pozo A, Millán JMS, González-Casado I, Moreno JC. Central hypothyroidism and novel clinical phenotypes in hemizygous truncation of TBL1X. *J Endocr Soc.* 2019; 3(1): 119-28. Article. Not Indexed
  - Gordo G, Rodríguez-Laguna L, Agra N, Méndez P, Feito M, Lapunzina P, López-Gutiérrez JC, Martínez-Glez V. Constitutional mosaicism in RASA1-related capillary malformation-arteriovenous malformation. *Clin Genet.* 2019; 95(4): 516-9. Article. IF: 3.578; Q2
  - Keselman AC, Martín A, Scaglia PA, Sanguineti NM, Armando R, Gutiérrez M, Braslavsky D, Ballerini MG, Ropelato MG, Ramírez L, Landi E, Domene S, Castro JF, Cassinelli H, Casali B, del Rey G, Barros AC, Blanco JN, Domene H, Jasper H, Arberas C, Rey RA, Lapunzina-Badía P, Bergada I, Pennisi PA. A homozygous mutation in the highly conserved Tyr60 of the mature IGF1 peptide broadens the spectrum of IGF1 deficiency. *Eur J Endocrinol.* 2019; 181(5): K43-53. Article. IF: 5.308; Q1
  - Lassaletta L, Calvino M, Morales-Puebla JM, Lapunzina P, Rodríguez-de la Rosa L, Varela-Nieto I, Martínez-Glez V. Biomarkers in vestibular schwannoma-associated hearing loss. *Front Neurol.* 2019; 10: 978. Review. IF: 2.889; Q2
  - Martínez-Romero MC, Ballesta-Martínez MJ, Lopez-Gonzalez V, Sánchez-Soler MJ, Serrano-Antón AT, Barreda-Sánchez M, Rodríguez-Pena L, Martínez-Menchón MT, Frías-Iniesta J, Sánchez-Pedreno P, Carbonell-Meseguer P, Glover-López G, Guillén-Navarro E, Barcia-Ramírez A, Cruz-Rajo J, Gener-Querol B, Hernández-Martín A, Lapunzina-Badía P, Llanos-Rivas I, Lorda-Sánchez I, Martínez-Carrascal A, Mascaro-Galy JM, Noguera-Morel L, Rodríguez-Gonzalez MA, del Pozo JS, Seidel V, Torrelo A, Trujillo-Tiebas MJ. EDA, EDAR, EDARADD and WNT10A allelic impairments in patients with ectodermal derivative impairment in the Spanish population. *Orphanet J Rare Dis.* 2019; 14(1): 281. Article. IF: 3.523; Q2
  - Martín-Rivada A, Rodríguez-Contreras FJ, Muñoz-Calvo MT, Guemes M, González-Casado I, del Pozo JS, Campos-Barros A, Argente J. A novel GLL2 mutation responsible for congenital hypopituitarism and polymalformation syndrome. *Growth Horm Igf Res.* 2019; 44: 17-19. Article. IF: 1.618; Q4
  - Patak J, Gilfert J, Byler M, Neerukonda V, Thiffault I, Cross L, Amudhavalli S, Pacio-Míguez M, Palomares-Bralo M, García-Miñaur S, Santos-Simarro F, Powis Z, Alcaraz W, Tang S, Jurgens J, Barry B, England E, Engle E, Hess J, Lebel R. MAGEL2-related disorders: A study and case series. *Clin Genet.* 2019; 96(6): 493-505. Article. IF: 3.578; Q2
  - Peces R, Mena R, Peces C, Santos-Simarro F, Fernández L, Afonso S, Lapunzina P, Selgas R, Nevado J. Severe congenital nephrogenic diabetes insipidus in a compound heterozygote with a new large deletion of the AQP2 gene. A case report. *Mol Genet Genomic Med.* 2019; 7(4): e568. Article. IF: 1.995; Q3
  - Pérez-Grijalva V, García-Oguiza A, López M, Armstrong J, García-Miñaur S, Mesa-Latorre JM, O'Callaghan M, Marfa MP, Ramos-Arroyo MA, Santos-Simarro F, Seidel V, Domínguez-Garrido E. New insights into genetic variant spectrum and genotype-phenotype correlations of Rubinstein-Taybi syndrome in 39 CREBBP-positive patients. *Mol Genet Genomic Med.* 2019; 7(11): e972. Article. IF: 1.995; Q3
  - Rodríguez-Contreras FJ, Marbán-Calzón M, Vallespín E, del Pozo A, Solís-López M, Lobato-Vidal N, Fernández-Elvira M, Rex-Romero MD, Heath KE, González-Casado I, Campos-Barros A. Loss of function BMP4 mutation supports the implication of the BMP/TGF-beta pathway in the etiology of combined pituitary hormone deficiency. *Am J Med Genet A.* 2019; 179(8): 1591-7. Article. IF: 2.125; Q3
  - Rodríguez-Jiménez C, Pernía O, Mostaza J, Rodríguez-Antolín C, García-Díaz JD, Alonso-Cerezo C, García-Polo I, Blanco A, Lahoz C, Arrieta F, Beltrán L, de Bustamante AD, Garzón-Lorenzo L, Álvarez-Sala LA, Asenjo A, de Cáceres II, Rodríguez-Novoa S. Functional analysis of new variants at the low-density lipoprotein receptor associated with familial hypercholesterolemia. *Hum Mutat.* 2019; 40(8): 1181-90. Article. IF: 4.124; Q1
  - Rodríguez-Laguna L, Agra N, Ibáñez K, Oliva-Molina G, Gordo G, Khurana N, Hominick D, Beato M, Colmenero I, Herranz G, Canizalez JMT, Pena RR, Vallespin E, Martín-Arenas R, del Pozo A, Villaverde C, Bustamante A, Ayuso C, Lapunzina P, López-Gutiérrez JC, Dellinger MT, Martínez-Glez V. Somatic activating mutations in PIK3CA cause generalized lymphatic anomaly. *J Exp Med.* 2019; 216(2): 407-18. Article. IF: 11.743; D1
  - Spunton M, Guala A, Liverani ME, Medolago L, Tognon F, Casado F, del Valle M, Porras J, Larrea I, Porta G, Albani G, Nevado J, Danesino C. Skin picking disorder in 97 Italian and Spanish Cri du chat patients. *Am J Med Genet A.* 2019; 179(8): 1525-30. Article. IF: 2.125; Q3
  - Tenorio J, Alarcón P, Arias P, Ramos FJ, Campistol J, Climent S, García-Miñaur S, Dapia I, Hernández A, Nevado J, Solís M, Ruiz-Pérez VL, Lapunzina P. MRX93 syndrome (BRWD3 gene): five new patients with novel mutations. *Clin Genet.* 2019; 95(6): 726-31. Article. IF: 3.578; Q2
  - Vidal S, Brandi N, Pacheco P, Maynou J, Fernández G, Xiol C, Pascual-Alonso A, Pineda M, Armstrong J. The most recurrent monogenic disorders that overlap with the phenotype of Rett syndrome. *Eur J Paediatr Neuro.* 2019; 23(4): 609-20. Article. IF: 2.51; Q2
  - Xiol C, Vidal S, Pascual-Alonso A, Blasco L, Brandi N, Pacheco P, Geratina E, O'Callaghan M, Pineda M, Armstrong J, Aguirre FJ, Aleu M, Alonso X, Alsius M, Amoros M, Antinola G, Aquino L, Arellano C, Arriola G, Arteaga R, Baena N, Barcos M, Belzunces N, Boronat S, Camacho T, Campistol J, del Campo M, Campo A, Cancho R, Candau R, Canos I, Carrascosa MD, Carratala-Marco F, Casano J, Castro P, Cobo A, Colomer J, Conejo D, Corrales MJ, Cortes R, Cruz G, Csanyi G, de Santos MT, de Toledo M, del Campo M, del Toro M, Domingo R, Duat A, Duque R, Esparza AM, Fernández R, Fons MC, Fontalba A, Galán E, Gallano P, Gamundi MJ, García PL, García MD, García-Barcina M, García-Catalan MJ, García-Cazorla A,



García-Miñaur S, García-Penas JJ, García-Silva MT, Gassio R, Gean E, Gil B, Gokben S, González L, González V, González J, González G, Guillén E, Guitart M, Guitet M, Gutiérrez JM, Gutiérrez E, Herranz JL, Iglesias G, Karacic I, Lahoz CH, Lao JI, Lapunzina P, Lautre-Ecenarro MJ, Lluch MD, López L, López-Ariztegui A, Macaya A, Marín R, Márquez CML, Martín E, Martínez B, Martínez-Salcedo E, Mas MJ, Mateo G, Méndez P, Jiménez AM, Moreno S, Mulas F, Narbona J, Nascimento A, Nieto M, Nunes TF, Núñez N, Obon M, Onsurbe I, Ortez CI, Orts E, Martínez F, Parrilla R, Pascual SI, Patino A, Pérez-Poyato M, Pérez-Dueñas B, Poo P, Puche E, Ramos F, Raspall M, Roche A, Roldán S, Rosell J, Ruiz C, Ruiz-Falco ML, Russi ME, Samarra J, San Antonio V, Sánchez I, SanMartín X, Sans A, Santacana A, Scholl-Burgi S, Serrano N, Serrano M, Martín-Tamayo P, Tendero A, Torrents J, Tortosa D, Trivino E, Troncoso L, Turon E, Vázquez P, Vázquez C, Velázquez R, Ventura C, Verdu A, Vernet A, Vila MT, Villar C. X chromosome inactivation does not necessarily determine the severity of the phenotype in Rett syndrome patients. *Sci Rep-Uk*. 2019; 9: 11983. Article. IF: 3.998; Q1

• Zarate YA, Bosanko KA, Caffrey AR, Bernstein JA, Martín DM, Williams MS, Berry-Kravis EM, Mark PR, Manning MA, Bhamhani V, Vargas M, Seeley AH, Estrada-Veras JI, vanDooren MF, Schwab M, Vander- ver A, Melis D, Alsadah A, Sadler L, Van Esch H, Callewaert B, Oostra A, Maclean J, Dentici ML, Orlando V, Lipson M, Sparagana SP, Maarup TJ, Alsters SIM, Brautbar A, Kovitch E, Naidu S, Lees M, Smith DM, Turner L, Raggio V, Spangenberg L, García-Miñaur S, Roeder ER, Littlejohn RO, Grange D, Pfothenauer J, Jones MC, Balasubramanian M, Martínez-Monseny A, Blok LS, Gavrilova R, Fish JL. Mutation update for the SATB2 gene. *Hum Mutat*. 2019; 40(8): 1013-29. Article. IF: 4.124; Q1

## Proyectos de investigación

**Barroso Ramos E.** Identificación de nuevos genes responsables del síndrome de Dravet y de espectros asociados de encefalopatías epilépticas febriles [P114/01753]. ISCI. 2015-2019.

Centro de gestión: FIBHULP

**Campos Barros A.** Contrato Miguel Servet Estabilizado I3SNS. ISCI. 2008-2025.

Centro de gestión: FIBHULP

**Campos Barros A.** Descifrando la complejidad genética del hipopituitarismo congénito [P118/00402]. ISCI. 2019-2021.

Centro de gestión: FIBHULP

**García-Miñaur Rica S.** Manejo clínico perinatal y evolución y pronóstico en el síndrome de selección 22q11. International 22q11.2 Foundation Inc. 2019-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Heath KE.** Contrato de estabilización Ramón y Cajal I3. ISCI. 2009-2025.

Centro de gestión: FIBHULP

**Heath KE.** Estudio comprensivo de la genética de las displasias esqueléticas: 1) caracterización de la regulación de Shox en la placa de crecimiento humano, y 2) análisis genético de las displasias esqueléticas mediante ACGH y NGS. Acuña y Fombona S.A. 2012-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Heath KE.** Identificación y estudio funcional de nuevos defectos moleculares en displasias esqueléticas [SAF2017-84646-R]. MINECO. 2018-2020.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Análisis genético y genómico en pacientes afectados por la enfermedad de Gorham-Stout y por anomalías generales. Lymphatic Malformation Institute. 2012-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Análisis genómico global en el síndrome de Invdup 15 syndrome: evaluación de la dosis genómica mediante microarrays personalizados de SNPS y estudio de genes candidatos del fenotipo. Fundación Inversión Duplicación del Cromosoma 15. 2017-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Análisis genómico global en el síndrome de Invdupel 8p: evaluación de la dosis genómica mediante microArrays personalizados de SNPS y estudio de genes candidatos del fenotipo. Asociación Síndrome Duplicación, Inversión y Delección del Brazo Corto del Cromosoma 8. 2015-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Análisis global de la hipofosfatasa: evaluación de la dosis genómica mediante MLPA y estudio del gen ALPL en pacientes con sospecha clínica. Innovaciones Geneticas S.L. 2014-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Búsqueda de mutaciones en el gen Cripak y otros modificadores en pacientes con hipertensión arterial pulmonar. Fundación contra la Hipertension Pulmonar (FCHP). 2018-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Búsqueda de nuevos genes y nuevas patologías mediante la aplicación de secuenciación masiva en una cohorte de pacientes con síndromes de sobrecrecimiento bien caracterizados clínicamente [P115/01481]. ISCI. 2016-2019.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Craniofacial microsomnia genetic causes and pathway discovery. Seattle Childrens Hospital Research Foundation. 2017-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Desarrollo de las tareas de análisis de variantes y alteraciones genéticas en genes específicos necesarios para el desarrollo del estudio "ERC-avator" del Hospital Universitario de Fuenlabrada. Hospital Universitario de Fuenlabrada. 2019-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Determinación Genómica

de muestras del biomarcador del gen KRAS y NRAS. Amgem S.A. 2014-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Estudio clínico molecular en pacientes con síndrome de sobrecrecimiento (SSC). Estudio de los genes NSD1, NIZP1, HRAS, CDKN1C, GLP3, y de las regiones cromosómicas 5q35, Xq26 y 11p en pacientes con SSC. Efficce Servicios para la Investigacion S.L. 2005-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Estudio Genético-Molecular de genes candidatos en pacientes con Hipertensión Pulmonar idiopática. Actelion Pharmaceuticals España. 2011-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Estudios citogenéticas y moleculares en población con enfermedades de base genética en el Hospital La Paz. Agilent Technologies Spain S.L. 2007-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** European Joint Program on Rare Diseases (EJP-RD). European Commission. 2018-2021.

Centro de gestión: CIBERER

**Lapunzina Badía P.** Evaluación genómica en el síndrome de Wolf-Hirschhorn [síndrome 4p]: microArrays personalizados de SPNS y estudio de genes candidatos. Asociación Española del síndrome de Wolf Hirschhorn. 2017-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Exomas Baleares y Extremadura. Sanidad Pública de Extremadura. 2018-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía P.** Inteligencia artificial y machine learning en enfermedades humanas. Fundación Ramón Areces. 2019-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP



**Lapuzina Badía P.** Proyecto piloto para la mejora del diagnóstico genético de personas y familias afectadas con enfermedades raras de base genética. Comunidad Autónoma de Madrid. 2018-2021.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Lapuzina Badía P.** Screening of high-risk pediatric population using an epilepsy gene panel for early diagnosis of neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (CLN2) disease. Biomarin International Limited. 2017-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Martínez González VM.** En búsqueda del diagnóstico genético en pacientes con espectro PROS. Fundacion Bancaria Caixa D'estalvis I Pensions de Barcelona La Caixa. 2019-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Martínez González VM.** Estudio genético y funcional en pacientes con enfermedades de Gorham-Stout (GSD) y anomalías linfáticas generalizadas (GLA). Limphatic Malformation. 2018-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Martínez González VM.** Redefiniendo clínica y molecularmente las malformaciones vasculares complejas: Evaluación de nuevos genes y nuevas patologías mediante la aplicación de secuenciación masiva (PI17/00519). Comunidad Autónoma de Madrid. 2018-2020.

**Centro de gestión:** CIBERER

**Nevado Blanco J, Mansilla E, Lapuzina P.** Análisis genómico global en el Síndrome de invdup[15] [idic[15] syndrome]: evaluación de la dosis genómica mediante microarrays personalizados de SNPS y estudio de genes candidatos del fenotipo. Fundación Inversión Duplicación del Cromosoma 15Q. 2016-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP"

**Nevado Blanco J.** Aproximación genómica en el síndrome de Phelanmc Dermid [síndrome de microdelección 22q13]: microarrays personalizados de SNPS y evaluación de los genes candidatos. Asociación Síndrome Phelan-Mcdermid. 2017-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Nevado Blanco J.** Curso de análisis bioinformática de datos de secuenciación masiva aplicado al entorno clínico de investigación. Varias Financiadores. 2017-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Nevado Blanco J.** Evaluación genómica en el S. de Wolf-Hirschhorn; Microarrays personalizados de SNPS y genes candidatos: aproximación a las alteraciones dentales y a una epilepsia compleja (PI18/01433). ISCIII. 2019-2021.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Palomares Bralo M.** Contrato de garantía juvenil técnico de laboratorio (PEJ-2017-TL/BMD-6201). CM. 2018-2020.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Palomares Bralo M.** Red de recursos genómicos, funcionales, clínicos y terapéuticos para el estudio de las enfermedades raras neurológicas (S2017/BMD-3721). CM. 2018-2019.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Rodríguez Novoa S.** Diagnóstico genético de hipercolesterolemia familiar mediante next generation sequencing: estudio funcional de nuevas variantes. Transcriptómica y miRNAs y su impacto en el fenotipo (PI15/00122). ISCIII. 2016-2019.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Rodríguez Novoa S.** Diagnóstico genético de la hipercolesterolemia familiar mediante secuenciación masiva. Estudio funcional de nuevas variantes y detección de mosaicismo. Estudio de miRNAs (PI18/00917). ISCIII. 2019-2021.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Rodríguez Novoa S.** Renal tubular and markers of bone turnover in HBV monoinfected patients during long term treatment with entecavir or tenofovir. Bristol-Myers Squibb International Corporation. 2011-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Ruiz Pérez VL.** Caracterización de procesos moleculares del desarrollo óseo implicados en enfermedades esqueléticas de base genética (SAF2016-75434-R). MINECO. 2016-2020.

**Centro de gestión:** CSIC

**Solera García J.** Estudio de microRNAs en pacientes con glucogenosis tipo II (Enfermedad de Pompe) como marcadores de diagnóstico, progresión de la enfermedad y respuesta al tratamiento. Fundación Genzyme. 2013-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

## Cibers y Retics

**Lapuzina Badía P.** Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERer). ISCIII. (31/12/2019).

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Ruiz Pérez VL.** Networked Biomedical Research Center for Rare Diseases. (CIBERer). ISCIII. (31/12/2021).

**Centro de gestión:** UAM

## Ensayos clínicos

**Santos Simarro F.** El impacto de la acondroplasia en la calidad de vida, utilización de recursos sanitarios, estado clínico, socioeconómico y psicosocial del paciente. Type: ESTUDIOS, phase EPA-OD.

**Código HULP:** PI-3654.

**Código de protocolo patrocinado:** BMN 111-501.

**Patrocinado por:** Biomarin Pharmaceutical, Inc.

**Fecha de firma:** 27/11/2019



Patentes y marcas

Friedman S, Li D, Narla G, Martignetti J, Heath K, inventors; Mount Sinai School of Medicine, assignee; Kruppel-like factor 6 (klf6), a tumor suppressor protein, and diagnostics, therapeutics, and screening based on this protein. PCT/US2001/025046, EP1332362, US2005181374, US2011059899, AU8479001, CA2419064; 2000 August 09.

INGEMM, author; FIBHULP, assignee. Brand name: INGEMM INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA Y MOLECULAR DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ; ESM 2.884.849, USM 77.891.143, CM 8.746.869; 2009 July 16, 2009 December 11, 2009 December 10.



INGEMM, author; FIBHULP, assignee. Brand name: KaryoArray; USM 79.078.751, CM 8.512.907; 2010 January 07, 2009 August 27.



INGEMM, author; FIBHULP, assignee. Brand name: OverGrowthArray; ESM 2.958.709-3, USM 85.334.932, CM 10.009.256; 2010 December 02, 2011 June 01, 2011 May 31.



INGEMM, author; FIBHULP, assignee. Brand name: MetabolArray; ESM 2.958.711-5, USM 85.334.903, CM 10.009.348; 2010 December 02, 2011 June 01, 2011 May 31.



Palomares M, Lapunzina P, Nevado J, Vallespin E, Vallcorba I, Melero J, authors; FIBHULP, Hospital Infanta Cristina (Badajoz) Fundesa-lud, assignees. Brand name: OncoHematoA-rray; ESM 2.958.703-4, USM 85.334.842, CM 10.009.181; 2010 December 02, 2011 June 01, 2011 May 31.



INGEMM, author; FIBHULP, assignee. Brand name: OncoArray; ESM 2.962.910, USM 85.363.107, CM 10.091.882; 2011 January 05, 2011 July 05, 2011 July 01.



Lapunzina P, Nevado J, Solera J, Vallespin E, Martínez P, Martínez-González V, authors; FIBHULP, assignee. Brand name: ONCOSeq; USM 85.457.843, CM 9.969.064; 2011 October 27, 2011 May 16.



Moreno JC, Moya CM, Vallespin E, Lapunzina P, Nevado J, authors; FIBHULP, assignee. Brand name: ThyroArray; USM 85.686.688, CM 10.904.951; 2012 July 25, 2012 May 23.



Lapunzina Badía P, Borobia Pérez AM, Carcas Sansuán AJ, Tenorio Castaño JA, Arias Lajara P, Lubomirov Jristov R, authors; FIBHULP, UAM, assignees. Brand name: PharmArray; USM 86.004.412, CM 11.608.403; 2013 July 08, 2013 February 27.



Lapunzina Badía PD, Borobia Pérez AM, Carcas Sansuán AJ, Tenorio Castaño JA, Arias Lajara P, Frías Iniesta J, Dapia García I, Muñoz M, authors; FIBHULP, UAM, assignees. Brand name: ClinPharmarray., CM15489511; 2016 May 31, 2016 September 07.



Palomares Bralo M, Vallespín García E, del Pozo Mate A, Santos Simarro F, authors; FIBHULP, assignee. Brand name: RD-Seq Sequencing Rare Diseases; CM 17.911.029; 2018 May 31.

