



## 3.5.1 INGEMM - Instituto de Genética Médica y Molecular

Publicaciones: 46

Factor Impacto: 276.<sup>532</sup>

Q1: 19



### Actividad de Investigación

#### Publicaciones

- Baumann M, Beaver EM, Palomares-Bralo M, Santos-Simarro F, Holzer P, Povysil G, Muller T, Valovka T, Janecke AR. Further delineation of putative ACTB loss-of-function variants: A 4-patient series. *Hum Mutat.* 2020; 41(4): 753-8. Article. IF: 4.878; Q2
- Berrocoso S, Amayra I, Lazaro E, Martínez O, López-Paz JF, García M, Pérez M, Al-Rashaida M, Rodríguez AA, Luna PM, Pérez-Núñez P, Blanco R, Nevado J. Coping with Wolf-Hirschhorn syndrome: quality of life and psychosocial features of family carers. *Orphanet J Rare Dis.* 2020; 15(1): 293. Article. IF: 4.123; Q2
- Braslavsky D, Scaglia P, Sanguineti N, Aza-Carmona M, Blanco JN, Badia PDL, Fernández MD, Ruiz O, Carmona A, Szlago M, Arberas C, Cassinelli H, Heath K, Rey R, Bergada I. Osteoporosis-pseudoglioma Syndrome: a pediatric case of primary osteoporosis. *Arch Argent Pediatr.* 2020; 118(3): E300-4. Article. IF: 0.635; Q4
- Castanedo LQ, Orta AS, Pedrero RM, Simarro FS, Bralo MP, Rodríguez MF, Laguna RD. Skin and nails abnormalities in a patient with ZTTK syndrome and a de novo mutation inSON. *Pediatr Dermatol.* 2020; 37(3): 517-9. Article. IF: 1.588; Q3
- Castaño JAT, Hernández-González I, Gallego N, Pérez-Olivares C, Parra NO, Arias P, Granda E, Acebo GG, Lago-Docampo M, Palomino-Doza J, Meseguer ML, del Cerro MJ, Valverde D, Lapunzina P, Escribano-Subias P. Customized massive parallel sequencing panel for diagnosis of pulmonary arterial hypertension. *Genes.* 2020; 11(10): 1158. Article. IF: 4.096; Q2
- Davies RW, Fiksinski AM, Breetvelt EJ, Williams NM, Hooper SR, Monfeuga T, Bassett AS, Owen MJ, Gur RE, Morrow BE, McDonald-McGinn DM, Swillen A, Chow EWC, van den Bree M, Emanuel BS, Vermeesch JR, van Amelsvoort T, Arango C, Armando M, Campbell LE, Cubells JF, Eliez S, García-Miñaur S, Gothelf D, Kates WR, Murphy KC, Murphy CM, Murphy DG, Philip N, Repetto GM, Shashi V, Simon TJ, Suner DH, Vicari S, Scherer SW, Bearden CE, Vorstman JAS. Using common genetic variation to examine phenotypic expression and risk prediction in 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Med.* 2020; 26(12): 1912-8. Article. IF: 53.44; D1
- Davis EE, Balasubramanian R, Kupchinsky ZA, Keefe DL, Plummer L, Khan K, Meczekalski B, Heath KE, López-González V, Ballesta-Martínez MJ, Margobanthu G, Price S, Greening J, Brauner R, Valenzuela I, Cusco I, Fernández-Álvarez P, Wierman ME, Li TB, Lage K, Barroso PS, Chan YM, Crowley WF, Katsanis N. TCF12 haploinsufficiency causes autosomal dominant Kallmann syndrome and reveals network-level interactions between causal loci. *Hum Mol Genet.* 2020; 29(14): 2435-50. Article. IF: 6.15; Q1
- Díaz-González F, Parrón-Pajares M, Barcia-Ramírez A, Heath KE. First case of compound heterozygous BHLHA9 variants in mesoaxial synostotic syndactyly with phalangeal reduction. *Am J Med Genet A.* 2020; 182(4): 628-31. Article. IF: 2.802; Q3
- Espeche LD, Solari AP, Mori MA, Arenas RM, Palomares M, Pérez M, Martínez C, Lotersztein V, Segovia M, Armando R, Dain LB, Nevado J, Lapunzina P, Rozental S. Implementation of chromosomal microarrays in a cohort of patients with intellectual disability at the Argentinean public health system. *Mol Biol Rep.* 2020; 47(9): 6863-78. Article. IF: 2.316; Q4
- García-Mendiola T, Gutiérrez-Sánchez C, Gibaja C, Torres I, Buso-Rogero C, Pariente F, Solera J, Razavifar Z, Palacios JJ, Zamora F, Lorenzo E. Functionalization of a few-layer antimonene with oligonucleotides for DNA sensing. *ACS Appl Nano Mater.* 2020; 3(4): 3625-33. Article. IF: 5.097; Q2



- Hernández-González I, Tenorio J, Palomino-Doza J, Menaca AM, Ruiz RM, Lago-Docampo M, Gomez MV, Román JG, Valls ABE, Pérez-Olivares C, Valverde D, Carbonell JG, Rodríguez-Monte EGL, del Cerro MJ, Lapunzina P, Escribano-Subias P. Clinical heterogeneity of Pulmonary Arterial Hypertension associated with variants in TBX4. *PLoS One*. 2020; 15(4): e0232216. Article. IF: 3.24; Q2
- Illescas T, Mansilla E, Herrero B, Rodríguez R, López F, Aza-Carmona M, Regojo RM, Santos-Simarro F, Heath KE, Bartha JL, Antolin E. Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias in a tertiary Hospital in Spain. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2020; 250: 209-15. Article. IF: 2.435; Q3
- Ivars M, Azana JM, Weibel L, Theiler M, Boixeda P, Norris DI, Martínez-Glez V, Agra N, Rodríguez-Laguna L, Colmenero I, Beato-Merino MJ, López-Gutiérrez JC. Capillary malformation with segmental distribution and central atrophy: A series of 7 cases. *J Am Acad Dermatol*. 2020; 83(1): 213-4. Letter. IF: 11.527; D1
- Ivars M, Boixeda P, Triana P, Martínez-Glez V, Rodríguez-Laguna L, Agra N, López-Gutiérrez JC. Clinical overlap between CLAPO syndrome and macrocephaly-capillary malformation syndrome. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2020; 18(5): 479-82. Letter. IF: 5.584; D1
- Ivars M, Boixeda P, Triana P, Martínez-Glez V, Rodríguez-Laguna L, Agra N, López-Gutiérrez JC. Klinische Überlappung zwischen CLAPO-Syndrom und Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2020; 18(5): 480-4. Letter. IF: 5.584; D1
- Ivars M, López-Gutiérrez JC, Martínez-Glez V, Redondo P. Ein asymptomatischer Fleck auf der Stirn. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2020; 18(12): 1511-4. Article. IF: 5.584; D1
- Lacamara N, Lecumberri B, Barquiel B, Escribano A, González-Casado I, Álvarez-Escola C, Aleixandre-Blanquer F, Morales F, Alfayate R, Bernal-Soriano MC, Miralles R, Simsir IY, Ozgen AG, Bernal J, Berbel P, Moreno JC. Identification of resistance to exogenous thyroxine in humans. *Thyroid*. 2020; 30(12): 1732-44. Article. IF: 6.568; Q1
- Lago-Docampo M, Tenorio J, Hernández-González I, Pérez-Olivares C, Escribano-Subias P, Pousada G, Baloiira A, Arenas M, Lapunzina P, Valverde D. Characterization of rare ABCC8 variants identified in Spanish pulmonary arterial hypertension patients. *Sci Rep*. 2020; 10(1): 15135. Article. IF: 4.379; Q1
- Lamuedra A, Gratal P, Calatrava L, Ruiz-Pérez VL, Largo R, Herrero-Beaumont G. Disorganization of chondrocyte columns in the growth plate does not aggravate experimental osteoarthritis in mice. *Sci Rep*. 2020; 10(1): 10745. Article. IF: 4.379; Q1
- Limeres J, Serrano C, de Nova JM, Silvestre-Rangil J, Machuca G, Maura I, Ruiz-Villandiego JC, Diz P, Blanco-Lago R, Nevado J, Diniz-Freitas M. Oral manifestations of Wolf-Hirschhorn syndrome: GenoTipo-phenoTipo correlation analysis. *J Clin Med*. 2020; 9(11): 3556. Article. IF: 4.241; Q1
- Lorente-Ros M, Andrés AM, Sánchez-Galán A, Aminosos C, García S, Lapunzina P, García JS. New mutations associated with Hirschsprung disease. *An Pediatr*. 2020; 93(4): 222-7. Article. IF: 1.5; Q4
- Meerschaut I, de Coninck S, Steyaert W, Barnicoat A, Bayat A, Benedicenti F, Berland S, Blair EM, Breckpot J, de Burca A, Destree A, García-Miñaur S, Green AJ, Hanna BC, Keymolen K, Koopmans M, Lederer D, Lees M, Longman C, Lynch SA, Male AM, McKenzie F, Migeotte I, Mihci E, Nur B, Petit F, Piard J, Plasschaert FS, Rauch A, Ribai P, Pacheco IS, Stanzial F, Stolte-Dijkstra I, Valenzuela I, Varghese V, Vasudevan PC, Wakeling E, Wallgren-Pettersson C, Coucke P, De Paepe A, De Wolf D, Symoens S, Callewaert B. A clinical scoring system for congenital contractural arachnodactyly. *Genet Med*. 2020; 22(1): 124-31. Article. IF: 8.822; D1
- Mejia RR, Aza-Carmona M, del Pino M, Heath KE, Fano V, Obregon MG. Clinical and radiologic evaluation of an individual with hypochondroplasia and a novel FGFR3 mutation. *J Pediatr Genet*. 2020; 9(1): 48-52. Article. Not Indexed
- Míguez MP, Santos-Simarro F, García-Miñaur S, Fragua RV, del Pozo A, Solis M, Rodríguez CJ, Rufo-Robadan V, Fernández VE, Rueda I, del Pozo MVG, Gallego N, Lapunzina P, Palomares-Bralo M. Pathogenic variants in KPTN, a rare cause of macrocephaly and intellectual disability. *Am J Med Genet A*. 2020; 182(10): 2222-5. Letter. IF: 2.802; Q3
- Monteagudo-Sánchez A, Mora JRH, Simón C, Burtón A, Tenorio J, Lapunzina P, Clark S, Esteller M, Kelsey G, López-Siguero JP, de Nanclares GP, Torres-Padilla ME, Monk D. The role of ZFP57 and additional KRAB-zinc finger proteins in the maintenance of human imprinted methylation and multi-locus imprinting disturbances. *Nucleic Acids Res*. 2020; 48(20): 11394-407. Article. IF: 16.971; D1
- Mulder PA, van Balkom IDC, Landlust AM, Priolo M, Menke LA, Acero IH, Alkuraya FS, Arias P, Bernardini L, Bijlsma EK, Cole T, Coubes C, Dapia I, Davies S, Di Donato N, Elcioglu NH, Fahrner JA, Foster A, González NG, Huber I, Iascone M, Kaiser AS, Kamath A, Kooblall K, Lapunzina P, Liebelt J, Lynch SA, Maas SM, Mammi C, Mathijssen IB, McKee S, Mirzaa GM, Montgomery T, Neubauer D, Neumann TE, Pintomalli L, Pisanti MA, Plomp AS, Price S, Salter C, Santos-Simarro F, Sarda P, Schanze D, Segovia M, Shaw-Smith C, Smithson S, Suri M, Taffon-Brown K, Tenorio J, Thakker RV, Valdez RM, Van Haeringen A, Van Hagen JM, Zenker M, Zollino M, Dunn WW, Piening S, Hennekam RC. Development, behaviour and sensory processing in the Marshall-Smith syndrome and Malan syndrome: phenoTipo comparison in two related syndromes. *J Intell Disabil Res*. 2020; 64(12): 956-69. Article. IF: 2.424; Q2
- Palencia-Campos A, Aoto PC, Machal EMF, Rivera-Barahona A, Soto-Bielicka P, Bertinetti D, Baker B, Vu L, Piceci-Sparascio F, Torrente I, Boudin E, Peeters S, Hul WV, Huber C, Bonneau D, Hildebrand MS, Coleman M, Bahlo M, Bennett MF, Schneider AL, Scheffer IE, Kibaek M, Kristiansen BS, Issa MY, Mehrez MI, Ismail S, Tenorio J, Li GY, Skalhegg BS, Otaify GA, Temtammy S, Aglan M, Jonch AE, De Luca A, Mortier G, Cormier-Daire V, Ziegler A, Wallis M, Lapunzina P, Herberg FW, Taylor SS, Ruiz-Pérez VL. Germline and Mosaic Variants in PRKACA and PRKACB Cause a Multiple Congenital Malformation Syndrome. *Am J Hum Genet*. 2020; 107(5): 977-88. Article. IF: 11.025; D1
- Pascual-Alonso A, Blasco L, Vidal S, Gean E, Rubio P, O'Callaghan M, Martínez-Monseny AF, Castells AA, Xiol C, Catala V, Brandi N, Pacheco P, Ros C, del Campo M, Guillen E, Ibanez S, Sanchez MJ, Lapunzina P, Nevado J, Santos F, Lloveras E, Ortigoza-Escobar JD, Tejada MI, Maartua H, Martínez F, Orellana C, Rosello M, Mesas MA, Obon M, Plaja A, Fernández-Ramos JA, Tizzano E, Marin R, Pena-Segura JL, Alcántara S, Armstrong J. Molecular characterization of Spanish patients with MECP2 duplication syndrome. *Clin Genet*. 2020; 97(4): 610-20. Article. IF: 4.438; Q2
- Peces R, Mena R, Martín Y, Hernández C, Peces C, Telleria D, Cuesta E, Selgas R, Lapunzina P, Nevado J. Co-occurrence of neurofibromatosis Tipo 1 and optic nerve gliomas with autosomal dominant polycystic kidney disease Tipo 2. *Mol Genet Genom Med*. 2020; 8(8): e1321. Article. IF: 2.183; Q3
- Peces R, Mena R, Peces C, Cuesta E, Selgas R, Barruz P, Lapunzina P, Nevado J. Coexistence of autosomal dominant polycystic kidney disease Tipo 1 and hereditary renal hypouricemia Tipo 2: A model of early-onset and fast cyst progression. *Clin Genet*. 2020; 97(6): 857-68. Article. IF: 4.438; Q2
- Pernia O, Sastre-Perona A, Rodríguez-Antolín C, García-Guede A, Palomares-Bralo M, Rosas R, Sánchez-Cabrero D, Cruz P, Rodríguez C, Diestro M, Martín-Arenas R, Pulido V, Santisteban P, de Castro J, Vera O, de Cáceres II. A novel role for the tumor suppressor gene ITF2 in tumorigenesis and chemotherapy response. *Cancers*. 2020; 12(4): 786. Article. IF: 6.639; Q1
- Piceci-Sparascio F, Palencia-Campos A, Soto-Bielicka P, D'Anzi A, Guida V, Rosati J, Caparros-Martín JA, Torrente I, D'Asdia MC, Versacci P, Briuglia S, Lapunzina P, Tartaglia M, Marino B, Digilio MC, Ruiz-Pérez VL, de Luca A. Common atrium/atrioventricular canal defect and postaxial polydactyly: A mild clinical subTipo of Ellis-van Creveld syndrome caused by hypomorphic mutations in the EVCGene. *Hum Mutat*. 2020; 41(12): 2087-93. Article. IF: 4.878; Q2
- Rodríguez-Jiménez P, Chicharro P, Llamas-Velasco M, Moyano B, Sánchez-Carpintero I, López-Gutiérrez JC, Martínez-Glez V, Rodríguez-Laguna L, Torrelo A. A case of naevus vascularis mixtus with hypotrophy and hypotrichosis due to mosaic GNALL mutation. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2020; 34(8): E420-2. Letter. IF: 6.166; Q1
- Rodríguez-Novoa S, Rodríguez-Jiménez C, Alonso C, Rodríguez-Laguna L, Gordo G, Martínez-



- Glez V, Polo IG. Familial hypercholesterolemia: A single-nucleotide variant (SNV) in mosaic at the low density lipoprotein receptor (LDLR). *Atherosclerosis*. 2020; 311: 37-43. Article. IF: 5.162; Q2
- Sánchez-Rodríguez C, Peiro C, Rodríguez-Mañás L, Nevado J. Polyphenols attenuate highly-glycosylated haemoglobin-induced damage in human peritoneal mesothelial cells. *Antioxidants*. 2020; 9(7): 572. Article. IF: 6.312; D1
  - Senthordi-Montane L, Benito-Sanz S, Aza-Carmona M, Pereda A, Parrón-Pajares M, de la Torre C, Vasques GA, Funari MFA, Travessa AM, Dias P, Suárez-Ortega L, González-Buitrago J, Portillo-Najera NE, Llano-Rivas I, Martín-Frías M, Ramírez-Fernández J, del Pozo JS, Garzón-Lorenzo L, Martos-Moreno GA, Alfaro-Iznaola C, Mulero-Collantes I, Ruiz-Ocana P, Casano-Sancho P, Portela A, Ruiz-Pérez L, del Pozo A, Valle-spin E, Solís M, Lerario AM, González-Casado I, Ros-Pérez P, de Nanclares GP, Jorge AAL, Heath KE. Clinical and molecular description of 16 families with heterozygous IHH variants. *J Clin Endocrinol Metab*. 2020; 105(8): 2654-66. Article. IF: 5.958; Q1
  - Suter AA, Santos-Simarro F, Toerring PM, Pérez AA, Ramos-Mejía R, Heath KE, Huckstadt V, Parrón-Pajares M, Mensah MA, Hulsemann W, Holtgrewe M, Mundlos S, Karnak U, Bartsch O, Ehmke N. Variable pulmonary manifestations in Chitayat syndrome: Six additional affected individuals. *Am J Med Genet A*. 2020; 182(9): 2068-76. Article. IF: 2.802; Q3
  - Taylor BG, Sancho MLM, Rieger ED, Juliá SC, Nevado J, Ferre FS. Prevalence of the Phelan-McDermid syndrome in Spain. *Rev Esp Salud Publica*. 2020; 94: e202012121. Article. IF: 0.756; Q4
  - Tenorio J, Alarcón P, Arias P, Dapia I, García-Miñaur S, Bralo MP, Campistol J, Climent S, Valenzuela I, Ramos S, Monseny AM, Grondona FL, Botet J, Serrano M, Solís M, Santos-Simarro F, Álvarez S, Teixido-Tura G, Jaen AF, Gordo G, Rivera MBB, Nevado J, Hernández A, Cigudosa JC, Ruiz-Pérez VL, Tizzano EF, Lapunzina P. Further delineation of neuropsychiatric findings in Tatton-Brown-Rahman syndrome due to disease-causing variants in DNMT3A: seven new patients. *Eur J Hum Genet*. 2020; 28(4): 469-79. Article. IF: 4.246; Q2
  - Tenorio J, Nevado J, González-Meneses A, Arias P, Dapia I, Venegas-Vega CA, Calvente M, Hernández A, Landera L, Ramos S, Cigudosa JC, Pérez-Jurado LA, Lapunzina P. Further definition of the proximal 19p13.3 microdeletion/microduplication syndrome and implication of PIAS4 as the major contributor. *Clin Genet*. 2020; 97(3): 467-76. Article. IF: 4.438; Q2
  - Tornero C, Navarro-Compán V, Tenorio JA, García-Carazo S, Buno A, Manjo I, Plasencia-Rodríguez C, Iturzaeta JM, Lapunzina P, Heath KE, Balsa A, Aguado P. Can we identify individuals with an ALPL variant in adults with persistent hypophosphatasemia? *Orphanet J Rare Dis*. 2020; 15(1): 51. Article. IF: 4.123; Q2
  - Travessa AM, Díaz-González F, Mirco T, Oliveira-Ramos F, Parrón-Pajares M, Heath KE, Sousa AB. Spondyloepiphyseal dysplasia Tipo Stanesco: Expanding the clinical and molecular spectrum of a very rare Tipolcollagenopathy. *Am J Med Genet A*. 2020; 182(11): 2715-21. Article. IF: 2.802; Q3
  - Trilla-Fuertes L, Ghanem I, Maurel J, G-Pastrán L, Mendiola M, Pena C, López-Vacas R, Prado-Vázquez G, López-Camacho E, Zapater-Moros A, Heredia V, Cuatrecasas M, García-Alfonso P, Capdevila J, Conill C, García-Carbonero R, Heath KE, Ramos-Ruiz R, Llorens C, Campos-Barros A, Gámez-Pozo A, Feliú J, Vara JAF. Comprehensive characterization of the mutational landscape in localized anal squamous cell carcinoma. *Transl Oncol*. 2020; 13(7): 100778. Article. IF: 4.243; Q2
  - van Dijk FS, Semler O, Etich J, Kohler A, Jimenez-Estrada JA, Bravenboer N, Claeys L, Riesebois E, Gegic S, Piersma SR, Jimenez CR, Waisfisz Q, Flores CL, Nevado J, Harsevoort AJ, Janus GJM, Franken AAM, van der Sar AM, Meijers-Heijboer H, Heath KE, Lapunzina P, Nikkels PGJ, Santen GWE, Nuchel J, Plomann M, Wagener R, Rehberg M, Hoyer-Kuhn H, Eekhoff EMW, Pals G, Morgelijn M, Newstead S, Wilson BT, Ruiz-Pérez VL, Mautgeri A, Netzer C, Zaucke F, Micha D. Interaction between KDELR2 and HSP47 as a key determinant in osteogenesis imperfecta caused by Bi-allelic variants in KDELR2. *Am J Hum Genet*. 2020; 107(5): 989-99. Article. IF: 11.025; D1
  - Zhao YJ, Diacou A, Johnston HR, Musfee FI, McDonald-McGinn DM, McGinn D, Crowley TB, Repetto GM, Swillen A, Breckpot J, Vermeesch JR, Kates WR, Digilio MC, Unolt M, Marino B, Pontillo M, Armando M, Di Fabio F, Vicari S, van den Bree M, Moss H, Owen MJ, Murphy KC, Murphy CM, Murphy D, Schoch K, Shashi V, Tassone F, Simon TJ, Shprintzen RJ, Campbell L, Philip N, Heine-Suner D, García-Miñaur S, Fernández L, Bearden CE, Vingerhoets C, van Amelsvoort T, Eliez S, Schneider M, Vorstman JAS, Gothelf D, Zackai E, Agopian AJ, Gur RE, Bassett AS, Emanuel BS, Goldmuntz E, Mitchell LE, Wang T, Morrow BE. Complete sequence of the 22q11.2 allele in 1,053 subjects with 22q11.2 deletion syndrome reveals modifiers of conotruncal heart defects. *Am J Hum Genet*. 2020; 106(1): 26-40. Article. IF: 11.025; D1
  - Ziats CA, Jain L, McLarney B, Vandenboom E, DuPont BR, Rogers C, Sarasua S, Nevado J, Cardisco EL, Phelan K, Boccuto L. Neurofibromatosis Tipo 2 in Phelan-McDermid syndrome: Institutional experience and review of the literature. *Eur J Med Genet*. 2020; 63(11): 104042. Review. IF: 2.708; Q3

### Proyectos de investigación

**Campos Barros A.** Contrato Miguel Servet Categoría B [CES06/019]. ISCIII. 2008-2025.

Centro de gestión: FIBHULP

**Campos Barros A.** Descifrando la complejidad genética del hipopituitarismo congénito [PI18/00402]. ISCIII. 2019-2021.

Centro de gestión: FIBHULP

**García-Miñaur Rica S.** Manejo clínico perinatal y evolución y pronóstico en el síndrome de selección 22q11. The International 22Q11.2 Foundation Inc. 2019-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Heath KE.** Contrato I3 Estabilizado [CESI308/003]. ISCIII. 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]. MI-NECO. 2018-2021.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía PD, Feliú Batlle J, Hardison Hernández D.** Determinación genómica de muestras del biomarcador del gen KRAS y NRAS. Amgen S. A. 2014-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

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

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía PD.** 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 PD.** Análisis genómico global en el síndrome de invdupdel 8P: evaluación de la dosis genómica mediante microarrays personalizados de SNPs y estudio de genes candidatos del fenotipo. La Asociación Síndrome Duplicidad Inversión Deleción del Brazo Corto del Cromosoma 8. 2015-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

**Lapunzina Badía PD.** Análisis global de la hipofosfatasa: evaluación de la dosis genómica mediante MLPA y estudio del gen



### 3.5 Cáncer y Genética Molecular Humana

ALPL en pacientes con sospecha clínica. Innovaciones Genéticas S. L. 2014-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Lapuzina Badía PD.** Búsqueda de mutaciones en el gen Cripak y otros modificadores en pacientes con hipertensión arterial pulmonar. Fundación contra la Hipertensión Pulmonar. 2018-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Lapuzina Badía PD.** 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 [PI15/01481]. ISCIII. 2016-2020.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Lapuzina Badía PD.** Contrato predoctoral [PEJD2019\_PRE/BMD\_15054]. CM. 2020-2021.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Lapuzina Badía PD.** Craniofacial microsomia> genetic causes and pathway discovery. Seattle Children-S Hospital Research Foundation. 2017-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

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

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Lapuzina Badía PD.** Estudio clínico molecular en pacientes con síndrome de sobrecrecimiento. Estudio de los genes NSD1, NIZP1, HRAS, CDKN1C, GLP, y de las regiones cromosómicas 5q35, xq26 y 11p en pacientes con SSC. Efficce Servicios para la Investigación S. L. 2005-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Lapuzina Badía PD.** Estudio genético-molecular de genes candidatos en pacientes con hipertensión pulmonar idiopática. Actelion Pharmaceuticals España. 2011-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Lapuzina Badía PD.** Estudios citogenéticos 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

**Lapuzina Badía PD.** Evaluación psicométrica en pacientes con síndrome de Phelan-M Dermid Síndrome de microdelección 22q13. Oryzon Genomics S. A. 2020-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Lapuzina Badía PD.** Exomas baleares y extremadura. Sanidad Pública de la Comunidad Autónoma de Extremadura. 2018-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

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

**Centro de gestión:** FIBHULP

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

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Lapuzina Badía PD.** Screening of high-risk pediatric population using an epilepsy gene panel for early diagnosis of neuronal ceroid lipofuscinosis Tipo 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. Fundación 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. Comunidad de Madrid. 2018-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Moreno Navarro JC.** Disección genética de la narcolepsia y otras hipersomnias centrales. Merino Andreu, Milagros. 2019-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Moreno Navarro JC.** Disrupción tiroidea gestacional por xenobióticos fenólicos halogenados: efectos tiroideos, cerebrales y hepáticos en el modelo murino dehal1[(-/-)] y en mujeres embarazadas [PI16/00830]. ISCIII. 2017-2021.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Moreno Navarro JC.** Síndrome de resistencia a las hormonas tiroideas. Estudio genético-molecular en población española. Moreno Navarro, José Carlos. 2013-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Nevado Blanco J, Lapuzina Badía PD.** Evaluación genómica en el síndrome de Wolf-Hirschhorn [Síndrome 4P]: microarrays personalizados de SNPS y estudio de genes candidatos. Asociación Española del Síndrome de Wolf Hirschhorn. 2017-Ongoing.

**Centro de gestión:** FIBHULP

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

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Nevado Blanco J.** Evaluación genómica en el s. de Wolf-Hirschhorn; microarrays per-

sonalizados 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 garantía juvenil técnico laboratorio [PEJ-2017-TL/BMD-6201]. CM. 2018-2021.

**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. 2018-2021.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Palomares Bralo M.** Secuenciación rápida del exoma, utilidad/aplicación en pacientes pediátricos ingresados en unidades de críticos o de alta complejidad [PI19/01681]. ISCIII. 2020-2022.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**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

**Solís López M.** Contrato de apoyo bioinformático [CA18/00033]. ISCIII. 2019-2021.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Vallespín García E.** Desarrollo e implementación de un protocolo integral combinado con la búsqueda de nuevos genes de cataratas congénitas bilaterales no sindrómicas. Grupo Social ONCE. 2020-2021.

**Centro de gestión:** FIBHULP

**Vallespín García E.** Miopía magna de inicio precoz (<10 años) con o sin Nistagmo: estudio clínico y genético [PI18/01234]. ISCIII. 2019-2021.

**Centro de gestión:** FIBHULP



### Cibers y Retics

**Lapunzina Badía P.** CIBER Enfermedades Raras [CB06/07/1033]. ISCIII. [31/12/2021].

### Ensayos clínicos

**Santos Simarro, F.** Phase 2, open-label, dose-escalation and dose-expansion study of infgratinib, an FGFR 1-3-selective tyrosine kinase inhibitor, in children with achondroplasia: Propel 2.

Tipo: EECC, phase II.

Código HULP: 5596.

Código de protocolo patrocinado: QBGJ398-201.

Patrocinado por: Qed Therapeutics Inc.

Fecha de firma: 01/10/2020

**Santos Simarro, F.** Achieve: estudio multicéntrico, longitudinal y observacional de niños con acondroplasia.

Tipo: Estudios, phase No EPA.

Código HULP: PI-3832 .

Código de protocolo patrocinado: TCC-NHS-01.

Patrocinado por: Ascendis Pharma Growth Disorders.

Fecha de firma: 04/02/2020

**Santos Simarro, F.** Estudio de evaluación clínica prospectiva en niños con acondroplasia: el ensayo Propel.

Tipo: Estudios, phase No EPA.

Código HULP: PI-4027 .

Código de protocolo patrocinado: QBGJ398-001.

Patrocinado por: Qed Therapeutics Inc.

Fecha de firma: 25/02/2020

### 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 (Bada-joz) Fundesalud, assignees. Brand name: OncoHematoArray; 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, Carras 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, Carras 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, Vallespin 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.



**Rodríguez Novoa SM, del Monte Vergara A, Rosas Alonso R, Queiruga Parada J, Yuste González F,** authors; FIBHULP, assignee. Brand name: Pharma Genfinder; CM18332183; 2020 November 05.

