# Research and Diagnosis of Inherited Metabolic Diseases Group

| | |
|---|---|
| Publications: | 14 |
| Impact Factor: | 83.9 |
| Q1: | 7 |


## Research Activity

### Publications


- Arribas-Carreira L, Bravo-Alonso I, López-Márquez A, Alonso-Barroso E, Briso-Montiano A, Arroyo I, Ugarte M, Pérez B, Pérez-Cerda C, Rodríguez-Pombo P, Richard E. Generation and characterization of a human iPSC line (UAMi005-A) from a patient with nonketotic hyperglycinemia due to mutations in the GLDC gene. Stem Cell Res. 2019; 39: 101503. Editorial Material. IF: 4.489; Q1
- Bravo-Alonso I, Navarrete R, Vega AI, Ruiz-Sala P, Silva MTG, Martín-Hernández E, Quijada-Fraile P, Belanger-Quintana A, Stanescu S, Bueno M, Vitoria I, Toledo L, Couce ML, García-Jiménez I, Ramos-Ruiz R, Martín MA, Desviat LR, Ugarte M, Pérez-Cerda C, Merinero B, Pérez B, Rodríguez-Pombo P. Genes and variants underlying human congenital lactic acidosis-from genetics to personalized treatment. J Clin Med. 2019; 8(11): 1811. Article. IF: 3.303; Q1
- Desviat LR, Mallebrera CJ, Vallejo-Illarramendi A, Mayán MD, Nogales-Gadea G, Arechavala-Gómez V. COST Actions: fostering collaborative research for rare diseases. Lancet Neurol. 2019; 18(11): 989-91. Letter. IF: 30.039; D1
- García-Ezquiaga J, Carrasco-Marina ML, Gutiérrez-Cruz N, Iglesias-Escalera G, Castro-Reguera M, Pérez-González B. Pyridoxine-dependent epilepsy due to deficiency in the PNPO gene. Rev Neurología. 2019; 69(7): 303-4. Letter. IF: 0.562; Q4
- Ibáñez-Mico S, Jiménez RD, Pérez-Cerda C, Ghandour-Fabre D. Congenital myasthenia and congenital disorders of glycosylation caused by mutations in the DPAGT1 gene. Neurología. 2019; 34(2): 138-40. Letter. IF: 2.283; Q3
- Knerr I, Colombo R, Urquhart J, Morais A, Merinero B, Oyarzabal A, Pérez B, Jones SA, Perveen R, Preece MA, Rogers Y, Treacy EP, Mayne P, Zampino G, MacKinnon S, Wassmer E, Yue WW, Robinson I, Rodríguez-Pombo P, Olpin SE, Banka S. Expanding the genetic and phenotypic spectrum of branched-chain amino acid transferase 2 deficiency. J Inherit Metab Dis. 2019; 42(5): 809-17. Article. IF: 4.036; Q2
- López-Márquez A, Alonso-Barroso E, Cerro-Tello G, Bravo-Alonso I, Arribas-Carreira L, Briso-Montiano A, Navarrete R, Pérez-Cerdá C, Ugarte M, Pérez B, Desviat LR, Richard E. Generation and characterization of a human iPSC line (UAMi004-A) from a patient with propionic acidemia due to defects in the PCCB gene. Stem Cell Res. 2019; 38: 101469. Editorial Material. IF: 4.489; Q1
- Martínez-Monseny A, Cuadras D, Bolasell M, Muchart J, Arjona C, Borregán M, Algrabli A, Montero R, Artuch R, Velázquez-Fragua R, Macaya A, Pérez-Cerdá C, Pérez-Dueñas B, Pérez B, Serrano M, Aguilera-Albesa S, Gutiérrez-Solana LG, López L, Felipe A, Miranda MC, Carratala F, Yoldi ME, López-Laso E, Sierra-Corcoles MC, Sebastián-García I, Aisa E, Cancho-Candela R, Carrasco-Marina ML, Couce ML, Roldán S, Morales M, Conde-Lorenzo N, García O. From gestalt to gene: early predictive dysmorphic features of PMM2-CDG. J Med Genet. 2019; 56(4): 236-45. Article. IF: 4.943; Q1

- Martínez-Monseny AF, Bolasell M, Callejón-Poo L, Cuadras D, Freniche V, Itzep DC, Gassiot S, Arango P, Casas-Alba D, de la Morena E, Corral J, Montero R, Pérez-Cerdá C, Pérez B, Artuch R, Jaeken J, Serrano M. AZATAX: Acetazolamide safety and efficacy in cerebellar syndrome in PMM2 congenital disorder of glycosylation (PMM2-CDG). Ann Neurol. 2019; 85(5): 740-51. Article. IF: 9.037; D1
- Medrano C, Vega A, Navarrete R, Ecay MJ, Calvo R, Pascual SI, Ruiz-Pons M, Toledo L, García-Jiménez I, Arroyo I, Campo A, Couce ML, Domingo-Jiménez MR, García-Silva MT, González-Gutiérrez-Solana L, Hierro L, Martín-Hernández E, Martínez-Pardo M, Roldán S, Tomás M, Cabrera JC, Martínez-Bugallo F, Martin-Viota L, Vitoria-Minana I, Lefeber DJ, Girós ML, Gimare MS, Ugarte M, Pérez B, Pérez-Cerda C. Clinical and molecular diagnosis of non-phosphomannomutase 2 N-linked congenital disorders of glycosylation in Spain. Clin Genet. 2019; 95(5): 615-26. Article. IF: 3.578; Q2
- Meléndez-Rodríguez F, Urrutia AA, Lorendeau D, Rinaldi G, Roche O, Bogurcu-Seidel N, Muelas MO, Mesa-Ciller C, Turiel G, Bouthelier A, Hernansanz-Agustín P, Elorza A, Escasany E, Li QOY, Torres-Capelli M, Tello D, Fuertes E, Fraga E, Martínez-Ruiz A, Pérez B, Gimenez-Bachs JM, Salinas-Sanchez AS, Acker T, Prieto RS, Fendt SM, De Bock K, Aragones J. HIF1 alpha suppresses tumor cell proliferation through inhibition of aspartate biosynthesis. Cell Rep. 2019; 26(9): 2257-65. Article. IF: 8.109; Q1
- Navarrete R, Leal F, Vega AI, Morais-López A, García-Silva MT, Martín-Hernández E, Quijada-Fraile P, Bergua A, Vives I, García-Jiménez I, Yahyaoui R, Pedrón-Giner C, Belanger-Quintana A, Stanescu S, Canedo E, García-Campos O, Bueno-Delgado M, Delgado-Pecellín C, Vitoria I, Rausell MD, Balmaseda E, Couce ML, Desviat LR, Merinero B, Rodríguez-Pombo P, Ugarte M, Pérez-Cerda C, Pérez B. Value of genetic analysis for confirming inborn errors of metabolism detected through the Spanish neonatal screening program. Eur J Hum Genet. 2019; 27(4): 556-62. Article. IF: 3.657; Q2
- Pérez-Cabeza MI, Borrás F, Moreno-Medinilla EE, Bardan-Rebollar D, Ferrer-López I, Rodríguez-García E, Jiménez-Machado R, Castro-Vega I, Benito C, Escudero J, Yahyaoui R. Infantile sialidosis: natural history in a preterm infant with two new pathogenic mutations and new ocular findings. J Aapos. 2019; 23(2): 102-4. Article. IF: 1.339; Q3
- Yahyaoui R, Blasco-Alonso J, Benito C, Rodríguez-García E, Andrade F, Aldámiz-Echevarría L, Muñoz-Hernández MC, Vega AI, Pérez-Cerdá C, García-Martín ML, Pérez B. A new metabolic disorder in human cationic amino acid transporter-2 that mimics arginase 1 deficiency in newborn screening. J Inherit Metab Dis. 2019; 42(3): 407-13. Article. IF: 4.036; Q2


## Research projects

**Pérez González MB.** Bases moleculares de las enfermedades neurometabólicas y desarrollo de terapias específicas de mutación. Fundación Isabel Gemio. 2016-2021.

**Managment centre:** Fundación Severo Ochoa

**Pérez González MB.** Desarrollo de terapias con chaperonas farmacológicas para el defecto congénito de glicosilación PMM2-CDG. (ER-18TRL746). CIBERer. 2018-2020.

**Managment centre:** CIBERer

**Pérez González MB.** Enfermedades Neurometabólicas Hereditarias: Avances en el diagnóstico, la patofisiología y desarrollo de terapias dirigidas a estabilizar proteínas (PI16/00573). ISCIII. 2017-2019.

**Managment centre:** UAM

**Pérez González MB.** GenNatal, un proyecto piloto sobre secuenciación genómica en medicina neonatal y salud pública. Fundación Ramón Areces. 2019-2020.

**Managment centre:** CEDEM

**Pérez González MB.** Identificación y caracterización clínica y bioquímica de pacientes con síndrome Glut1 (Glut1ds): monitorización del tratamiento (ERTRLEOT1). CIBERer. 2018-2019.

**Managment centre:** CIBERer

**Pérez González MB.** Raregenomicsm (B2017/BMD3721). CAM. 2018-2021.

**Managment centre:** UAM

**Richard Rodríguez E.** Cardiomyocytes derived from induced pluripotent stem cells as a new model for therapy development in propionic acidemia. Fundación Americana de Acidemia Propiónica. 2019-2020.

**Managment centre:** Fundación Severo Ochoa

**Ruiz Desviat L.** Developing an antisense therapy for a frequent phenylketonuria splicing mutation. Daichi Sankyo. 2017-2019.

**Managment centre:** Fundación Severo Ochoa

**Ruiz Desviat L.** Propionic acidemia: From models and mechanisms to biomarkers and therapies. (SAF2016-76004-R). Ministerio de Economía y Competitividad. 2017-2019.

**Managment centre:** UAM

## Cibers and Retics

**Pérez González MB.** Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras. (CIBERer). ISCIII. (31/12/2019).

**Managment centre:** FIBHULP

## Patents and trademarks

**Pérez González B, Ruiz Desviat L, Jorge Finnigan A, Ugarte Pérez M, Martínez Ruiz A, Underhaug J, Barnejee R,** inventors; UAM, Universidad de Bergen, Universidad de Michigan, assignees; Compounds useful for the treatment of methylmalonic aciduria. P201330171; 2013 February 11.

**Pérez González B, Gámez Abascal A, Yuste Checa P, Arduim Brasil S, Ugarte Pérez M, Martínez Ruiz A, Underhaug J,** inventors; UAM, Universidad de Bergen, assignees; Compounds for treating congenital disorders of glycosylation. EP16382373.5; 2016.