



3.5.1 INGEMM - Instituto de Genética Médica y Molecular (Institute of Medical and Molecular Genetics) Group

Publications: 35

Q1: 13

COMPOSITION

Pablo Daniel Lapunzina Badía. Facultativo Especialista de Área en Genética. Hospital Universitario La Paz

Cinthia Amiñoso Carbonero. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

Pedro Arias Lajara. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

Sara Benito Sanz. Investigadora Postdoctoral. Hospital Universitario La Paz

Ángel Campos Barros. Investigador Senior (Contrato Miguel Servet- I2). Jefe de Laboratorio. FIBHULP

Ángela del Pozo Mate. Técnico Informático. Hospital Universitario La Paz

Begoña Ezquieta Zubizaray. Bioquímico Adjunto. Hospital Universitario La Paz

Luis Fernández García-Moya. Biólogo. Hospital Universitario La Paz

Blanca Nieves Fernández Martínez. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

María Victoria Fernández Montaña. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

Amparo García Cardenal. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

Fe Amalia García Santiago. Bióloga. Hospital Universitario La Paz



Sixto García-Miñaur Rica. Genetista. Hospital Universitario La Paz

Isabel Gómez Nieto. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

Karen Elise Heath. Investigadora Senior (Contrato Ramón y Cajal- I3). Jefe de Laboratorio. FIBHULP

Teresa López Timénez. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

Alicia Llorente Alonso. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

María Elena Mansilla Aparicio. Genetista. Hospital Universitario La Paz

Pilar Martínez González. Bióloga. Hospital Universitario La Paz

tario La Paz

Víctor Manuel Martínez González. Investigador Postdoctoral. Hospital Universitario La Paz

María Cruz Martínez Martínez. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

José Carlos Moreno Navarro. Facultativo Especialista de Área en Genética. Hospital Universitario La Paz

María Ángeles Mori Álvarez. Bioquímico Adjunto. Hospital Universitario La Paz

Julián Nevado Blanco. Biólogo. Hospital Universitario La Paz

María Palomares Bralo. Bióloga. Hospital Universitario La Paz

María Sol Pérez Coto. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

Víctor Luis Ruiz Pérez. Investigador Científico de OPIs. Jefe de laboratorio. Ilb "Alberto Sols"

Carmen Sánchez Gómez. Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz

Jesús Solera García. Facultativo Especialista de Área en Análisis Bioquímicos. Hospital Universitario La Paz

Mario Solís López. Bioinformático. Hospital Universitario La Paz

Elena Vallespín García. Jefa de Grupo de la Sección de Ofalmogenética Molecular. Hospital Universitario La Paz



STRATEGIC OBJECTIVE

This is a clinical and basic research team that conducts several lines of research into early diagnosis, disease mechanisms and new therapeutic strategies for genetic diseases, developmental disorders and congenital defects.

It is a heterogeneous group consisting of physicians, pharmacists, molecular biologists, bioinformaticians, technicians and administrative officers.

RESEARCH LINES

- Subtelomeric rearrangements in patients with idiopathic mental retardation.
- Genetic and functional analysis of the SHOX and SHOX2 genes in human growth.
- Overgrowth syndromes. Clinical and molecular analysis.
- Genetic determinants of syndromic and non-syndromic proportional short stature
- Genetic determinants of disglycaemia: hypoglycaemia, diabetes mellitus and hyperinsulinism
- Genetic determinants of congenital hypopituitarism
- SNPs arrays in pharmacogenetics, HIV patients and genetic associations.
- CGH arrays and genomic rearrangements in patients with congenital malformations, intellectual disability and tumores.
- Molecular genetics of hypertrophic cardiomyopathy.
- Functional analysis of CLCN1 mutations in congenital myotonia.
- Molecular study of endothelial dysfunction in diabetes and ageing.
- Molecular characterization of the 22q11.2 región by MLPA, microsatélites and FISH.
- Pharmacogenetics and pharcogenomics.
- Autosomal recessive osteogenesis imperfecta.
- Genomic tools for diagnosis: oligos and SNP arrays.
- Macrocephaly-capillary malformations and syndromes with macrocephaly.
- Next generation sequencing as a new tool in the diagnosis of genetic diseases.
- Classification and Ontologies of Diseases
- Primary Pulmonary hypertension
- Análisis genómico global en el Síndrome de invdup(15) [idic(15) syndrome]
- Molecular characterization of inv dup del (8p) by Karyotype, SNP arrays and FISH.

RESEARCH ACTIVITY

● Doctoral theses

Santos-Simarro F. Caracterización clínica y molecular de pacientes con discapacidad intelectual sindrónica mediante aplicación de tecnologías genómicas[dissertation]. Madrid: UAM: 2022(02/03/2022).

Directors: Palomares Bralo M, Lapunzina Badía P.

Sandoval Talamantes AK. Validación de nuevas tecnologías genómicas en la rutina clínica asistencial en pacientes con trastorno del espectro autista primario, mediante el abordaje combinado de microarrays y NGS[dissertation]. Madrid: UAM: 2022(17/11/2022).

Directors: Lapunzina Badía P, Nevado Blanco J.

Sentchordi Montané L. Caracterización clínica, radiológica y molecular de pacientes con talla baja y anomalías esqueléticas leves. Rendimiento de un panel de secuenciación masiva de genes implicados en displasias esqueléticas[dissertation]. Madrid: UAM: 2022(06/05/2022)44687).

Directors: Heath KE, Ros Pérez P.

● Final Degree Theses

Zambrano D. Importancia del manejo nutricional en pacientes con déficit de transcobalamina II[dissertation]. Madrid: UEM: 2022(17/09/2022).

Director: Tenorio J.

Pamela J. Diferencias entre el uso de

proteínas sintéticas frente al glicomacropéptido en pacientes con fenilcetonuria en España[dissertation]. Madrid: UEM: 2022(17/09/2022).

Director: Tenorio J.

● Publications

- Leiva-Gea A, Lirio MFM, Bonis ACB, del Barrio SM, Heath KE, Reina PM, Guillén-Navarro E, Simarro FS, Galan IR, Fernández DY, Leiva-Gea I. Achondroplasia: Update on diagnosis, follow-up and treatment. *An Pediatr.* 2022; 97(6): 423. Article. IF: 2.1; Q3
- Adamina M, Ademuyiwa A, Adisa A, Bhangu AA, Bravo AM, Cunha MF, Emile S, Ghosh D, Glasbey JC, Harris B, Keller D, "et al". Using interpretable machine learning to identify baseline predictive factors of remission and drug durability in crohn's disease patients on ustekinumab. *J Clin*

Med. 2022; 11(15): 4518. Article. IF: 3.9; Q2

- Baz-Redón N, Soler-Colomer L, Fernández-Cancio M, Benito-Sanz S, Garrido M, Moline T, Clemente M, Camats-Tarruella N, Yeste D. Novel variant in HHAT as a cause of different sex development with partial gonadal dysgenesis associated with microcephaly, eye defects, and distal phalangeal hypoplasia of both thumbs: Case report. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2022; 13: 957969. Article. IF: 5.2; Q1
- Santurtun M, Mediavilla-Martínez E, Vega AI, Gallego N, Heath KE, Tenorio JA, Lapunzina P, Riancho-Zarrabeitia L, Riancho JA. Pain and health-related quality of life in patients with hypophosphatasemia with and without ALPL gene mutations. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2022; 13: 965476. Article. IF: 5.2; Q1
- Cardoso LCD, Parra A, Gil CR, Arias P, Gallego N, Romanelli V, Kantaputra PN, Lima L, Llerena JC, Arberas C, Guillén-Navarro E, Nevado J, Tenorio-Castano J, Lapunzina P. Clinical spectrum and tumour risk analysis in patients with Beckwith-Wiedemann Syndrome



due to CDKN1C pathogenic variants. *Cancers (Basel)*. 2022; 14(15): 3807. Article. IF: 5.2; Q2

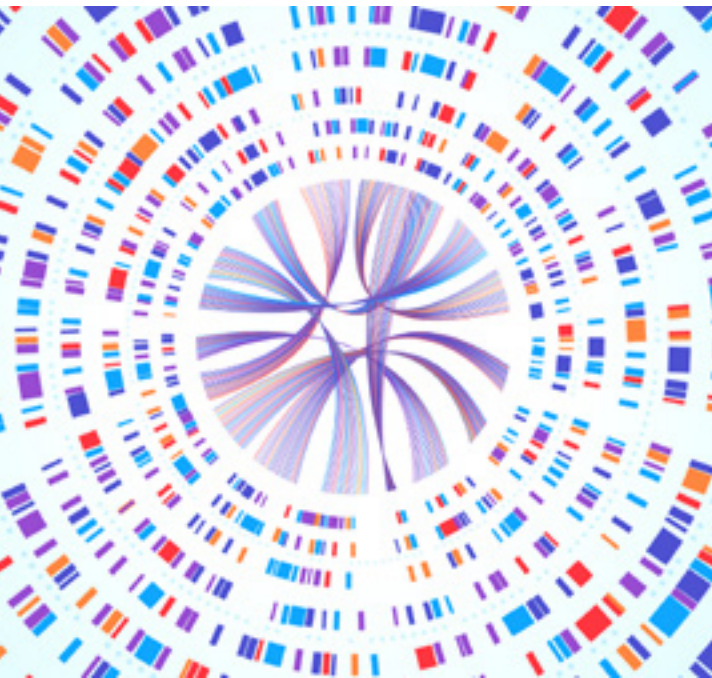
- Gonzalez-Iglesias E, López-Vázquez A, Noval S, Nieves-Moreno M, Granados-Fernández M, Arruti N, Rosa-Pérez I, Pacio-Miguez M, Montano VEF, Rodríguez-Solana P, del Pozo A, Santos-Simarro F, Vallespin E. Next-Generation sequencing screening of 43 families with non-syndromic early-onset high myopia: a clinical and genetic study. *Int J Mol Sci*. 2022; 23(8): 4233. Article. IF: 5.6; Q1
- Prapa M, Lago-Docampo M, Swietlik EM, Montani D, Eyries M, Humbert M, Welch CL, Chung WK, Berger RMF, Bogaard HJ, Danhaive O, Escribano-Subias P, Gall H, Girerd B, Hernández-González I, Holden S, Hunt D, Jansen SMA, Kerstjens-Frederikse W, Kiely DG, Lapunzina P, McDermott J, Moledina S, Pepke-Zaba J, Polwarth GJ, Schotte G, Tenorio-Castaño J, Thompson AAR, Wharton J, Wort SJ, Megy K, Mapeta R, Treacy CM, Martin JM, Li W, Swift AJ, Upton PD, Morrell NW, Graf S, Valverde D. First genotype-phenotype study in *tbx4* syndrome gain-of-function mutations causative for lung disease. *Am J Resp Crit Care*.

2022; 206(12): 1522-33. Article. IF: 24.7; D1

- Cospain A, Rivera-Barahona A, Dumontet E, Gerner B, Bailleul-Forestier I, Meyts I, Joutet G, Isidor B, Brewer C, Wuyts W, Moens L, Delafontaine S, Lam WWK, Van den Bogaert K, Boogaerts A, Scalais E, Besnard T, Cogne B, Guissard C, Rollier P, Carre W, Bouvet R, Tarte K, Gómez-Carmona R, Lapunzina P, Odent S, Faucher M, Dubourg C, Ruiz-Pérez VL, Devriendt K, Pasquier L, Perez-Jurado LA. FOSL2 truncating variants in the last exon cause a neurodevelopmental disorder with scalp and enamel defects. *Genet Med*. 2022; 24(12): 2475-86. Article. IF: 1.3; Q4
- Eggermann T, Yapici E, Bliet J, Pereda A, Bege-mann M, Russo S, Tannorella P, Calzari L, de Nanclares GP, Lombardi P, Temple IK, Mackay D, Riccio A, Kagami M, Ogata T, Lapunzina P, Monk D, Maher ER, Tumer Z. Trans-acting genetic variants causing multilocus imprinting disturbance (MLID): common mechanisms and consequences. *Clin Epigenetics*. 2022; 14(1): 41. Article. IF: 5.7; Q1
- Mackay D, Bliet J, Kagami M, Tenorio-Castaño J, Pereda A, Brioude F, Netchine I, Papingi D, de Franco E, Lever M, Sillibourne J, Lombardi P, Gaston V, Tauber M, Diene G, Bieth E, Fernández L, Nevado J, Tumer Z, Riccio A, Maher ER, Beygo J, Tannorella P, Russo S, de Nanclares GP, Temple IK, Ogata T, Lapunzina P, Eggermann T. First step towards a consensus strategy for multi-locus diagnostic testing of imprinting disorders. *Clin Epigenetics*. 2022; 14(1): 143. Article. IF: 5.7; Q1
- Pignata L, Cecere F, Verma A, Mele BH, Monticelli M, Acurzio B, Giaccari C, Sparago A, Mora JRH, Monteagudo-Sánchez A, Esteller M, Pereda A, Tenorio-Castaño J, Palumbo O, Carella M, Prontera P, Piscopo C, Accadia M, Lapunzina P, Cubellis MV, de Nanclares GP, Monk D, Riccio A, Cerrato F. Novel genetic variants of KHDC3L and other members of the subcortical maternal complex associated with Beckwith-Wiedemann syndrome or Pseudohypoparathyroidism 1B and multi-locus imprinting disturbances. *Clin Epigenetics*. 2022; 14(1): 71. Article. IF: 5.7; Q1
- Kayumi S, Perez-Jurado LA, Palomares M, Rangu S, Sheppard SE, Chung WK, Krueger MC, Kharbanda M, Amor DJ, McGillivray G, Cohen JS, García-Miñaur S, van Eyk CL, Harper K, Jolly LA, Webber DL, Barnett CP, Santos-Simarro F, Pacio-Miguez M, del Pozo A, Bakhtiar S, Deardorff M, Dubbs HA, Izumi K, Grand K, Gray C, Mark PR, Bhoj EJ, Li D, Ortiz-Gonzalez XR, Keena B, Zackai EH, Goldberg EM, de Nanclares GP, Pereda A, Llano-Rivas I, Arroyo I, Fernández-Cuesta MA, Thauvin-Robinet C, Faivre L, Garde A, Mazel B, Bruel AL, Tress ML, Brilstra E, Fine AS, Crompton KE, Stegmann APA, Sinnema M, Stevens SCJ, Nicolai J, Lesca G, Lion-Francois L, Haye D, Chattron N, Piton A, Nizon M, Cogne B, Srivastava S, Bassetti J, Muss C, Gripp KW, Procopio RA, Millan F, Morrow MM, Assaf M, Moreno-de-Luca A, Joss S, Hamilton MJ, Bertoli M, Foulds N, McKee S, MacLennan AH, Geck J, Corbett MA. Genomic and phenotypic characterization of 404 individuals with neurodevelopmental disorders caused by CTNBN1 variants. *Genet Med*. 2022; 24(11): 2351-66. Article. IF: 1.3; Q4
- Caino S, Cubilla MA, Alba R, Obregón MG, Fano V, Gómez A, Zecchini L, Lapunzina P, Aza-Carmona M, Heath KE, Asteggiano CG. Clinical and genetic analysis of multiple osteochondromas in a cohort of argentine patients. *Genes (Basel)*. 2022; 13(11): 2063. Article. IF: 3.5; Q2
- Choufani S, McNiven V, Cytrynbaum C, Jangjoo M, Adam MP, Bjornsson HT, Harris J, Dymont DA, Graham GE, Nezarati MM, Aul RB, Castiglioni C, Breckpot J, Devriendt K, Stewart H, Banos-Pinero B, Mehta S, Sandford R, Dunn C, Mathevet R, van Maldergem L, Piard J, Brischoux-Boucher E, Vitobello A, Faivre L, Bournez M, Tran-Mau F, Maystadt I, Fernández-Jaén A, Alvarez S, García-Prieto ID, Alkuraya FS, Alsaif HS, Rahbeeni Z, El-Akouri K, Al-Mureikhi M, Spillmann RC, Shashi V, Sánchez-Lara PA, Graham JM, Roberts A, Chohri O, Evrony GD, Kraatari-Tiri M, Dudding-Byth T, Richardson A, Hunt D, Hamilton L, Dyack S, Mendelsohn BA, Rodríguez N, Sánchez-Martínez R, Tenorio-Castaño J, Nevado J, Lapunzina P, Tirado P, Rodrigues MTCA, Quteineh L, Innes AM, Kline AD, Au PYB, Weksberg R. An HNRNPK-specific DNA methylation signature makes sense of missense variants and expands the phenotypic spectrum of Au-Kline syndrome. *Am J Hum Genet*. 2022; 109(10): 1867-84. Article. IF: 9.8; D1
- Iturrate A, Rivera-Barahona A, Flores CL, Otaify GA, Elhossini R, Pérez-Sanz ML, Nevado J, Tenorio-Castaño J, Trivino JC, García-Gonzalo FR, Picci-Sparacio F, de Luca A, Martínez L, Kalayci T, Lapunzina P, Altunoglu U, Aglan M, Abdalla E, Ruiz-Pérez VL. Mutations in *SCN11A* cause orofaciocigital syndrome due to minor intron splicing defects affecting primary cilia. *Am J Hum Genet*. 2022; 109(10): 1828-49. Article. IF: 9.8; D1
- Martín-Rivada A, Conejero AC, Martín-Hernández E, López AM, Belanger-Quintana A, Villarroya EC, Quijada-Fraile P, Bellusci M, Calzada SC, Martínez AB, Stanescu S, Casanova MMP, Ruiz-Sala P, Ugarte M, González BP, Pedron-Giner C. Newborn screening for propionic, methylmalonic

acidemia and vitamin B12 deficiency. Analysis of 588,793 newborns. *J Pediatr Endocr Met*. 2022; 35(10): 1223-31. Article. IF: 1.4; Q4

- Mendonça V, Sena PP, dos Santos ACE, Bonvicino CR, Ashton-Prolla P, Epelman S, Ferman SE, Lapunzina P, Nevado J, Grigorovski N, Mattosinho C, Seunanz H, Vargas FR. Diverse mutational spectrum in the 13q14 chromosomal region in a Brazilian cohort of retinoblastoma. *Exp Eye Res*. 2022; 224: 109211. Article. IF: 3.4; Q2
- Levy MA, Relator R, McConkey H, Pranckeviciene E, Kerkhof J, Barat-Houari M, Bargiacchi S, Bi-amino E, Bralo MP, Cappuccio G, Ciolfi A, Clarke A, DuPont BR, Elting MW, Faivre L, Fee T, Ferilli M, Fletcher RS, Cherick F, Foroutan A, Friez MJ, Gervasini C, Haghshenas S, Hilton BA, Jenkins Z, Kaur S, Lewis S, Louie RJ, Maitz S, Milani D, Morgan AT, Oegema R, Ostergaard E, Pallares NR, Piccione M, Plomp AS, Poulton C, Reilly J, Rius R, Robertson S, Rooney K, Rousseau J, Santen GWE, Santos-Simarro F, Schijns J, Squeo GM, St John M, Thauvin-Robinet C, Traficante G, van der Sluijs PJ, Vergano SA, Vos N, Walden KK, Azmanov D, Balci TB, Banka S, Geck J, Henneman P, Lee JA, Manens MMAM, Roscioli T, Siu V, Amor DJ, Baynam G, Bend EG, Boycott K, Brunetti-Pierri N, Campeau PM, Campion D, Christodoulou J, Dymont D, Esber N, Fahrner JA, Fleming MD, Genevieve D, Heron D, Husson T, Kernohan KD, McNeill A, Menke LA, Merla G, Prontera P, Rockman-Greenberg C, Schwartz C, Skinner SA, Stevenson RE, Vincent M, Vitobello A, Tartaglia M, Alders M, Tedder ML, Sadikovic B. Functional correlation of genome-wide DNA methylation profiles in genetic neurodevelopmental disorders. *Hum Mutat*. 2022; 43(11): 1609-28. Article. IF: 3.9; Q2
- Dhombres F, Morgan P, Chaudhari BP, Filges I, Sparks TN, Lapunzina P, Roscioli T, Agarwal U, Aggarwal S, Benetue C, Cacheiro P, Carmody LC, Collardeau-Frachon S, Dempsey EA, Dufke A, Duyzend MH, el Ghosh M, Giordano JL, Glad R, Grinfelde I, Liescu DG, Ladewig MS, Muñoz-Torres MC, Pollazzo M, Radio FC, Rodo C, Silva RG, Smedley D, Sundaramurthi JC, Toro S, Valenzuela I, Vasilevsky NA, Wapner RJ, Zemet R, Haendel MA, Robinson PN. Prenatal phenotyping: A community effort to enhance the human phenotype ontology. *Am J Med Genet C*. 2022; 190(2): 231-42. Article. IF: 3.1; Q2
- Pacio-Miguez M, Parrón-Pajares M, Gordón CT, Santos-Simarro F, Jiménez CR, Mena R, Arenas IR, Montano VEF, Fernández M, Solís M, del Pozo A, Amiel J, García-Miñaur S, Palomares-Bralo M. Broadening the phenotypic spectrum of EVEN-





1 Introduction

2 Executive Summary

3 Information Groups by Area

4 Associated Clinicians

PLUS syndrome through identification of HSPA9 pathogenic variants in the original EVE dysplasia family and two sibs with milder facial phenotype. *Am J Med Genet A.* 2022; 188(9): 2819-24. Article. IF: 2; Q3

- Pessanha I, Triana P, Martínez-Glez V, López-Gutiérrez JC. Thoracic venous malformation: a particular form of a visceral variant. *BMJ Case Rep.* 2022; 15(6): e250307. Article. IF: 0.9; Q3
- Gallego-Zazo N, Cruz-Utrilla A, del Cerro MJ, Parra NO, Blanco JN, Arias P, Lapunzina P, Escobano-Subias P, Tenorio-Castano J. Description of two new cases of aqp1 related pulmonary arterial hypertension and review of the literature. *Genes (Basel).* 2022; 13(5): 927. Review. IF: 3.5; Q2
- Nevado J, García-Miñaur S, Palomares-Bralo M, Vallespin E, Guillén-Navarro E, Rosell J, Bel-Fenellos C, Mori MA, Mila M, del Campo M, Barruz P, Santos-Simarro F, Obregón G, Orellana C, Pachajoa H, Tenorio JA, Galán E, Cigudosa JC, Moresco A, Saleme C, Castillo S, Gabau E, Pérez-Jurado L, Barcia A, Martín MS, Mansilla E, Vallcorba I, García-Murillo P, Cammarata-Scalisi F, Pereira NG, Blanco-Lago R, Serrano M, Ortigoza-Escobar JD, Gener B, Seidel VA, Tirado P, Lapunzina P. Variability in Phelan-McDermid syndrome in a cohort of 210 individuals. *Front Genet.* 2022; 13: 652454. Article. IF: 3.7; Q2
- Douzougou S, Dell'Oro J, Fonseca CR, Rei A, Mullins J, Jusiewicz I, Huisman S, Simpson BN, Vyska K, Milani D, Bartsch O, Lacombe D, García-Miñaur S, Hennekam RCM. The natural history of adults with Rubinstein-Taybi syndrome: a families-reported experience. *Eur J Hum Genet.* 2022; 30(7): 841-7. Article. IF: 5.2; Q1
- Lamuedra A, Gratal P, Calatrava L, Ruiz-Peéez VL, Palencia-Campos A, Portal-Núñez S, Mediero A, Herrero-Beaumont G, Largo R. Blocking chondrocyte hypertrophy in conditional Evc knockout mice does not modify cartilage damage in osteoarthritis. *Faseb J.* 2022; 36(4): e22258. Article. IF: 4.8; Q1
- Dobson SM, Kiss C, Borschneck D, Heath KE, Gross A, Glucksman MJ, Guerin A. Novel FGF9 variant contributes to multiple synostoses syndrome 3. *Am J Med Genet A.* 2022; 188(7): 2162-7. Article. IF: 2; Q3
- Ili EG, Tasdelen E, Durmaz CD, Altiner S, Tuncali T, Martínez-Glez V, Karabulut HG, Vural S, Ceylaner S, Acar MO, Ruhl HI. Phenotypic and molecular characterization of five patients with PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS). *Am J Med Genet A.* 2022; 188(6): 1792-800. Article. IF: 2; Q3
- Cammarata-Scalisi F, Callea M, Martinelli D, Willoughby CE, Tadich AC, Castillo MA, Lacruz-Rengel MA, Medina M, Grimaldi P, Bertini E, Nevado J. Clinical and genetic aspects of Phelan-McDermid syndrome: an interdisciplinary approach to management. *Genes (Basel).* 2022; 13(3): 504. Article. IF: 3.5; Q2
- Peces R, Peces C, Mena R, Cuesta E, García-Santiago FA, Ossorio M, Afonso S, Lapunzina P, Nevado J. Rapidly Progressing to ESRD in an individual with coexisting ADPKD and masked klinefelter and gitelman syndromes. *Genes (Basel).* 2022; 13(3): 394. Article. IF: 3.5; Q2
- White LK, Crowley TB, Finucane B, García-Miñaur S, Repetto GM, van den Bree M, Fischer M, Jacquemont S, Barzilay R, Maillard AM, Donald KA, Gur RE, Bassett AS, Swillen A, McDonald-McGinn DM. The COVID-19 pandemic's impact on worry and medical disruptions reported by individuals with chromosome 22q11.2 copy number variants and their caregivers. *Intellect Disabil Res.* 2022; 66(4): 313-22. Article. IF: 3.6; D1
- Díaz-González F, Wadhwa S, Rodríguez-Zabala M, Kumar S, Aza-Carmona M, Senthordi-Montane L, Alonso M, Ahmad I, Zahra S, Kumar D, Kushwah N, Shamim U, Sait H, Kapoor S, Roldan B, Nishimura G, Offiah AC, Faruq M, Heath KE. Biallelic cGMP-dependent type II protein kinase gene (PRKG2) variants cause a novel acromesomelic dysplasia. *J Med Genet.* 2022; 59(1): 28-38. Article. IF: 4; Q2
- Popp B, Bienvenu T, Giurgea I, Metreau J, Kraus C, Reis A, Fischer J, Bralo MP, Tenorio-Castaño J, Lapunzina P, Almoguera B, López-Grondona F, Sticht H, Zweier C. The recurrent TCF4 missense variant p.(Arg389Cys) causes a neurodevelopmental disorder overlapping with but not typical for Pitt-Hopkins syndrome. *Clin Genet.* 2022; 102(6): 517-23. Article. IF: 3.5; Q2
- Luque J, Mendes I, Gómez B, Morte B, de Heredia ML, Herreras E, Corrochano V, Bueren J, Gallano P, Artuch R, Fillat C, Pérez-Jurado LA, Montoliu L, Carracedo A, Millán JM, Webb SM, Palau F, Lapunzina P. CIBERER: Spanish national network for research on rare diseases: A highly productive collaborative initiative. *Clin Genet.* 2022; 101(5-6): 481-93. Review. IF: 3.5; Q2
- Tornero C, Navarro-Compán V, Buño A, Heath KE, Díaz-Almirón M, Balsa A, Tenorio JA, Quer J, Aguado P. Biochemical algorithm to identify individuals with ALPL variants among subjects with persistent hypophosphatasaemia. *Orphanet J Rare Dis.* 2022; 17(1): 98. Article. IF: 3.7; Q2
- Chaparro M, Baston-Rey I, Salgado EF, García JG, Ramos L, Palomares MTDL, Arguelles-Arias

F, Flores EI, Cabello M, Iturria SR, Ortiz AN, Charro M, Ginard D, Sadornil CD, Ochoa OM, Busquets D, Iyo E, Casbas AG, de la Piscina PR, Bosca-Watts MM, Arroyo M, García MJ, Hinojosa E, Gordillo J, Montiel PM, Jiménez BV, Ivorra CQ, Moron JMV, Huguet JM, Gonzalez-Lama Y, Santos AIM, Amo VM, Arranz MDM, Bermejo F, Cadiella JM, de Celix CR, Salazar PF, San Román AL, Jiménez N, García-López S, Figuerola A, Jiménez I, Cerezo FJM, Taxonera C, Varela P, de Francisco R, Monfort D, Arriero GM, Hernández-Camba A, Alonso FJG, Van Domselaar M, Pajares-Villarroya R, Nunez A, Moranta FR, Marin-Jiménez I, Alonso VR, Rodríguez MDM, Camo-Monterde P, Terceiro IG, Navarro-Llavat M, García LA, Cruz DH, Kloss S, Passey A, Novella C, Vispo E, Barreiro-de Acosta M, Gisbert JP. Using interpretable machine learning to identify baseline predictive factors of remission and drug durability in crohn's disease patients on ustekinumab. *J Clin Med.* 2022; 11(15): 4518. Article. IF: 3.9; Q2

● Research projects

Campos Barros A. Descifrando la complejidad genética del hipopituitarismo congénito (PI18/00402). ISCIII. 2019-2023.

Management centre: FIBHULP

Heath KE. Análisis genético y funcional de las displasias esqueléticas (PID2020-116263RB-100). Ministerio de Ciencia e Innovación. 2021-2023.

Management centre: 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 análisis ACGH y NGS. Biomarin International Limited. 2012-Ongoing.

Management centre: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. ONTOPREC. Implementación de Ontologías, taxonomías y estandarización de las enfermedades crónicas en Medicina de Precisión. Uso de los scores de riesgo poligénicos (PRS) como casos de

uso. (PMP21/00063). ISCIII. 2021-2023.

Management centre: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. An omnigenic view of genetic susceptibility to severe covid19. Fundació Marató TV3. 2021-Ongoing.

Management centre: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Análisis genético y genómico en pacientes afectados por la enfermedad de gorham-stout y por anomalías generales. Lymphatic Malformation Institute. 2012-Ongoing.

Management centre: 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.

Management centre: 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. Asociación Síndrome Duplicada, Inversión, Deleción del Brazo Corto del Cromosoma 8. 2015-Ongoing.

Management centre: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Analisis genomico y funcional de una variante patogénica en el gen klh11 en 6 miembros de una familia sin diagnóstico. Fundación Feder. 2022-Ongoing.

Management centre: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Aplicación de técnicas genómicas (genoma completo y 4C-Seq para TDA) en pacientes con síndromes de sobrecrecimiento (PI20/01053). ISCIII. 2021-2023.



Management centre: FIBHULP

Lapunzina 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.

Management centre: FIBHULP

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

Management centre: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Estudio clínico molecular en pacientes con síndrome de sobrecrecimiento. 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 Investigación S.L. 2005-Ongoing.

Management centre: FIBHULP

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

Management centre: FIBHULP

Lapunzina 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.

Management centre: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Evaluación psicométrica en pacientes con síndrome de phelan-m dermid Síndrome de Microdelección 22q13.. Oryzon Genomics S.A. 2020-Ongoing.

Management centre: FIBHULP

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

Management centre: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. 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.

Management centre: FIBHULP

Martínez González VM. en búsqueda del diagnóstico genético en pacientes con espectro pros. Fundación La Caixa. 2019-Ongoing.

Management centre: FIBHULP

Moreno Navarro JC. Disección genética de la narcolepsia y otras hipersomnias centrales. Francisco Jose Garcia Sanpedro. 2019-Ongoing.

Management centre: FIBHULP

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

Management centre: FIBHULP

Navado 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.

Management centre: FIBHULP

Navado 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 (P118/01433). ISCIII. 2019-2023.

Management centre: FIBHULP

Palomares Bralo M. Implementación y evaluación de un protocolo de secuenciación rápida del exoma en pacientes pediátricos ingresados en unidades de críticos o de alta complejidad (P119/01681). ISCIII. 2020-2022.

Management centre: FIBHULP

Palomares Bralo M. Red de recursos genómicos, funcionales, clínicos y terapéuticos para el estudio de las enfermedades raras neurológicas (RAREGENOMICS-CM) (S2017/BMD-3721). CM. 2018-2022.

Management centre: FIBHULP

Solera García J. Estudio de micrnas 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.

Management centre: FIBHULP

Tenorio Castaño JA. Moving toward to a -omic classification for pulmonary arterial hypertension (PI21/01593). ISCIII. 2022-2024.

Management centre: FIBHULP

Tenorio Castaño JA. Pasión hp-genética de la hipertensión pulmonar. Fundación contra la Hipertensión Pulmonar. 2020-Ongoing.





Management centre: 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-Ongoing.

Management centre: FIBHULP

Vallespín García E. Miopía magna de inicio precoz (<10 años) con o sin nistagmo: estudio clínico y genético (PI18/01234). ISCIII. 2019-2023.

Management centre: FIBHULP

● Cibers and Retics

Lapunzina Badía P. Centro de investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERer). Lapunzina Badía P (31/12/2023). FIBHULP

● Clinical trials

Lapunzina Badía PD. Estudio de fase I/II con aumento escalonado y ampliación de la dosis, multicéntrico, abierto y con un solo grupo, para evaluar la seguridad, la tolerabilidad, las características farmacocinéticas y la actividad antitumoral de fcn-159 en participantes adultos y menores de edad con neurofibromatosis de tipo 1.

Type: Clinical Trials, phase I. 5974 FCN-159-002.

Sponsored by: Shanghai Fosun Pharmaceutical Industrialdevelopment Co.

Signed date: 08/02/2022

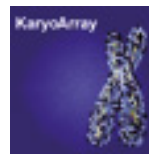
● Patents and trademarks

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, Vallespín E, Vallcorba I, Melero J, authors; FIBHULP, Hospital Infanta Cristina (Badajoz) 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, Vallespín 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, Vallespín 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.

