

<b>Date of the CVA</b>	14/12/2020
------------------------	------------

## Section A. PERSONAL DATA

Name and Surname	MARCELA DEL RÍO NECHAEVSKY		
DNI	51426360Q	Age	60
Researcher's identification number	Researcher ID	H-2796-2015	
	Scopus Author ID	7102783441	
	ORCID	0000-0003-2910-7189	

\* Obligatorio

### A.1. Current professional situation

Institution	University Carlos III de Madrid		
Dpt. / Centre			
Address			
Phone	(34) 685996049	Email	<a href="mailto:mrnechae@ing.uc3m.es">mrnechae@ing.uc3m.es</a>
Professional category	Full Professor in Dermatology	Start date	2017
Keywords	Therapeutics; Biomedicine; Clinical biology; Tissue culture; Molecular design, de novo design; Clinical genetics; Medical genetics; Genetics expresión of regulations; Gene therapy		

### A.2. Academic education (Degrees, institutions, dates)

Bachelor/Master/PhD	University	Year
Doctor en Farmacia	Universidad Complutense de Madrid	1993
Licenciada en Farmacia	Universidad de Buenos Aires	1985

### A.3. General quality indicators of scientific production

Articles: 99

Cited articles: 1.774

Total number of citations: 2.504

Average citations (last 5 years): 213

Citation database: SCOPUS

h-Index: 29

Six-year periods of research: 4 /Date: 17/6/2020

PhD theses Director: 16

## Section B. SUMMARY OF THE CURRICULUM

Prof. Del Rio is the Head of the Regenerative Medicine Unit at CIEMAT and Full Professor at the School of Engineering (Biomedical Engineering/Bioengineering Department) Universidad Carlos III de Madrid. She leads a potent group aimed at understanding the underlying mechanisms of tissue repair in order to improve the healing process under impaired conditions. They also study various genodermatoses and their experimental humanized models to uncover novel molecular phenomena and to find innovative cell and gene-based treatments. Prof. Del Rio is part of the network of excellence CIBERER, an initiative of the Spanish Instituto de Salud Carlos III. She is also involved in International Atomic Energy Agency-supported activities as an expert in the field of skin bioengineering. Prof. Del Rio is a member of the Spanish Society of Cell and Gene Therapy and of the European Society for Dermatological Research (ESDR) and has been distinguished by the DEBRA-Spain Award. Prof. Del Rio is currently.

## Section C. MOST RELEVANT MERITS (ordered by typology)

### C.1. Publications

AC: Autor de correspondencia; (nº x / nº y): posición firma solicitante / total autores

- 1 **Scientific paper.** Gálvez V.; Chacón-Solano E.; Bonafont J.; et al; Del Río M.; Larcher F.(9/11). 2020. Efficient CRISPR-Cas9-Mediated Gene Ablation in Human Keratinocytes to Recapitulate Genodermatoses: Modeling of Netherton Syndrome Molecular Therapy - Methods and Clinical Development. Cell Press. 18, pp.280-290. ISSN 23290501.
- 2 **Scientific paper.** Bonafont J; Mencía A; García M; et al; Del Río M; Larcher F. (13/15). 2019. Clinically Relevant Correction of Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa by Dual sgRNA CRISPR/Cas9-Mediated Gene Editing Molecular Therapy. Science Direct. 27-5, pp.986-998. ISSN 1525-0016.
- 3 **Scientific paper.** Chacón.Solano E; León C; Díaz F; et al; Del Río M (AC). (21/21). 2019. Fibroblast activation and abnormal extracellular matrix remodelling as common hallmarks in three cancer-prone genodermatoses British Journal of Dermatology. Wiley. 181-13, pp.512-522. ISSN 0007-0963.
- 4 **Scientific paper.** Benati D; Miselli F; Cocchiarella F; et al; Del Río M; Recchia A. (10/12). 2018. CRISPR/Cas9-Mediated In Situ Correction of LAMB3 Gene in Keratinocytes Derived from a Junctional Epidermolysis Bullosa Patient Molecular Therapy. ScienceDirect. 26-11, pp.2592-2603. ISSN 1525-0016.
- 5 **Scientific paper.** Mencía A; Chamorro C; Bonafont, J; et al; M Del Río; R Murillas. (10/12). 2018. Deletion of a pathogenic mutation-containing exon of COL7A1 gene allows clonal gene editing correction of RDEB patient epidermal stem cells.Molecular Therapy-Nucleic Acids. Elsevier. 11, pp.68-78. ISSN 2162-2531.
- 6 **Scientific paper.** Hainzl S; Peking P; Kocher T; et al; Del Río M; Koller U. (6/12). 2017. COL7A1 Editing via CRISPR/Cas9 in Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa.Molecular Therapy. American Society of Gene Therapy. 1;25(11);, pp.2573-2584.. ISSN 1525-0016.
- 7 **Scientific paper.** Ramos-Espinosa, Octavio; Hernández-Bazán, Sujhe; Francisco-Cruz, Alejandro; et al; Del Río, Marcela; Hernandez-Pzndo, Rogelio. (9/10). 2016. Gene therapy based in antimicrobial peptides and proinflammatory cytokine prevents reactivation of experimental latent tuberculosis.Pathogens and Disease. 74-7.
- 8 **Scientific paper.** Luchetti MM; Moroncini G; Escamez MJ; et al; Del Río M; Gabrielli A. (11/12). 2016. Induction of scleroderma fibrosis in skin-humanized mice by anti-Platelet-Derived Growth Factor receptor agonistic autoantibodies.Arthritis Rheumatol.Malden, MA. 68-9, pp.2263-2273. ISSN 2326-5191.
- 9 **Scientific paper.** Chamorro C; Mencía A; Almarza D; et al; Del Río M,; Murillas R. (8/10). 2016. Gene Editing for the Efficient Correction of a Recurrent COL7A1 Mutation in Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa Keratinocytes Mol Ther Nucleic Acids.Nature Pub. Group. 5:e307. ISSN 2162-2531.
- 10 **Scientific paper.** Marta Carretero; Sara Guerrero-Aspizua; Nuria Illera; et al; (AC). (10/10). 2016. Differential Features between Chronic Skin Inflammatory Diseases Revealed in Skin-Humanized Psoriasis and Atopic Dermatitis Mouse Models J Invest Dermatol.Society for Investigative Dermatology. 136-1, pp.136-145. ISSN 0022-202X.

## C.2. Participation in R&D and Innovation projects

- 1 B2017/BMD-3692, RED AVANCELL: TERAPIAS AVANZADAS DE PRECISIÓN EN REGENERACIÓN Y REPARACIÓN CELULAR Y TISULAR Marcela Del Río Nechaevsky. (Comunidad de Madrid). 01/01/2018-31/12/2020. 956.086 €. Principal investigator.
- 2 Pre-clinical development of a gene editing medicinal product for epidermolysis bullosa SOHANA RESEARCH FUND, CURE EB.. (SOHANA RESEARCH FUND, CURE EB. (UC3M-CIEMAT).). 19/03/2020-20/03/2020. 251.791 €.
- 3 2017/ 0128 (AC17/00054), Mutation-targeted gene and pharmacological therapies for dystrophic and junctional Epidermolysis Bullosa ERANET-ERARE 2017/ 0128 (AC17/00054). ERANET-ERARE. Raúl de Lucas. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/03/2018-28/02/2020. 130.680 €.

- 4 EADV 2016-026, BlooDEB test. Novel serological biomarkers for early non-invasive diagnosis and monitoring of squamous cell carcinoma in inherited epidermolysis bullosa patients: a multicenter European study European Academy of Dermatology and Venerology. G Zambruno. (Universidad Carlos III de Madrid). 17/11/2016-16/11/2018. 85.800 €.
- 5 H2020-FETOPEN-2014-2015-RIA -662629-NanoSmell, NANOSMELL. Artificial remote-controlled odorants Unión Europea H2020. H2020-FETOpen: Future and Emerging Technologies. Alan Carleton. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/09/2015-31/08/2018. 3.979.069 €.
- 6 Clinical practice guidelines for laboratory diagnosis of Epidermolysis bullosa DEBRA International. Marcela Del Río Nechaevsky. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/01/2017-30/06/2018. 25.750 €.
- 7 SAF2017-86810-R, DESARROLLO Y EVALUACION PRE-CLINICA DE TERAPIAS AVANZADAS MULTIMODALES PARA LA EPIDERMOLISIS BULLOSA DISTROFICA RECESIVA. CENTRO DE ACUSTICA APLICADA Y EVALUACION NO DESTRUCTIVA. Marcela Del Río (IP) Nechaevsky. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/01/2018-20/02/2018. 190.000 €.
- 8 SAF2013-43475-R, Nuevas terapias para enfermedades raras de la piel basadas en mecanismos fisiopatológicos moleculares: terapia génica, celular y proteica Ministerio de Economía y Competitividad. Plan Estatal de Investigación Científica y Técnica y de Innovación. Marcela del Río Nechaevsky. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/01/2014-31/12/2017. 302.500 €. Principal investigator.
- 9 HEALTH-F2-2011-261392, GENEGRAFT: Phase I/II ex vivo gene therapy clinical trial for recessive dystrophic epidermolysis bullosa using skin equivalent grafts genetically corrected with a COL7A1-encoding SIN retroviral vector Unión Europea. VI Programa Marco. VII Programa Marco de la UE. Christine Bodemer. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/03/2013-31/12/2017. 4.950.000 €. Team member.
- 10 UNC313-4E-2074, Adquisición de un microscopio electrónico de barrido de emisión de campo y ambiental (FEDER) Ministerio de Economía, Industria y Competitividad. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/01/2013-31/12/2015. 399.562 €.
- 11 IPT-2012-0602-300000, FIBRODRESS. Desarrollo de un apósito bioactivo basado en fibrina y bioingredientes activos. Ministerio de Economía y Competitividad. Programa Nacional de Cooperación Público-Privada. Subprograma INNPACTO. Marta Carretero Trillo. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/01/2013-31/12/2015. 760.010 €. Team member.
- 12 S2010/BMD-2420, CELLCAM: Una nueva generación de medicamentos celulares más eficaces y seguros Conserjería de Educación de la Comunidad de Madrid. Unión Europea (Fondos Estructurales). Actividades de I+D entre Grupos de investigación de la Comunidad de Madrid en Biomedicina. Manuel Ramirez Orellana. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/01/2012-30/12/2015. 844.560 €. Principal investigator.
- 13 CIVP16A1864, Transplante de piel bioingenierizada para la regeneración cutánea en pacientes con Epidermolisis Bullosa Distrófica Fundación Ramón Areces. Ciencias de la vida y la Materia 2011. María José Escámez Toledano. (Universidad Carlos III de Madrid). 27/06/2012-27/05/2015. 87.813 €.
- 14 Papel del estrés oxidativo en el desarrollo de Melanoma Familiar y otras ER comunes con predisposición al desarrollo de neoplasias cutáneas Instituto de Salud Carlos III -CIBER. Marcela del Río. (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas). 2015-2015. 36.700 €.
- 15 SpliceEB: Splicing therapies for Dystrophic Epidermolysis Bullosa European Research Area ERA-Net E-RARE. Marjon Pasmooij. (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas). 2013-2015. 284.000 €. Team member.
- 16 SpainRDR: Spanish Rare Diseases Research Network. International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) Unión Europea. International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC). María José Escamez. (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas). 2012-2014. 2.000.000 €.

- 17 INTRA 13-714/172.04, Identificación de mecanismos fisiopatológicos en el Síndrome de Kindler CIBERER-ISCIII. Convocatoria de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) 2012. Federico Pallardó. (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas). 01/01/2013-31/12/2013. 75.000 €. Principal investigador.

### C.3. Participation in R&D and Innovation contracts

- 1 Generación de líneas celulares modificadas genéticamente conteniendo mutaciones sin sentido representativas en genes causantes de enfermedades genéticas de la piel (Epidermólisis Bullosa y otras) y uso de un modelo organotípico para la identificación de compuestos inductores de traducción de lectura (TRIDs) CENTRO DE ACUSTICA APLICADA Y EVALUACION NO DESTRUCTIVA; Almirall-Prodesfarma, S.A.. Marcela Del Río. 01/01/2020-01/01/2022. 110.000 €.
- 2 Determinación del potencial efecto terapéutico de drogas "readthrough" en genodermatosis debidas mutaciones sin sentidos CODON-X THERAPEUTICS INC. Marcela Del Río Nechaevsky. 16/03/2018-16/03/2020. 46.496,37 €.
- 3 Cofinanciación Diagnóstico genético e investigación en Epidermólisis Bullosa DEBRA-España. Escámez MJ y del Río M. 01/01/2017-01/01/2018. 32.857,59 €.
- 4 Cofinanciación Ensayo clínico MesenSystemEB DEBRA-España. Escámez MJ y del Río M. 01/01/2017-01/01/2018. 80.000 €.
- 5 Cátedra Fundación Jiménez Díaz de Medicina Regenerativa y Bioingeniería de Tejidos Instituto de investigación sanitaria Fundación Jiménez Díaz. Del Río, M. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/06/2014-30/11/2018. 500.000 €.

### C.4. Patents

- 1 EU/3/20/2253 (EMA/OD/0000013899). Bioengineered skin containing CRISPR/Cas9 gene-edited epidermal stem cells for the treatment of RDEB due to mutation(s) in COL7A1 collagenous domain 28/02/2020. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER).
- 2 PCT/ES2019/070757. Inhibidores de TGF- $\beta$ 1 y productores de endoglina para su uso en el tratamiento de epidermólisis bullosa 07/11/2019. UC3M, CSIC y CIEMAT.
- 3 EMA/OD/0000013975 CRM:0013424. Autologous skin equivalent graft composed of keratinocytes and fibroblasts genetically corrected by CRISPR/Cas9-mediated excision of mutation-carrying exons within COL7A1 collagenous domain 09/2019. UC3M, CIBERER, CIEMAT, IIS-FJD y CCST.
- 4 PCT/ES2020/070378. Aptámeros agonistas del receptor FPR2 y usos de los mismos 10/06/2019. UC3M, IRYCIS, CIEMAT y IIS-FJD.
- 5 A Meana; F Larcher; M Del Río; JL Jorcano; M García; M Carretero; S Guerrero. WO/2011/018545 A3; WO 2011/018545 A2. Humanised psoriasis model Spain. 17/02/2011. CIEMAT y Centro Comunitario de Sangre y Tejidos del Principado de Asturias.
- 6 A Holguín; B Duarte; F Larcher; M Del Río; JL Jorcano; V García; E García; A Meana. WO/2008/119855; US 5939098; JP20100500304;PCT/ES08/00191;. Method for preparing three-dimensional structures for tissue engineering Spain. 10/09/2008. CIEMAT y Centro Comunitario de Sangre y Tejidos del Principado de Asturias.
- 7 A Meana; CR Trullas; JL Jorcano; M García; M Del Río. WO/2007/098954; JP200805576425; US20080203457; CA2644525. A mouse model comprising an engrafted human skin having hypersensitivity to UV-light Spain. 07/09/2007. Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas. Laboratorios Isdin, S.A.
- 8 M Del Río; S Gomez; A Meana; F Larcher; JL Jorcano. WO/2002/072800; EP 1375647; US 2004 0171145; PCT/ES2002/000087. Artificial dermis and production method therefor Spain. 20/11/2003. CIEMAT, Fundación Marcelino Botín, Centro Comunitario de Sangre y Tejidos del Principado de Asturias.
- 9 M del Río; F Larcher; A Meana; JL Jorcano. WO2003/002154. Artificial autologous skin secreting leptin and method for obtaining the same Spain. 03/03/2003. CIEMAT, Centro Comunitario de Sangre y Tejidos del Principado de Asturias y Fundación Botín. (S) QUE LA ESTÁ(N) EXPLOTANDO o en las que existe un contrato de cesión o licencia:.

Fecha del CVA	09/06/2020
---------------	------------

## Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre y Apellidos	Angeles Juarranz De la Fuente		
DNI	02516981E	Edad	61
Núm. identificación del investigador	Researcher ID	L-2446-2013	
	Scopus Author ID	6701371551	
	Código ORCID	0000-0002-6574-2887	

### A.1. Situación profesional actual

Organismo	Universidad Autónoma de Madrid		
Dpto. / Centro	Facultad de Ciencias / Universidad Autónoma de Madrid		
Dirección	Laboratorio A-102, Departamento de Biología, Universidad Autónoma de Madrid, 28049, Madrid		
Teléfono	(34) 676703121	Correo electrónico	<a href="mailto:angeles.juarranz@uam.es">angeles.juarranz@uam.es</a>
Categoría profesional	Catedrática de Universidad	Fecha inicio	2010
Espec. cód. UNESCO	240000 - Ciencias de la Vida		
Palabras clave	Biología celular		

### A.2. Formación académica (título, institución, fecha)

Licenciatura/Grado/Doctorado	Universidad	Año
Programa Oficial de Doctorado en Biología Celular	Universidad Autónoma de Madrid	1984

### A.3. Indicadores generales de calidad de la producción científica

112 artículos en PubMed, 59 desde 2010 (144 en WOS, 74 desde 2010)

Publicaciones totales en Q1:82; 5 de ellas situadas dentro del 1% de las mas citadas de la especialidad

Promedio de citas/año: 27,8

Citas totales: 5215 (WOS); 6700 (Google Scholar)

Índice h: 36 (WOS), 41 (Google Scholar)

### ACTIVIDAD DOCENTE EN MÁSTER Y DOCTORADO (últimos 10 años)

8 tesis doctorales (Silvia Lucena, Nerea Salazar Ayestarán, Tamara Gracia Calzada, Elisa Carrasco, Berta Pérez Tato, Lorea Bagazgoitia, Laura Milla, Alfonso Blázquez Castro) y 10 proyectos fin de Máster y de Grado (Jimena Nicolás, María Gutierrez, María Gallego, Berenice Fontana, Marta Mascaraque, Nerea Salazar, Omar Kourani, Alejandra Damian, Sara Caballero, Alfonso Blázquez Castro) dirigidos y o codirigidos.

A nivel de Doctorado, coordinación por parte de la UAM el Programa de Doctorado Interuniversitario con la Universidad Complutense de Madrid en Genética y Biología Celular con Mención de Calidad desde 2004 (BOE 5 de Julio de 2004, 2004-00329) hasta el 2011. Coordinación del Programa impartido por el Departamento en la Universidad de Tarapacá, Arica, Chile).

A nivel de Máster, coordinación y responsable del proyecto destinado a la adecuación del anterior programa de doctorado como Máster en Genética y Biología Celular. También he sido la coordinadora de la asignatura Biología Celular y Genética del cáncer desde 2011 hasta el 2018.

## Parte B. RESUMEN LIBRE DEL CURRÍCULUM

Catedrática en la Universidad Autónoma de Madrid; Investigadora en la Universidad de Sheffield (Reino Unido) y en la Fundación Calouste Gulbenkian (Portugal). Formo parte de diversas sociedades científicas (Europea de Fotobiología, Royal Microscopical Society, Española de Biología Celular). He ocupado puestos de gestión: (1) Coordinadora de Doctorado (Interuniversitario Genética y Biología Celular, Mención de Calidad); (2) Coordinadora de Máster (Interuniversitario UAM-UCM-UAH); (3) Vicedecana de Investigación de la Facultad de Ciencias de la UAM; (4) Tutora de convenios Marcos con la Universidad de Chile; (6) Evaluadora de agencias nacionales y extranjeras, ANECA, ANEP, AVAP, ACSUCYL, AECE, UCM, Fundación Alicia Koplowitz; Agencias de evaluación británicas y suizas; (7) Gestora de Becas de Movilidad Madariaga y Castillejo; (8) editora de la revistas Oxidative Medicine and Cellular Longevity, International Journal of Molecular Sciences, Cancers, Scientific Reports; (9) Evaluadora de numerosas revistas científicas internacionales (The Lancet; Nanomedicine; Cancer Letters, British Journal of Pharmacology; British Journal of Cancer; British Journal of Dermatology; International Journal of Cancer etc., (10) Integrante del Consejo Rector del IRYCIS (Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria) (2014-2018).

**Trayectoria científica.** Desde los años 95 y con un grupo estable, he estudiado la biología del cáncer cutáneo no melanoma (CCNM), los mecanismos de resistencia a quimioterapia, así como la búsqueda de nuevas terapias para este tipo de cáncer. Especialmente nos hemos centrado en Terapia Fotodinámica (TFD) a la vez que mi grupo es referencia internacional. El grupo que lidero es de los primeros en España en la aplicación clínica de la TFD y en las investigaciones básicas y traslacionales sobre su mecanismo de acción celular y molecular, utilizando tanto líneas celulares como modelos murinos de investigación. He recibido financiación de organismos nacionales e internacionales: Comunidad Autónoma de Madrid, Instituto de Salud Carlos III, Agencia Española de Cooperación Internacional, National Institute of Cancer. Algunos trabajos relevantes de los últimos años están relacionados con: (1) caracterización de nuevos fotosensibilizadores (Chem Res Toxicol, 2012), (2) proliferación celular por ROS (Eur J Cell Biol, 2012; J Invest Dermatol, 2016), (3) caracterización de células resistentes a TFD (Br J Dermatol, 2011; J Investigativ Dermatol, 2016; Oncotarget, 2017; Sci Rep 2018; J Clin Med 2020 ), (4) Snail y E-cadherina en la función de Dmt1 (Nucl Acids Res, 2011). Son de destacar los trabajos publicados en J Invest Dermatol (2014 y 2016) en el que se aborda de manera traslacional el proceso de resistencia a TFD en pacientes con SCC. También se destacan los artículos: (1) Clin Trans Oncol, 2008 (mas de 600 citas); (2) ACS NANO, 2010; (3) ACS NANO, 2011; (4) Adv Funct Mat, 2015, 2019; (5) Nano Res, 2015, que se encuentran entre el 1% de los artículos mas citados de su especialidad; además el publicado en Nano Res (2015) ha recibido en 2017 el premio otorgado por la propia revista en reconocimiento a la creatividad y contribución excepcional.

Actividad emprendedora y Patentes: Participación en la empresa biotecnológica InnCells (spin-off de la UAM). Además, soy firmante de 4 patentes, tres de ellas internacionales (WO 20111/009977A2; WO/2010/126212; PCT/ES2013/070779) y una licenciada a la empresa Isquaemia Biotech (2016).

## Parte C. MÉRITOS MÁS RELEVANTES (ordenados por tipología)

### C.1. Publicaciones

- 1 Artículo científico.** E Carrasco; et al. 2015. Intratumoral thermal reading during photo-thermal therapy by multifunctional fluorescent nanoparticles. Advanced Functional Materials. 25, pp.615-626 (DOI: 10.1002/adfm.201403653). ISSN 1616-3028.
- 2 Artículo científico.** Mascaraque M; et al. 2020. Assessing Amphiphilic ABAB Zn(II) Phthalocyanines with Enhanced Photosensitization Abilities in In Vitro Photodynamic Therapy Studies Against Cancer Molecules. pp.25(1). pii: E213. doi: 10.3390/molecules25010213.
- 3 Artículo científico.** 2020. Fernblock® Upregulates NRF2 Antioxidant Pathway and Protects Keratinocytes from PM2.5-Induced Xenotoxic Stress. Oxidative Medicine and Cellular Longevity. pp.2908108-doi: 10.1155/2020/2908.

- 4 **Artículo científico.** Moreno R; et al. 2020. Influence of Serum Vitamin D Level in the Response of Actinic Keratosis to Photodynamic Therapy with Methylaminolevulinate. *Journal of Clinical Medicine*. pp.Feb 1;9(2). pii: E398. doi: 10.3390/jcm9020398.
- 5 **Artículo científico.** 2020. Metformin as an Adjuvant to Photodynamic Therapy in Resistant Basal Cell Carcinoma Cells *Cancers (Basel)*. 2-3, pp.668-doi: 10.3390/cancers12030668..
- 6 **Artículo científico.** Lorrio S; et al. 2020. Protective Effect of the Aqueous Extract of *Deschampsia antarctica* (EDAFENCE®) on Skin Cells against Blue Light Emitted from Digital Devices *International Journal of Molecular Sciences*. pp.21(3). pii: E988. doi: 10.3390/ijms21030988.
- 7 **Artículo científico.** Gracia-Cazaña T; et al. 2019. Biomarkers of basal cell carcinoma resistance to methyl-aminolevulinate photodynamic therapy. *PLoS One*. pp.14(4):e0215537. doi: 10.1371/journal.pone.0215537.
- 8 **Artículo científico.** Lucena SR; et al. 2019. Characterisation of resistance mechanisms developed by basal cell carcinoma cells in response to repeated cycles of Photodynamic Therapy *Scientific Reports*. pp.9(1):4835. doi: 10.1038/s41598-019-41313-y.
- 9 **Artículo científico.** S. R. Lucena; et al. 2019. Characterisation of resistance mechanisms developed by basal cell carcinoma cells in response to repeated cycles of Photodynamic Therapy. *Scientific Reports*. Nature Publishing Group. 9-1, pp.4835-10.1038/s41598-019-41313-y. ISSN 2045-2322.
- 10 **Artículo científico.** Parrado C; et al. 2019. Environmental Stressors on Skin Aging. Mechanistic Insights. *Frontiers in Pharmacology*. pp.10:759. doi: 10.3389/fphar.2019.00759.
- 11 **Artículo científico.** Mascaraque M; et al. 2019. Mitotic Catastrophe Induced in HeLa Tumor Cells by Photodynamic Therapy with Methyl-aminolevulinate. *International Journal of Molecular Sciences*. pp.20(5). pii: E1229. doi: 10.3390/ijms20051229.
- 12 **Artículo científico.** Nájera L; et al. 2019. Prognostic implications of markers of the metabolic phenotype in human cutaneous melanoma. *British Journal Dermatology*. pp.181(1):114-127. doi: 10.1111/bjd.17513.
- 13 **Artículo científico.** GM Calaf; et al. 2018. Antioxidants and Cancer: Theories, Techniques, and Trials in Preventing Cancer. *Oxidative Medicine and Cellular Longevity*. doi: 10.1155/2018/53.
- 14 **Artículo científico.** T Gracia-Calzada; et al. (9/9). 2018. Clinical, histological and immunohistochemical markers of resistance to methyl aminolaevulinate photodynamic therapy in Bowen disease *British Journal of Dermatology*. 178-2, pp.E138-E140 (DOI: 10.1111/bjd.17513). ISSN 1365-2133.
- 15 **Artículo científico.** E van de Winckel; et al. (6/3). 2018. Dual Role of Subphthalocyanine Dyes for Optical Imaging *Advanced Functional Materials*. DOI:10.1002/adfm.201. ISSN 1616-3028.
- 16 **Artículo científico.** A Zamarrón; et al. 2018. Fernblock Prevents Dermal Cell Damage Induced by Visible and Infrared A Radiation. *International Journal of Molecular Sciences*. 19-doi: 10.3390/ijms190. ISSN 1422-0067.
- 17 **Artículo científico.** C Parrado; et al. 2018. Oral Photoprotection: Effective Agents and Potential Candidates. *Frontiers in Medicine*. 5-doi: 10.3389/fmed.20.
- 18 **Artículo científico.** T Gracia-Calzada; et al. (7/7). 2018. Photodynamic Therapy: Influence of Clinical and Procedure Variables on Treatment Response in Basal Cell Carcinoma and Bowen Disease *Acta Dermato-Venereologica*. 98-1, pp.116-118.
- 19 **Artículo científico.** L Najera; et al. 2018. Prognostic implications of markers of the metabolic phenotype in human cutaneous melanoma. *British Journal Dermatology*. doi: 10.1111/bjd.17. ISSN 1365-2133.
- 20 **Artículo científico.** MJ Cabrera-Alfonso; et al. 2018. Selective Oxidative Dearomatization of Angular Tetracyclic Phenols by Controlled Irradiation under Air: Synthesis of an Angucyclinone-Type Double Peroxide with Anticancer Properties. *Organic Letters*. 20, pp.6094-6098.
- 21 **Artículo científico.** A Ortiz-Espín; et al. (6/3). 2017. An Extract from the Plant *Deschampsia antarctica* Protects Fibroblasts from Senescence Induced by Hydrogen Peroxide *Oxid Med Cell Longev*. 2694945-doi: 10.1155/2017/26.

**22 Artículo científico.** A Zamarron; et al. (5/5). 2017. Effects of photodynamic therapy on dermal fibroblasts from xeroderma pigmentosum and gorlin-goltz syndrome patients. *Oncotarget*. 8-44, pp.77385-77399 (DOI: 10.18632/oncotarget.20485). ISSN 1949-2553.

### C.2. Proyectos

- 1 PI18/00708, Nuevas estrategias no invasivas para el tratamiento del cáncer cutáneo no melanoma dirigidas a la célula tumoral y a la célula del estroma Instituto de Salud Carlos III. (Universidad Autónoma de Madrid, Hospital Miguel Servet, Hospital Ramón y Cajal). 01/01/2019-31/12/2021. 136.730 €. Investigador principal.
- 2 PI15/00974, Determinación de marcadores de resistencia a Terapia Fotodinámica en el tratamiento de cáncer cutáneo no melanoma y búsqueda de estrategias para superarla. Instituto de Salud Carlos III. (Universidad Autónoma de Madrid. Hospital Ramón y Cajal (Madrid). Hospital San Jorge (Huesca). Hospital de la Cruz Roja (Madrid)). 01/01/2016-31/12/2018. 134.915 €.
- 3 S2010/BMD-2359, SKINMODEL, Homeostasis y patología cutánea. Desarrollo de modelos celulares y animales para el estudio de vías de señalización epidérmica y ensayo de nuevos abordajes terapéuticos. Comunidad Autónoma de Madrid. Miguel Quintanilla Ávila, Coordinador. (IIB, UAM, Hospital Ramón y Cajal y CIEMAT). 01/01/2012-31/07/2016. 615.250 €.
- 4 PI12/01253, Evaluación de la eficacia de la terapia fotodinámica en el tratamiento de cáncer cutáneo no melanoma mediante su combinación con terapias co-adyuvantes. Ministerio de Sanidad y Consumo. Fondo de Investigación Sanitaria. Juarranz de la Fuente, Angeles. (Universidad Autónoma de Madrid. Hospital San Jorge (Huesca), Hospital Ramón y Cajal (Madrid)). 01/01/2013-31/12/2015. 151.850 €.

### C.3. Contratos

- 1 Efecto de Fernblock® sobre la vía NRF2 y pigmentación en células de piel en modelo de polución Industrial Farmacéutica Cantabria, S.A.. 06/02/2019-06/02/2020. 12.500 €.
- 2 Estudio comparativo de la actividad biológica de distintos extractos Industrial Farmacéutica Cantabria, S.A.. 06/11/2017-P6M. 16.500 €.
- 3 Efecto de EDAf sobre el daño al DNA, muerte celular, sufrimiento mitocondrial, MMP-1 y expresión de proteínas de diferenciación y adhesión en fibroblastos y queratinocitos humanos expuestos a UVB, UVA, IR y VIS Industrial Farmacéutica Cantabria, S.A.. 01/01/2016-P1Y6M. 18.000 €.
- 4 Efecto protector y reparador de Fernblock+ respecto al daño inducido por la radiación UVB en células HaCaT y fibroblastos humanos Industrial Farmacéutica Cantabria, S.A.. 01/02/2015-P2Y. 18.000 €.

### C.4. Patentes

- 1 Calvo Sánchez, M. I.; Carrasco Cerro, E; Espada Regalado, J.; Juarranz de la Fuente, Angeles. PCT/ES2469240. Use of a Photosensitive agent capable of producing reactive oxygen species in the production of a drug for the photodynamic therapy of a disease related to stem cells, in vitro use, and pharmaceutical composition España. 31/08/2015. Universidad Autónoma de Madrid-CSIC.
- 2 Carvalleira Morado, José; Delgado Brieva, Aurora; Domínguez Valdes- Hevia, Marta; Espada Regalado, Jesus; González Rodríguez, Salvador; Guerrero Gómez, Antonio; Juarranz de la Fuente, Angeles; Pivel Ranieri, Juan Pablo; Quintana González, Ernesto; Reyes Martín, Eduardo; Sanz-Rodríguez, Francisco. PCT/ES2010/600031. Producto para la preparación de composiciones dermatológicas, cosméticas o cosmeceúticas destinadas al tratamiento de la piel 04/08/2011. Industrial Farmacéutica Cantabria.

Fecha del CVA	21/02/2021
---------------	------------

## Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre y Apellidos	JAVIER PASCAU GONZALEZ-GARZON		
DNI	██████████	Edad	██
Núm. identificación del investigador	Researcher ID	B-5734-2013	
	Scopus Author ID	6603062222	
	* Código ORCID	0000-0003-1484-731X	

\* Obligatorio

### A.1. Situación profesional actual

Organismo	Universidad Carlos III de Madrid		
Dpto. / Centro	BIOINGENIERIA E INGENIERIA AEROESPACIAL / ESCUELA POLITECNICA SUPERIORBIOINGENIERIA E INGENIERIA AEROESPACIAL		
Dirección	██		
Teléfono	██████████ ██████████	Correo electrónico	████████████████████
Categoría profesional	TITULARES DE UNIVERSIDAD	Fecha inicio	2018
Palabras clave	Ingenierías; Tecnología electrónica y de las comunicaciones		

### A.2. Formación académica (título, institución, fecha)

Licenciatura/Grado/Doctorado	Universidad	Año
Doctor por la Universidad Politécnica de Madrid dentro del Programa en Ingeniería de Telecomunicación	Universidad Politécnica de Madrid	2006
Biomedical Instrumentation Technology	UNIVERSIDAD NACIONAL DE EDUCACION A DISTANCIA (UNED)	2005
Ingeniero de Telecomunicación	Universidad Politécnica de Madrid	1999

### A.3. Indicadores generales de calidad de la producción científica

Director de 2 tesis doctorales presentadas en 2017 y 6 en realización (tres de ellas se presentan en 2021).

Datos obtenidos de Web of Science: Número total de artículos y proceedings 115. Artículos en revistas indexadas: 63 (50% en Q1)

Citas totales: 1266. Promedio de citas por año 2016-2020: 101. Índice H: 21

Datos obtenidos de Google Scholar: 2716 citas totales. Promedio citas por año 2016 a 2020: 200. Índice H: 29

## Parte B. RESUMEN LIBRE DEL CURRÍCULUM

Javier Pascau es Dr. Ingeniero Superior de Telecomunicación. Forma parte del Grupo de Imagen e Instrumentación Biomédica (BIIG) de la Universidad Carlos III de Madrid, donde es Profesor Titular con tres sexenios de investigación, y del Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón. Realizó su tesis doctoral en registro y fusión de estudios de imagen multimodal de animales de laboratorio. Ha publicado más de 60 artículos en revistas indexadas, y ha participado como colaborador en más de 40 proyectos de investigación. Como investigador principal ha liderado proyectos de investigación de convocatorias competitivas en evaluación de tecnologías sanitarias, colaboración público-privada, plan nacional de investigación orientada a retos de la sociedad, desarrollo tecnológico, investigación en salud, consorcios Era Net dentro de FP7 y EraPerMed H2020 e IRSES H2020. Lidera las líneas de investigación del grupo sobre simulación y control de calidad en radioterapia y cirugía guiada por imagen. Ha publicado diversos trabajos en temas como análisis de imagen médica con técnicas de aprendizaje profundo, cuantificación en neuroimagen, fusión multimodal, radioterapia, imagen molecular y funcional, dispositivos de alta resolución para animales o

sistemas de información en radiología. Colabora con los servicios clínicos de Traumatología, Cirugía, Radiodiagnóstico, Oncología Radioterápica o Ginecología del Hospital Gregorio Marañón, en tareas tanto de investigación como de asesoramiento para la compra de equipos de imagen y sistemas de información, así como en la implantación de sistemas de gestión del flujo de trabajo (RIS, PACS etc). Actualmente la línea de investigación principal del Dr. Pascau es el guiado de intervenciones quirúrgicas mediante imagen. Su equipo de investigación ha instalado un quirófano navegador en el Hospital Gregorio Marañón en el que se evalúan las contribuciones de sistemas de posicionamiento en la planificación y guiado de radioterapia intraoperatoria y cirugía de diversas especialidades. Se trabaja también en la integración de ultrasonido intraoperatorio, escaneo de superficie, impresión 3D o realidad aumentada en estos procedimientos.

Como docente ha sido director del Grado en Ingeniería Biomédica de la UC3M desde 2016 a 2020, donde coordina además las asignaturas de Procesamiento de imagen y Temas avanzados en imagen médica, con docencia exclusivamente en inglés. Imparte también docencia en el Máster en Ingeniería de la Información para la Salud y el Máster en Ingeniería Clínica.

### Parte C. MÉRITOS MÁS RELEVANTES (ordenados por tipología)

#### C.1. Publicaciones

AC: Autor de correspondencia; (nº x / nº y): posición firma solicitante / total autores

- 1 Artículo científico.** Garcia-Mato, David; Garcia-Sevilla, Monica; Porras, Antonio R.; et al; Pascau, Javier (AC). (9/9). 2021. Three-dimensional photography for intraoperative morphometric analysis in metopic craniosynostosis surgery INTERNATIONAL JOURNAL OF COMPUTER ASSISTED RADIOLOGY AND SURGERY. 16-2, pp.277-287. ISSN 1861-6410.
- 2 Artículo científico.** León-Román, V.E.; García-Mato, D.; López-Torres, I.I.; Vaquero-Martín, F.J.; Calvo-Haro, J.A.; Pascau, J.(6/7). 2020. The Knee Prosthesis Constraint Dilemma: Biomechanical Comparison Between Varus-Valgus Constrained Implants and Rotating Hinge Prosthesis. A Cadaver Study Journal of Orthopaedic Research. pp.1-7.
- 3 Artículo científico.** Nicolás-Sáenz, L.; Guerrero-Aspizua, S.; Pascau, J.; Muñoz-Barrutia, A.(3/4). 2020. Nonlinear Image Registration and Pixel Classification Pipeline for the Study of Tumor Heterogeneity Maps. Entropy. Multidisciplinary Digital Publishing Institute. 22-9, pp.946.
- 4 Artículo científico.** GARCIA-VAZQUEZ, V.; FELIPE A CALVO; MARIA JESUS LEDESMA CARBAYO; CLAUDIO VICENTE SOLE; JOSÉ ANTONIO CALVO HARO; DESCO MENÉNDEZ, MANUEL; (AC). (7/7). 2020. Intraoperative computed tomography imaging for dose calculation in intraoperative electron radiation therapy: Initial clinical observations PLoS One. 15-1, pp.e0227155. ISSN 1932-6203.
- 5 Artículo científico.** MORETA MARTINEZ, RAFAEL; DAVID GARCIA MATO; GARCÍA SEVILLA, MÓNICA; RUBÉN PÉREZ MAÑANES; JOSÉ ANTONIO CALVO HARO; (AC). (6/6). 2020. Combining Augmented Reality and 3D Printing to Display Patient Models on a Smartphone. Jove-Journal of Visualized Experiments. 155, pp.e60618. ISSN 1940-087X.
- 6 Artículo científico.** Goswami, Subhra S.; Ortuno, Juan E.; Santos, Andres; Calvo, Felipe A.; Pascau, Javier; Ledesma-Carbayo, Maria J.(5/6). 2020. A New Workflow for Image-Guided Intraoperative Electron Radiotherapy Using Projection-Based Pose Tracking IEEE ACCESS. 8, pp.137501-137516. ISSN 2169-3536.
- 7 Artículo científico.** Moreta-Martinez, Rafael; Calvo-Haro, Jose Antonio; Perez-Mananes, Ruben; Garcia-Sevilla, Monica; Mediavilla-Santos, Lydia; Pascau, Javier (AC). (6/6). 2020. Desktop 3D Printing: Key for Surgical Navigation in Acral Tumors? APPLIED SCIENCES-BASEL. 10-24, pp.8984.
- 8 Artículo científico.** DAVID GARCIA MATO; S. OCHANDIANO; GARCÍA SEVILLA, MÓNICA; et al; Pascau, J. (AC). (10/10). 2019. Craniosynostosis surgery: workflow based on virtual surgical planning, intraoperative navigation and 3D printed patient-specific guides and templates Scientific Reports. 9, pp.17691. ISSN 2045-2322.

- 9 **Artículo científico.** GARCIA-VAZQUEZ, V.; Begoña Sesé-Lucio; FELIPE A CALVO; JUAN JOSE VAQUERO LOPEZ; DESCO MENÉNDEZ, MANUEL; (AC). (6/6). 2018. Surface scanning for 3D dose calculation in intraoperative electron radiation therapy Radiation Oncology. 13, pp.243. ISSN 1748-717X.
- 10 **Artículo científico.** MORETA MARTINEZ, RAFAEL; DAVID GARCIA MATO; GARCÍA SEVILLA, MÓNICA; RUBEN PEREZ MARTINEZ; JOSÉ ANTONIO CALVO HARO; (AC). (6/6). 2018. Augmented reality in computer-assisted interventions based on patient-specific 3D printed reference Healthcare Technology Letters. 5/5, pp.162-166. ISSN 2053-3713.
- 11 **Artículo científico.** Eugenio Marinetto; DAVID GARCIA MATO; ALONSO GARCIA; SANTIAGO MARTINEZ DE LA CASA DIAZ; DESCO MENÉNDEZ, MANUEL; (AC). (6/6). 2018. Multicamera Optical Tracker Assessment for Computer Aided Surgery Applications IEEE Access. 6, pp.64359-64370. ISSN 2169-3536.
- 12 **Artículo científico.** MARINETTO, E.; J. G. VICTORES; GARCÍA SEVILLA, MÓNICA; MERCEDES MUÑOZ; FELIPE A CALVO; BALAGUER BERNALDO DE QUIRÓS, CARLOS; DESCO MENÉNDEZ, MANUEL; PASCAU, J. (AC). (8/8). 2017. Technical Note: Mobile accelerator guidance using an optical tracker during docking in IOERT procedures MEDICAL PHYSICS. 44-10, pp.5061-5069. ISSN 0094-2405.
- 13 **Artículo científico.** GARCIA-VAZQUEZ, V.; Eugenio Marinetto; PEDRO GUERRA; et al; (AC). (10/10). 2017. Assessment of intraoperative 3D imaging alternatives for IOERT dose estimation Zeitschrift fur Medizinische Physik. 27/3, pp.218-231. ISSN 0939-3889.
- 14 **Artículo científico.** MARINETTO, E.; A. UNERI; T. DE SILVA; et al; ;. (9/10). 2017. Integration of free-hand 3D ultrasound and mobile C-arm cone-beam CT: Feasibility and characterization for real-time guidance of needle insertione COMPUTERIZED MEDICAL IMAGING AND GRAPHICS. 58, pp.13-22. ISSN 0895-6111.
- 15 **Artículo científico.** KENT JOHAN MIKAEL BRUDFORS; GARCIA-VAZQUEZ, V.; Begoña Sesé-Lucio; Eugenio Marinetto; DESCO MENÉNDEZ, MANUEL; (AC). (6/6). 2016. ConoSurf: Open-source 3D scanning system based on a conoscopic holography device for acquiring surgical surfaces The International Journal of Medical Robotics and Computer Assisted Surgery. pp.1-9.
- 16 **Artículo científico.** GARCIA-VAZQUEZ, V.; MARINETTO, E.; JUAN ANTONIO SANTOS MIRANDA; FELIPE A CALVO; DESCO MENÉNDEZ, MANUEL; JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON. (6/6). 2013. Feasibility of integrating a multi-camera optical tracking system in intra-operative electron radiation therapy scenarios PHYSICS IN MEDICINE AND BIOLOGY. 58/24, pp.8769-8782. ISSN 0031-9155.
- 17 **Artículo científico.** JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON; JUAN ANTONIO SANTOS MIRANDA; FELIPE A CALVO; et al; DESCO MENÉNDEZ, MANUEL. (1/9). 2012. An innovative tool for intraoperative electron beam radiotherapy simulation and planning: description and initial evaluation by radiation oncologists INTERNATIONAL JOURNAL OF RADIATION ONCOLOGY BIOLOGY PHYSICS. 83/2, pp.287-295. ISSN 0360-3016.
- 18 **Libro o monografía científica.** MATEOS-PÉREZ, J.M; JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON. (2/2). 2013. Image Processing with ImageJ: discover the incredible possibilities of ImageJ, from basic image processing to macro and plugin development PACKT PUBLISHING. pp.1-140. ISBN 978-1783283958.
- 19 Martin-Gonzalez, Paula; de Mariscal, Estibaliz Gomez; Martino, M. Elena; et al; Munoz-Barrutia, Arrate. 2020. Association of visual and quantitative heterogeneity of 18F-FDG PET images with treatment response in locally advanced rectal cancer: A feasibility study PLOS ONE. 15. ISSN 1932-6203.
- 20 Garcia-Mato, David; Moreta-Martinez, Rafael; Garcia-Sevilla, Monica; et al; Pascau, Javier. 2020. Augmented reality visualization for craniosynostosis surgery COMPUTER METHODS IN BIOMECHANICS AND BIOMEDICAL ENGINEERING-IMAGING AND VISUALIZATION. ISSN 2168-1163.

## C.2. Proyectos

- 1 GA - 853989, EUROPEAN REGIMEN ACCELERATOR FOR TUBERCULOSIS EUROPEAN COMMISSION RESEARCH EXECUTIVE AGENCY. JUAN JOSE VAQUERO LOPEZ. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/01/2020-31/12/2025. 5.804.800 €.

- 2 IND2018/TIC-9753, Realidad aumentada para entornos de planificación, simulación, entrenamiento y navegación quirúrgica: HoloMed CAM. CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN E INVESTIGACION. JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON. (Universidad Carlos III de Madrid). 04/01/2019-03/01/2022. 90.000 €.
- 3 PI18/01625, ENTRENAMIENTO Y NAVEGACION QUIRURGICA PARA UNA MEDICINA DE PRECISION Instituto de Salud Carlos III. Proyectos de Investigación en Salud - AES 2018. Javier Pascau González-Garzón. (Hospital General Universitario Gregorio Marañón). 01/01/2019-31/12/2021. 104.967,5 €. Investigador principal.
- 4 Planificación y guiado multimodal en cirugía y tratamiento de cáncer de mama JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON. (MINISTERIO DE ASUNTOS ECONOMICOS Y TRANSFORMACION DIGITAL). 01/01/2014-30/09/2017.
- 5 GA-269300, TAHITI: Improving Therapy and intervention through imaging EUROPEAN COMMISSION RESEARCH EXECUTIVE AGENCY. JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON. (Universidad Carlos III de Madrid). 17/12/2014-15/04/2016. 23.100 €.
- 6 IPT-2012-0401-300000, Tecnologías para Procedimientos Intraoperatorios Seguros y Precisos. MINISTERIO DE ASUNTOS ECONOMICOS Y TRANSFORMACION DIGITAL. JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON. (Universidad Carlos III de Madrid). 01/01/2013-31/03/2016. 326.507,6 €.
- 7 IPT-300000-2010-3, Simulación y tratamiento guiado por imagen en radioterapia (PRECISION) MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN. JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON. (FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DEL HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN). 23/06/2010-31/12/2013. 183.700 €.
- 8 PI08/90473, Evaluación de la viabilidad y utilidad clínica de una herramienta de planificación y simulación de radioterapia intraoperatoria MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN. JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON. (FUNDACION PARA INVESTIGACION BIOMEDICA HOSP GREGORIO MARAÑÓN). 01/01/2009-30/06/2010. 49.126 €.

### C.3. Contratos

- 1 Adquisición de topología mediante escáner de superficie para evaluación de escoliosis FUNDACION PARA INVESTIGACION BIOMEDICA HOSP GREGORIO MARAÑÓN. JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON. (Universidad Carlos III de Madrid). 09/04/2019-09/04/2020. 2.400 €.
- 2 Servicio de asesoramiento y soporte técnico en materia de realización de pruebas de navegación en el marco del Proyecto de Investigación Navegación con ultrasonido en cirugía laparoscópica y radioterapia intraoperatoria (PI15/02121) FUNDACION PARA INVESTIGACION BIOMEDICA HOSP GREGORIO MARAÑÓN. JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON. (Universidad Carlos III de Madrid). 03/02/2017-31/12/2018. 45.000 €.

### C.4. Patentes

- 1 JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON; MORETA MARTINEZ, RAFAEL; CELIA SANCHEZ RAMOS; CRISTINA BONNIN ARIAS. P201800020. Método y aparato para el reconocimiento biométrico corneal España. 06/09/2019. Universidad Carlos III de Madrid.
- 2 DESCO MENÉNDEZ, MANUEL; M.F. VALDIVIESO; JUAN JOSE VAQUERO LOPEZ; JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON; C. ILLANA; FELIPE A CALVO. PCT/ES2008/0002. Planning systems for intraoperative radiation therapy and method for carrying out said planning 03/03/2011. GMV Aerospace and Defence, S.A..
- 3 DESCO MENÉNDEZ, MANUEL; JAVIER PASCAU GONZALEZ GARZON; JUAN JOSE VAQUERO LOPEZ; ABELLA GARCÍA, MÓNICA; SISNIEGA CRESPO, ALEJANDRO. 02/2010/4412. Mongoose 10/03/2010. FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DEL HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN.



## **BELEN PEREZ GONZALEZ**

Generado desde: Editor CVN de FECYT

Fecha del documento: 04/01/2021

**v 1.4.3**

7e30840be124c22d7f77a3227ba1e00c

Este fichero electrónico (PDF) contiene incrustada la tecnología CVN (CVN-XML). La tecnología CVN de este fichero permite exportar e importar los datos curriculares desde y hacia cualquier base de datos compatible. Listado de Bases de Datos adaptadas disponible en <http://cvn.fecyt.es/>



## Resumen libre del currículum

Descripción breve de la trayectoria científica, los principales logros científico-técnicos obtenidos, los intereses y objetivos científico-técnicos a medio/largo plazo de la línea de investigación. Incluye también otros aspectos o peculiaridades importantes.

Belén Pérez (PhD), es licenciada en Ciencias Biológicas, especialidad Bioquímica y Biología Molecular por la Universidad Autónoma de Madrid y Doctor en Ciencias Biológicas con premio extraordinario (1994) por la Universidad Autónoma de Madrid.

Belén Pérez es profesora Titular de Bioquímica y Biología Molecular del Departamento de Biología Molecular, en la Universidad Autónoma de Madrid, con cinco sexenios de investigación, un sexenio de transferencia y cinco quinquenios de docencia. Es además investigador del Centro de Biología Molecular (CBMSO-UAM / CSIC).

Es Responsable de la Unidad de Genética en el Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, jefe del grupo en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras U746 (CIBERER, <http://www.ciberer.es/>) y jefe de un grupo en el Instituto de Investigación para la Salud IdiPAZ (<http://www.idipaz.es/>). Fue Asesor del Ministerio de Sanidad español para redactar el borrador de la cartera de Servicios Genética. Ha participado en la Evaluación estratégica del ISCIII y en la selección de Miguel Servet en ambos casos durante los años 2014 y 2015. Ha sido presidenta (2016-2019) de la Comisión de evaluación de proyectos ISCIII (Pediatría, Ginecología y Enfermedades metabólicas congénitas). Esta acreditada por la AEGH desde el año 2003

Es autora de mas de 170 artículos de investigación en enfermedades metabólicas hereditarias publicadas en revistas peer-review.



## Indicadores generales de calidad de la producción científica

Descripción breve de los principales indicadores de calidad de la producción científica (sexenios de investigación, tesis doctorales dirigidas, citas totales, publicaciones en primer cuartil (Q1), índice h....). Incluye también otros aspectos o peculiaridades importantes.

Directora de 13 Tesis doctorales y cuatro en curso. Autora de 165 artículos. Índice H de 28; IP de 17 proyectos públicos y dos de Fundaciones privadas.  
Cinco sexenios de investigación y uno de transferencia.

**BELEN PEREZ GONZALEZ**

Apellidos: **PEREZ GONZALEZ**  
Nombre: **BELEN**  
DNI: **02858696A**  
ORCID: **0000-0002-3190-1958**  
Fecha de nacimiento: **31/03/1965**  
Sexo: **Mujer**  
Nacionalidad: **España**  
País de nacimiento: **España**  
C. Autón./Reg. de nacimiento: **Comunidad de Madrid**  
Provincia de contacto: **Madrid**  
Ciudad de nacimiento: **Madrid**  
Dirección de contacto: **Centro de Biología Molecular**  
Código postal: **28049**  
País de contacto: **España**  
C. Autón./Reg. de contacto: **Comunidad de Madrid**  
Ciudad de contacto: **MADRID**  
Teléfono fijo: **(+34) 91-1964566**  
Correo electrónico: **bperez@cbm.csic.es**

**Situación profesional actual**

**Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid

**Departamento:** Molecular Biology, Science Faculty

**Categoría profesional:** Associate professor

**Fecha de inicio:** 11/01/2010

**Modalidad de contrato:** Funcionario/a

**Régimen de dedicación:** Tiempo completo

**Funciones desempeñadas:** INHERITED METABOLIC DISEASES, RARE DISEASES, HUMAN GENETICS, MOLECULAR GENETICS, MASSIVE PARALLEL SEQUENCING, PHARMACOLOGICAL CHAPERONES, ANTISENSE THERAPY,

**Identificar palabras clave:** Biomedicina; Biología molecular, celular y genética

**Cargos y actividades desempeñados con anterioridad**

	Entidad empleadora	Categoría profesional	Fecha de inicio
1	Universidad Autónoma de Madrid	Profesor Contratado Doctor	2003
2	Universidad Autónoma de Madrid	Profesor Asociado tipo III	2001
3	Universidad Autónoma de Madrid	Ayudante LRU tipo II	2000
4	Universidad Autónoma de Madrid	Ayudante LRU tipo I	1998
5	Universidad Autónoma de Madrid	Becaria postdoctoral	1997
6	Universidad Autónoma de Madrid	Profesor Asociado	1997
7	Universidad Autónoma de Madrid	Becaria Posdoctoral	1995
8	Universidad Autónoma de Madrid	Becaria CEDEM	1993



	Entidad empleadora	Categoría profesional	Fecha de inicio
9	Universidad Autónoma de Madrid	Becaria predoctoral	1989
10	Universidad Autónoma de Madrid	Becaria tercer ciclo	1988

- 1 **Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Categoría profesional:** Profesor Contratado Doctor  
**Fecha de inicio-fin:** 2003 - 2010
- 2 **Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Categoría profesional:** Profesor Asociado tipo III  
**Fecha de inicio-fin:** 2001 - 2003
- 3 **Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Categoría profesional:** Ayudante LRU tipo II  
**Fecha de inicio-fin:** 2000 - 2001
- 4 **Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Categoría profesional:** Ayudante LRU tipo I  
**Fecha de inicio-fin:** 1998 - 2000 **Duración:** 2 años
- 5 **Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Categoría profesional:** Becaria postdoctoral  
**Fecha de inicio-fin:** 1997 - 1998 **Duración:** 1 año
- 6 **Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Categoría profesional:** Profesor Asociado  
**Fecha de inicio-fin:** 1997 - 1997 **Duración:** 1 año
- 7 **Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Categoría profesional:** Becaria Posdoctoral  
**Fecha de inicio-fin:** 1995 - 1997 **Duración:** 2 años
- 8 **Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Categoría profesional:** Becaria CEDEM  
**Fecha de inicio-fin:** 1993 - 1994 **Duración:** 1 año
- 9 **Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Categoría profesional:** Becaria predoctoral  
**Fecha de inicio-fin:** 1989 - 1993 **Duración:** 4 años

**C****V****n**

CURRÍCULUM VITAE NORMALIZADO

7e30840be124c22d7f77a3227ba1e00c

- 10** **Entidad empleadora:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Categoría profesional:** Becaria tercer ciclo  
**Fecha de inicio-fin:** 1988 - 1989 **Duración:** 1 año



## Formación académica recibida

### Titulación universitaria

Estudios de 1º y 2º ciclo, y antiguos ciclos (Licenciados, Diplomados, Ingenieros Superiores, Ingenieros Técnicos, Arquitectos)

**Titulación universitaria:** Titulado Superior

**Nombre del título:** Biology, Biochemistry

**Entidad de titulación:** UNIVERSIDAD AUTONOMA DE MADRID

**Fecha de titulación:** 30/06/1988

### Doctorados

**Programa de doctorado:** PhD Molecular Biology

**Entidad de titulación:** UNIVERSIDAD AUTONOMA DE MADRID **Tipo de entidad:** Universidad

**Fecha de titulación:** 25/03/1994

**Título de la tesis:** Molecular basis of PKU

**Director/a de tesis:** Magdalena Ugarte Perez

**Calificación obtenida:** outstanding, Cum Laude.

**Premio extraordinario doctor:** Si

### Conocimiento de idiomas

Idioma	Comprensión auditiva	Comprensión de lectura	Interacción oral	Expresión oral	Expresión escrita
Inglés	B2	B2	B2	B2	B2

## Actividad docente

### Formación académica impartida

- Nombre de la asignatura/curso:** Genoma y enfermedad  
**Titulación universitaria:** Docencia reglada Grado de Bioquímica  
**Fecha de inicio:** 10/09/2013 **Fecha de finalización:** 31/01/2020  
**Entidad de realización:** UNIVERSIDAD AUTONOMA DE MADRID  
**Facultad, instituto, centro:** Facultad de Ciencias
- Titulación universitaria:** Docencia reglada de Grado de Bioquímica, Licenciatura de Bioquímica  
**Fecha de inicio:** 1992 **Fecha de finalización:** 2016  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid



**3** **Tipo de docencia:** Docencia oficial  
**Nombre de la asignatura/curso:** Genética Molecular Humana  
**Tipo de docencia:** Prácticas de Laboratorio  
**Tipo de asignatura:** Troncal  
**Titulación universitaria:** Licenciatura de Bioquímica  
**Curso que se imparte:** 5º  
**Fecha de inicio:** 2002  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Facultad, instituto, centro:** Facultad de Ciencias  
**Departamento:** Biología Molecular

**4** **Tipo de docencia:** Docencia oficial  
**Nombre de la asignatura/curso:** Bioquímica experimental avanzada II  
**Tipo de asignatura:** Troncal  
**Titulación universitaria:** Grado de Bioquímica  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid

### Dirección de tesis doctorales y/o proyectos fin de carrera

- 1** **Título del trabajo:** Desarrollo de modelos para la evaluación de terapias con chaperonas farmacológicas en aciduria metilmalónica y deficiencia en fosfomanomutasa  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid  
**Alumno/a:** Alvaro Briso Montiano  
**Fecha de defensa:** 24/07/2020
- 2** **Título del trabajo:** Aplicación de la secuenciación masiva de DNA al diagnóstico de los defectos de glicosilación y de glucogenosis  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid  
**Alumno/a:** Celia Medrano Rodríguez  
**Fecha de defensa:** 09/03/2017
- 3** **Título del trabajo:** Desarrollo de terapias específicas de mutación en enfermedades metabólicas hereditarias  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Alumno/a:** Patricia Yuste Checa  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente Cum Laude  
**Fecha de defensa:** 06/03/2015  
**Mención de calidad:** Si
- 4** **Título del trabajo:** Caracterización de mutaciones identificadas en pacientes PMM2-CDG. Aplicación de chaperonas farmacológicas  
**Tipo de proyecto:** Trabajo Fin de máster  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Alumno/a:** A Marin  
**Fecha de defensa:** 2015



- 5** **Título del trabajo:** Caracterización de mutaciones identificadas en el gen MMAB causantes de aciduria metilmalónica. Aplicación de chaperonas farmacológicas  
**Tipo de proyecto:** Trabajo fin de Máster  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Alumno/a:** A Briso-Montiano  
**Fecha de defensa:** 2015
- 6** **Título del trabajo:** Analysis of endoplasmic reticulum stress in congenital defects of glycosylation  
**Tipo de proyecto:** Proyecto Fin de Grado  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Alumno/a:** A Marin  
**Fecha de defensa:** 2014
- 7** **Título del trabajo:** Aciduria metilmalónica: Análisis funcional de mutaciones identificadas en el gen MMAB  
**Tipo de proyecto:** Trabajo Fin de Grado  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid  
**Alumno/a:** A Briso-Montiano  
**Fecha de defensa:** 2014
- 8** **Título del trabajo:** New targets and therapeutics approaches in inherited metabolic disorders  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Codirector/a tesis:** Isabel Rivera  
**Entidad de realización:** Universidad de Lisboa  
**Alumno/a:** Sandra Brasil  
**Calificación obtenida:** Sobresalient cum laude, mencion europea  
**Fecha de defensa:** 02/10/2013  
**Mención de calidad:** Si
- 9** **Título del trabajo:** Análisis funcional de mutaciones identificadas en pacientes con defectos en la proteína Fosfomanomutasa 2  
**Tipo de proyecto:** Proyecto Final de Carrera  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid  
**Alumno/a:** P Diaz  
**Fecha de defensa:** 2013
- 10** **Título del trabajo:** Análisis funcional y estructural de mutaciones causantes de enfermedad susceptibles de tratamiento con chaperonas farmacológicas  
**Tipo de proyecto:** Proyecto Final de Carrera  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Alumno/a:** P Sierra  
**Fecha de defensa:** 2012
- 11** **Título del trabajo:** Congenital disorders of glycosylation: molecular characterization of DPAGT1-CDG defect and endoplasmic reticulum stress analysis  
**Tipo de proyecto:** Trabajo Fin de máster  
**Entidad de realización:** Universidad autónoma de Madrid  
**Alumno/a:** Cristina Martin  
**Fecha de defensa:** 2012



- 12 Título del trabajo:** Búsqueda de nuevas dianas y tratamientos en aciduria metilmalónica.  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Entidad de realización:** Autónoma de Madrid Facultad / **Tipo de entidad:** Universidad  
Escuela: Ciencias  
**Alumno/a:** Ana Jorge Finnigan  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente “Cum Laude” Mención Europea  
**Fecha de defensa:** 01/2011  
**Mención de calidad:** Si
- 13 Título del trabajo:** Análisis funcional de mutaciones causantes de defectos de glicosilación la.  
**Tipo de proyecto:** Proyecto Final de Carrera  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Alumno/a:** C Martín-Higueras  
**Fecha de defensa:** 2011
- 14 Título del trabajo:** Caracterización bioquímica y molecular de los defectos congénitos de glicosilación. Terapias específicas de mutación  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Codirector/a tesis:** Celia Perez-Cerda  
**Entidad de realización:** Autónoma de Madrid Facultad / Escuela: Ciencias  
**Alumno/a:** Ana Isabel Vega Pajares  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente “Cum Laude”  
**Fecha de defensa:** 03/2009
- 15 Título del trabajo:** Análisis funcional de mutaciones identificadas en el gen pmm2 causantes de los defectos congénitos de glicosilación tipo la  
**Tipo de proyecto:** Proyecto Final de Carrera  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Alumno/a:** L Ortega  
**Fecha de defensa:** 2009
- 16 Título del trabajo:** Caracterización molecular y terapia antisentido en aciduria metilmalónica aislada  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Entidad de realización:** Autónoma de Madrid Facultad / Escuela: Ciencias  
**Alumno/a:** Ana Rincón Vela  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente “Cum Laude”  
**Fecha de defensa:** 2009
- 17 Título del trabajo:** Bases moleculares de la acidemia metilmalónica aislada. Efecto de mutaciones sobre la estabilidad de proteínas implicadas en enfermedades metabólicas hereditarias  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Codirector/a tesis:** Lourdes Ruiz Desviat  
**Entidad de realización:** Autónoma de Madrid Facultad / Escuela: Ciencias  
**Alumno/a:** Maria Ángeles Martínez  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente “Cum Laude”  
**Fecha de defensa:** 2006



- 18** **Título del trabajo:** Bases moleculares de la acidemia propiónica. Análisis funcional y estructural de mutaciones PCCA y PCCB”  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Codirector/a tesis:** Lourdes Ruiz Desviat  
**Entidad de realización:** Autónoma de Madrid Facultad / Escuela: Ciencias  
**Alumno/a:** Sonia Clavero  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente “Cum Laude”  
**Fecha de defensa:** 2005
- 19** **Título del trabajo:** “Efecto de mutaciones sobre la estructura-función de la proteína fenilalanina hidroxilasa. Mecanismos moleculares responsables de la respuesta a tetrahydrobiopterina en fenilcetonuria”.  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Codirector/a tesis:** Lourdes Ruiz Desviat  
**Entidad de realización:** Autónoma de Madrid Facultad / Escuela: Ciencias  
**Alumno/a:** Angel L. Pey Rodríguez  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente “Cum Laude”  
**Fecha de defensa:** 2004
- 20** **Título del trabajo:** Fenilcetonuria: análisis genético de la hiperfenilalaninemia benigna y efecto de mutaciones en la proteína fenilalanina hidroxilasa.  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Codirector/a tesis:** Lourdes Ruiz Desviat  
**Entidad de realización:** Autónoma de Madrid Facultad / Escuela: Ciencias  
**Alumno/a:** Alejandra Gámez Abascal  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente “Cum Laude”  
**Fecha de defensa:** 2001
- 21** **Título del trabajo:** Caracterización molecular del gen PCCB. Análisis y expresión de mutaciones causantes de acidemia propionica.  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Codirector/a tesis:** Magdalena Ugarte  
**Entidad de realización:** Autónoma de Madrid. Facultad / Escuela: Ciencias  
**Alumno/a:** Silvia Muro Galindo  
**Calificación obtenida:** Sobresaliente “Cum Laude”  
**Fecha de defensa:** 1999
- 22** **Título del trabajo:** Análisis de haplotipos y mutaciones en el gen de la fenilalanina hidroxilasa en la iberoamericana. Dinámica de la población fenilcetonúrica en Iberoamérica.  
**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral  
**Codirector/a tesis:** Magdalena Ugarte  
**Entidad de realización:** Autónoma de Madrid Facultad/escuela: F. Ciencias  
**Alumno/a:** Marisel de Lucca  
**Calificación obtenida:** Apto “Cum Laude”  
**Fecha de defensa:** 01/1998



## Actividad sanitaria

### Cursos y seminarios impartidos orientados a la mejora de la atención de salud para profesionales sanitarios

- 1 Nombre del curso:** 3ª Jornada del grupo de enfermedades minoritarias en el adulto  
**Ciudad entidad organizadora:** Barcelona,  
**Entidad de realización:** CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)  
Tratamientos de enfermedades metabólicas hereditarias con chaperonas farmacológicas.  
**Fecha de inicio:** 2013
- 2 Nombre del curso:** Tratamientos con chaperonas  
**Ciudad entidad organizadora:** Barcelona,  
**Entidad de realización:** CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)  
Búsqueda de chaperonas farmacológicas utilizando aproximaciones metodológicas in vitro e in vivo.  
**Fecha de inicio:** 12/2012
- 3 Nombre del curso:** . Bases Moleculares de la PKU en la península Ibérica y su migración a Latinoamérica  
**Ciudad entidad organizadora:** Santiago de Chile, Chile  
**Entidad de realización:** III Fórum PKU Latinoamericano  
**Fecha de inicio:** 10/2012
- 4 Nombre del curso:** Nuevas aproximaciones terapéuticas farmacológicas y genéticas en enfermedades raras  
**Ciudad entidad organizadora:** Barcelona,  
**Entidad de realización:** Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular  
**Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de inicio:** 10/2012
- 5 Nombre del curso:** Propionic acidemias and cobalamin defects.  
**Ciudad entidad organizadora:** Belgrado, Serbia  
**Entidad de realización:** Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering  
**Fecha de inicio:** 09/2012
- 6 Nombre del curso:** DNAday  
**Ciudad entidad organizadora:** Madrid, España  
**Entidad de realización:** CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)  
Defectos de splicing en enfermedades metabólicas hereditarias y su posible corrección terapéutica..  
**Fecha de inicio:** 04/2012
- 7 Nombre del curso:** Secuenciación masiva en el diagnóstico e investigación de enfermedades metabólicas hereditarias.  
**Ciudad entidad organizadora:** Madrid,  
**Entidad de realización:** Fundación Jiménez Díaz  
**Tipo de entidad:** Fundación  
**Fecha de inicio:** 02/2012



- 8** **Nombre del curso:** New challenges for the treatment of methylmalonic aciduria.  
**Entidad de realización:** Universidad de Lisboa  
**Ciudad entidad realización:** Portugal  
**Fecha de inicio:** 2010
- 9** **Nombre del curso:** New treatment in inherited metabolic disease: RNA-based therapies.  
**Ciudad entidad organizadora:** Lisboa, Portugal  
**Entidad de realización:** Universidad de Lisboa  
**Fecha de inicio:** 2009
- 10** **Nombre del curso:** Análisis funcional de variantes alélicas de enfermedades metabólicas  
**Ciudad entidad organizadora:** Carmona (Sevilla),  
**Fecha de inicio:** 2008
- 11** **Nombre del curso:** Enfermedades metabólicas  
**Ciudad entidad organizadora:** Madrid,  
**Entidad de realización:** Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular  
**Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
Fenilcetonuria: relación fenotipo/genotipo y nuevas terapias. El diagnóstico molecular de las enfermedades detectadas en el cribado neonatal.  
**Fecha de inicio:** 2008
- 12** **Nombre del curso:** Enfermedades Monogénicas: Funcionalidad de genes mutantes. Relación fenotipo-genotipo. Diagnóstico y bases moleculares de las enfermedades metabólicas.  
**Entidad de realización:** Hospital General Universitario Gregorio Marañón  
**Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias  
**Fecha de inicio:** 2005
- 13** **Nombre del curso:** Análisis funcional de genes mutantes.  
**Ciudad entidad organizadora:** Cali, Colombia  
**Entidad de realización:** Universidad de Cali  
Asociación colombiana de errores Innatos del Metabolismo y tamizaje neonatal.  
**Fecha de inicio:** 2003
- 14** **Nombre del curso:** Asociación colombiana de errores Innatos del Metabolismo y tamizaje neonatal..  
**Ciudad entidad organizadora:** Cali, Colombia  
**Entidad de realización:** Universidad de Cali  
**Ciudad entidad realización:** Cali, Colombia  
Fenilcetonuria: pasado, presente y futuro.  
**Fecha de inicio:** 2003
- 15** **Nombre del curso:** DNAday  
**Ciudad entidad organizadora:** Madrid,  
**Entidad de realización:** CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)  
Uso de NGS para el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias.
- 16** **Nombre del curso:** Tratamiento de pacientes PKU con BH4: una chaperona farmacológica  
**Ciudad entidad organizadora:** Santiago de Chile, Chile  
**Entidad de realización:** III Fórum PKU Latinoamericano



## Otras actividades/méritos no incluidos en la relación anterior

- 1** **Otras actividades relevantes:** Coordinadora y Profesora de un modulo de la tercera edición del curso de Formación de la AEGH  
**Entidad de realización:** AEGH  
**Fecha de finalización:** 31/12/2019
- 2** **Otras actividades relevantes:** Realización del Curso de Formación de la Primera edición de la AEGH  
**Entidad de realización:** AEGH **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de finalización:** 31/12/2019
- 3** **Otras actividades relevantes:** Organización congreso familias GLUT1  
**Entidad de realización:** CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)  
**Fecha de finalización:** 08/03/2019
- 4** **Otras actividades relevantes:** Jornada 50 años de cribado ¿como afrontamos el futuro?  
**Entidad de realización:** Fundación Ramón Areces **Tipo de entidad:** Fundación  
**Fecha de finalización:** 15/01/2019
- 5** **Otras actividades relevantes:** Nuevas terapias en acidemias orgánicas  
**Entidad de realización:** Federación Española de Enfermedades metabólicas hereditarias **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de finalización:** 15/09/2018
- 6** **Otras actividades relevantes:** Mesa Redonda 11 de Febrero. La mujer en la Ciencia  
**Entidad de realización:** IES San Fernando **Tipo de entidad:** IES  
**Fecha de finalización:** 08/02/2018
- 7** **Otras actividades relevantes:** Artículo de divulgación "Aplicación del sistema de Corta y Pega (CRISPR-cas9)  
**Entidad de realización:** Revista pensando en Metabólico **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de finalización:** 2018
- 8** **Otras actividades relevantes:** Desarrollo de una terapia con chaperonas farmacológicas para PMM2-CDG: situación actual y futuro  
**Entidad de realización:** Asociación Española Síndrome de CDG **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de finalización:** 2018
- 9** **Otras actividades relevantes:** Protocolo de Diagnóstico y tratamiento de Defectos congénitos de glicosilación  
**Entidad de realización:** AECOM **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de finalización:** 2018
- 10** **Otras actividades relevantes:** Tutor alumnos 4ºESO+Empresa  
**Entidad de realización:** Centro de Biología Molecular Severo Ochoa **Tipo de entidad:** Agencia Estatal  
**Fecha de finalización:** 2018



- 11 Otras actividades relevantes:** Tutor alumnos 4ºESO+Empresa  
**Entidad de realización:** Centro de Biología Molecular Severo Ochoa **Tipo de entidad:** Agencia Estatal  
**Fecha de finalización:** 2017
- 12 Otras actividades relevantes:** Ponencia en la I Jornada de familias con deficiencia en GLUT1  
**Entidad de realización:** Asociación de familias  
**Fecha de finalización:** 03/12/2016
- 13 Otras actividades relevantes:** Investigación en nuevas aproximaciones terapéuticas en enfermedades metabólicas hereditarias  
**Entidad de realización:** Federación Española de Enfermedades metabólicas hereditarias **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de finalización:** 2016
- 14 Otras actividades relevantes:** Formación de profesores de Secundaria  
**Entidad de realización:** Centro de Biología Molecular Severo Ochoa **Tipo de entidad:** Agencia Estatal  
**Fecha de finalización:** 2015
- 15 Otras actividades relevantes:** Programa de actualización en Genética  
**Entidad de realización:** Centro Territorial de Innovación y Formación. CAM  
**Fecha de finalización:** 2015
- 16 Otras actividades relevantes:** TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS CON CHAPERONAS FARMACOLÓGICAS: PRESENTE Y FUTURO  
**Entidad de realización:** Asociación de pacientes y familiares con PKU y otros errores congénitos de metabolismo  
**Fecha de finalización:** 2013
- 17 Otras actividades relevantes:** Como las terapias génicas y farmacológicas pueden ayudar en las enfermedades raras  
**Entidad de realización:** Asociación española Síndrome de CDG **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de finalización:** 2012
- 18 Otras actividades relevantes:** Diagnóstico Bioquímico y Molecular de hiperfenilalaninemias  
**Entidad de realización:** AECOM **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de finalización:** 2011
- 19 Otras actividades relevantes:** Searching for new therapeutic targets based on genotype  
**Entidad de realización:** Asociación Española Síndrome de CDG **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de finalización:** 2011



## Experiencia científica y tecnológica

### Grupos/equipos de investigación, desarrollo o innovación

- Nombre del grupo:** CIBER of Rare Diseases (CIBERER)  
**Objeto del grupo:** IP  
**Clase de colaboración:** Coautoría coop con terceras entidades nacionales  
**Entidad de afiliación:** Instituto de Salud Carlos III      **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación  
**Fecha de inicio:** 2007
- Nombre del grupo:** Hospital La Paz Institute for Health Research" (IdiPAZ)  
**Clase de colaboración:** Coautoría coop con terceras entidades nacionales  
**Entidad de afiliación:** Instituto de Salud Carlos III      **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación

### Actividad científica o tecnológica

#### Proyectos de I+D+i financiados en convocatorias competitivas de Administraciones o entidades públicas y privadas

- Nombre del proyecto:** Cross-omic approach for discovery of disease-causes in inborn error of metabolism and for personalized therapeutical interventionPI19/01155  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid  
**Nº de investigadores/as:** 12  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Instituto de Salud Carlos III      **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación  
**Ciudad entidad financiadora:** Majadahonda, Comunidad de Madrid, España  
**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2020 - 31/12/2022  
**Cuantía total:** 244.420 €
- Nombre del proyecto:** Medicina de sistemas aplicada a la identificación de nuevas dianas terapéuticas en enfermedades raras de base genética  
**Grado de contribución:** Investigador/a  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid      **Tipo de entidad:** Universidad  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Belén Mollá Moliner; Massimo Bogliolo; Belen Perez; Juan Ranea (coordinador)  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fundación Ramón Areces      **Tipo de entidad:** Fundación  
**Ciudad entidad financiadora:** Madrid, Comunidad de Madrid, España  
**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2019 - 31/12/2021  
**Cuantía total:** 129.000 €  
**Régimen de dedicación:** Tiempo parcial



- 3** **Nombre del proyecto:** Pharmacological Chaperoning: A Treatment for PMM2-CDG.  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad Madrid  
**Ciudad entidad realización:** Madrid,  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP: Belen Perez  
**Entidad/es financiadora/s:**  
CENTRO DE ACUSTICA APLICADA Y EVALUACION NO DESTRUCTIVA **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
Network of rare diseases (CIBERER)  
**Fecha de inicio-fin:** 01/05/2018 - 30/04/2021  
**Cuantía total:** 150.000 €
- 4** **Nombre del proyecto:** Towards a new era for the identification and characterisation of inborn errors of glycosylation ERARE18-117 EUROGLYCAN (Associated partner not eligible for funding)  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP Belén Pérez (Coordinador GertMatthijs)  
**Fecha de inicio-fin:** 2019 - 2021
- 5** **Nombre del proyecto:** Network of genomic, functional, clinical and therapeutic resources for the study of rare neurological diseasesB2017/BMD3721  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP: Belen Perez (coordinadora C Ayuso)  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Comunidad Autonoma de Madrid  
**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2018 - 2021  
**Cuantía total:** 706.772,06 €
- 6** **Nombre del proyecto:** Molecular basis of neurometabolic diseases and development of specific mutation therapies. LCF/PR/PR16/ 11110018;  
**Entidad de realización:** Unversidad Autonoma de Madrid  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP: Belén Pérez  
**Nº de investigadores/as:** 6  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fundación Isabel Gemio. La Caixa  
**Fecha de inicio-fin:** 03/2016 - 03/2020  
**Cuantía total:** 310.000 €
- 7** **Nombre del proyecto:** GenNatal, un proyecto piloto sobre secuenciación genómica en medicina neonatal y salud pública  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad Madrid  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Belen Perez; F Palau  
**Fecha de inicio-fin:** 2019 - 2020  
**Cuantía total:** 129.000 €
- 8** **Nombre del proyecto:** Genetic Neurometabolic Disorders: Advances in the Diagnosis, pathophysiology and development of protein stabilization therapies PI16/00573  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad Madrid  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP: Belén Pérez



**Nº de investigadores/as:** 11

**Entidad/es financiadora/s:**

Instituto de Salud Carlos III

**Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación

**Ciudad entidad financiadora:** Majadahonda, Comunidad de Madrid, España

**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2017 - 31/12/2019

**Cuantía total:** 212.052 €

**9 Nombre del proyecto:** Clinical and biochemical identification and characterization of GLUT1DS patients

**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP: Belén Pérez

**Fecha de inicio-fin:** 2018 - 2018

**Cuantía total:** 50.000 €

**10 Nombre del proyecto:** Molecular basis of glut1 deficiency syndrome (GLUT1ds) and research in therapies

**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP: Belén Pérez

**Entidad/es financiadora/s:**

CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)

**Ciudad entidad financiadora:** España

**Fecha de inicio-fin:** 2018 - 2018

**Cuantía total:** 52.000 €

**11 Nombre del proyecto:** European research network directed towards improving diagnosis and treatment of inborn errors of glycosylation

**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP Belén Pérez (Coordinador GertMatthijs)

**Entidad/es financiadora/s:**

E-Rare-3 JTC 2015

**Fecha de inicio-fin:** 2016 - 2018

**12 Nombre del proyecto:** Análisis genómico y transcriptómico para identificar defectos de splicing y evaluación in vivo de la terapia antisentido

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Lourdes R. Desviat

**Entidad/es financiadora/s:**

Fundación Ramón Areces

**Tipo de entidad:** Fundación

**Ciudad entidad financiadora:** Madrid, Comunidad de Madrid, España

**Fecha de inicio-fin:** 2015 - 2018

**13 Nombre del proyecto:** Comprensión, predicción y validación del fenotipo de las mutaciones patológicas: transformando los resultados básicos en herramientas de diagnóstico

**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP: Belén Pérez (Coordinador Javier Sancho)

**Entidad/es financiadora/s:**

Redes de excelencia 2014 (BIO2014-57314-REDT) **Tipo de entidad:** Agencia Estatal

**Fecha de inicio-fin:** 2015 - 2018

**Cuantía total:** 25.000 €



- 14 Nombre del proyecto:** Methylmalonic acidemia: identification of responsible genes, generation of cellular models of disease and research in therapies..PI13/01239  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad Madrid  
**Ciudad entidad realización:** Comunidad de Madrid, España  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP: Belén Pérez  
**Entidad/es financiadora/s:** Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación  
**Ciudad entidad financiadora:** Majadahonda, Comunidad de Madrid, España  
**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2014 - 31/12/2016  
**Cuantía total:** 82.800 €
- 15 Nombre del proyecto:** Strengthening the Research Potential of IMGGE through Reinforcement of Biomedical Science of Rare Diseases in Serbia – en route for innovation (SERBORDISinn)  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP Belén Pérez (coordinador Dr Sonja Pavlovic Inst  
**Entidad/es financiadora/s:** FP7-HEALTH-2012.  
**Fecha de inicio-fin:** 01/06/2013 - 30/06/2016
- 16 Nombre del proyecto:** Development of pharmacological chaperones for the treatment of rare neurometabolic diseases  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad Madrid  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP Belén Pérez  
**Entidad/es financiadora/s:** Ministerio de economía y Competitividad. INNPACTO IPT-2012-0561-010000  
**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2013 - 30/06/2016  
**Cuantía total:** 205.824 €
- 17 Nombre del proyecto:** Treatment of CDG with proteostasis regulators.  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad Madrid  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP Belén Pérez  
**Nº de investigadores/as:** 2  
**Entidad/es financiadora/s:** Asociación Española para el estudio de CDG **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de inicio-fin:** 01/2016 - 06/2016  
**Cuantía total:** 13 €
- 18 Nombre del proyecto:** Development of a platform for the diagnosis by next generation sequencing  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid  
**Ciudad entidad realización:** Universidad Autónoma de Madrid,  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP Belén Pérez (Coordinator Ximo Dopazo)  
**Entidad/es financiadora/s:** Network of Rare Diseases (CIBERER)  
**Fecha de inicio-fin:** 2016 - 2016  
**Cuantía total:** 53.000 €



- 19** **Nombre del proyecto:** La mitocondria y su implicación en patología humana  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Belén Pérez (ccordinador JM Cuezva)  
**Fecha de inicio-fin:** 2012 - 2015  
**Cuantía total:** 995.800 €
- 20** **Nombre del proyecto:** Use of induced pluripotent stem cells (iPS) for the study and treatment of mitochondrial diseases.  
**Entidad de realización:** Universidad Autonoma de ;Madrid  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** IP Belén Pérez (coordinator Rafael Garesse)  
**Entidad/es financiadora/s:**  
CIBERER  
**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2013 - 31/12/2014 **Duración:** 1 año  
**Cuantía total:** 16.000 €
- 21** **Nombre del proyecto:** Enfermedades metabólicas hereditarias: búsqueda de nuevos genes causantes de enfermedad e investigación de nuevas estrategias terapéuticas.  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Pilar Rodríguez-Pombo  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fundación Ramón Areces **Tipo de entidad:** Fundación  
**Ciudad entidad financiadora:** Madrid, Comunidad de Madrid, España  
**Fecha de inicio-fin:** 2012 - 2014 **Duración:** 3 años
- 22** **Nombre del proyecto:** Terapias alternativas para enfermedades metabólicas hereditarias  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Alejandra Gamez  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fundación Ramón Areces **Tipo de entidad:** Fundación  
**Ciudad entidad financiadora:** Madrid, Comunidad de Madrid, España  
**Fecha de inicio-fin:** 2010 - 2014
- 23** **Nombre del proyecto:** Nuevas terapias en enfermedades metabólicas hereditarias: terapia génica de modificacion de mRNA y chaperonas farmacológicas.  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Belén Pérez González  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigaciones Sanitarias  
**Fecha de inicio-fin:** 2010 - 2013
- 24** **Nombre del proyecto:** Molecular basis of Organic Acidurias in Portugal  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Belen Pérez  
**Entidad/es financiadora/s:**



Fundação para la Ciencia e Tecnología (Gobierno Portugués) (PhD fellowship bench fees SFRH/BD/45753/2008)

**Fecha de inicio-fin:** 2009 - 2013

**Cuantía total:** 36.000 €

- 25 Nombre del proyecto:** Bases moleculares de la respuesta "in vivo" e "in vitro" a biotina y vitamina B12 en pacientes con acidemias orgánicas.  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Belén Pérez González  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigaciones Sanitarias  
**Fecha de inicio-fin:** 2007 - 2009
- 26 Nombre del proyecto:** Bases moleculares de acidurias orgánicas en Serbia.  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Belén Pérez González  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Mº de Ciencia e Innovación  
PRI-AIBSE-2011-1126  
**Fecha de inicio:** 2011  
**Cuantía total:** 7.400 €
- 27 Nombre del proyecto:** Caracterización funcional de mutaciones de splicing y de parada prematura de la traducción en acidemias orgánicas. Investigación en terapias específicas de mutación.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Lourdes Ruiz Desviat  
**Entidad/es financiadora/s:**  
DGI. Ministerio de Educación y Ciencia  
**Fecha de inicio:** 2007 **Duración:** 3 años
- 28 Nombre del proyecto:** Diagnóstico genético de enfermedades metabólicas hereditarias: optimización del sistema de alto rendimiento de rastreo de mutaciones/SNP  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigaciones Sanitarias.  
**Fecha de inicio:** 2007 **Duración:** 1 año
- 29 Nombre del proyecto:** Nuevas aproximaciones terapéuticas basadas en los mecanismos moleculares de las variantes alélicas de splicing y parada prematura de la traducción identificadas en los genes implicados en acidemias orgánicas.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Belén Pérez González  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Universidad Autónoma de Madrid  
**Fecha de inicio:** 2007



- 30** **Nombre del proyecto:** Diagnóstico bioquímico y genético de las hiperfenilalaninemias en Marruecos.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Consejo Superior de Investigaciones Científicas. Acción coordinada España-Marruecos.  
**Fecha de inicio:** 2006 **Duración:** 1 año
- 31** **Nombre del proyecto:** Efecto de vitaminas/cofactores sobre la expresión génica en enfermedades metabólicas hereditarias. Nuevas aproximaciones terapéuticas.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Lourdes Ruiz Desviat  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Universidad Autónoma de Madrid.  
**Fecha de inicio:** 2006
- 32** **Nombre del proyecto:** Enfermedades metabólicas hereditarias: avances en diagnóstico clínico, bioquímico y genético. Bases moleculares y etiopatogénesis. Nuevas aproximaciones terapéuticas.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigaciones Sanitarias  
**Fecha de inicio:** 2006
- 33** **Nombre del proyecto:** Integración de la investigación básica, clínica y traslacional en genética humana. Convergencia de las Redes RECGEN e INERGEN  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigaciones Sanitarias  
**Fecha de inicio:** 2006
- 34** **Nombre del proyecto:** Congenital disorders of glycosylation: an European network for the advancement of the research, diagnosis and treatment of a growing group of rare disorders. EUROGLYCANET  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
6º Programa Marco de la Comisión Europea  
**Fecha de inicio:** 2005 **Duración:** 3 años
- 35** **Nombre del proyecto:** Estudio de la respuesta a BH4 en pacientes fenilcetonúricos y análisis de los mecanismos moleculares responsables.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigaciones Sanitarias  
**Fecha de inicio:** 2005
- 36** **Nombre del proyecto:** Análisis de los mecanismos moleculares responsables de acidemias orgánicas. Nuevas terapias farmacológicas y genéticas en el contexto de mutaciones que afectan al procesamiento y estabilidad del mRNA.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Dirección General de Investigación. Ministerio de Ciencia y Tecnología.  
**Fecha de inicio:** 2004 **Duración:** 3 años



- 37** **Nombre del proyecto:** Red de Centro de Genética Clínica y Molecular  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigaciones Sanitarias  
**Fecha de inicio:** 2003 **Duración:** 2 años
- 38** **Nombre del proyecto:** Red de Enfermedades Metabólicas Hereditarias  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte Pérez  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigaciones Sanitarias  
**Fecha de inicio:** 2003 **Duración:** 2 años
- 39** **Nombre del proyecto:** Identificación y funcionalidad de genes humanos implicados en el metabolismo celular de cobalaminas  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fundación Ramón Areces  
**Fecha de inicio:** 2002 **Duración:** 3 años
- 40** **Nombre del proyecto:** Nuevas formas de tratamiento de la Fenilcetonuria. Caracterización de mutaciones en el gen de la fenilalanina hidroxilasa responsables de la respuesta in vivo a tetrahidrobiopterina  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigaciones Sanitarias  
**Fecha de inicio:** 2002 **Duración:** 3 años
- 41** **Nombre del proyecto:** Análisis de mutaciones en tres genes implicados en el metabolismo del folato y su relación con la frecuencia de niños con Síndrome de Down  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Obra Social de Caja Madrid  
**Fecha de inicio:** 2001 **Duración:** 2 años
- 42** **Nombre del proyecto:** Caracterización de mutaciones funcionales y/o estructurales en la proteína PAH causantes de Fenilcetonuria  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Dirección General de Investigación  
**Fecha de inicio:** 2001
- 43** **Nombre del proyecto:** Caracterización funcional y estructural de mutaciones causantes de Acidemia Propiónica  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigación Sanitaria  
**Fecha de inicio:** 2001 **Duración:** 2 años



- 44 Nombre del proyecto:** Efecto de mutaciones funcionales y estructurales sobre la proteína fenilalanina hidroxilasa causantes de Fenilcetonuria.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Lourdes Ruiz Desviat  
**Entidad/es financiadora/s:**  
MCyT  
Plan Nacional de I+D+I 2000-2003 Dirección General de Investigación  
**Fecha de inicio:** 2001 **Duración:** 3 años
- 45 Nombre del proyecto:** Deficiencia aislada de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa. Caracterización de los genes humanos e identificación de mutaciones causativas de esta metabolopatía congénita.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Dirección General de Investigación. MCyT. Plan Nacional I+D. Fondos FEDER  
**Fecha de inicio:** 1999 **Duración:** 2 años
- 46 Nombre del proyecto:** Estructura y función de la proteína fenilalanina hidroxilasa. Efecto de mutaciones causantes de fenilcetonuria.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Fecha de inicio:** 1999 **Duración:** 1 año
- 47 Nombre del proyecto:** Mecanismos responsables de la variabilidad fenotípica de la fenilcetonuria. Efectos de las mutaciones sobre el plegamiento y ensamblaje de la proteína fenilalanina hidroxilasa.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Dirección General de Enseñanza Superior e Investigación Científica. MEC. Programa Sectorial de Promoción General del Conocimiento.  
**Fecha de inicio:** 1999 **Duración:** 3 años
- 48 Nombre del proyecto:** Bases moleculares de la acidemia propiónica. Función y efecto de los genes mutantes en la patología.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fondo de Investigaciones Sanitarias  
**Fecha de inicio:** 1998 **Duración:** 2 años
- 49 Nombre del proyecto:** Análisis molecular del gen PAH responsable de fenilcetonuria y su relación con los fenotipos patológicos  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Acción coordinada. D.G.I de Investigación. Consejería de Educación y Cultura de la  
**Fecha de inicio:** 1997 **Duración:** 1 año
- 50 Nombre del proyecto:** Bases Moleculares de la Acidemia Propiónica A  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Fundación Ramón Areces  
**Fecha de inicio:** 1995 **Duración:** 3 años



- 51 Nombre del proyecto:** Caracterización de mutaciones en el gen de la Fenilalanina Hidroxilasa. Epidemiología genética de la Fenilcetonuria.  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Plan Nacional de Investigación Científica y Desarrollo Tecnológico. Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología.  
**Fecha de inicio:** 1993 **Duración:** 3 años
- 52 Nombre del proyecto:** Estudio de la estructura molecular del gen de la Fenilalanina Hidroxilasa. Mutaciones específicas determinantes de Fenilcetonuria en la  
**Ciudad entidad realización:** española.,  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Magdalena Ugarte  
**Entidad/es financiadora/s:**  
Plan Regional de Investigación Consejería de Educación.  
**Fecha de inicio:** 1990 **Duración:** 2 años

## Resultados

### Propiedad industrial e intelectual

- 1 Título propiedad industrial registrada:** Compounds for treating congenital disorders of glycosylations  
**Inventores/autores/obtenedores:** B Perez; M Ugarte; J Underhaug; A MARTINEZ; M Ugarte; S Brasil; P Yuste-Checa; A Gamez  
**Entidad titular de derechos:** Facultad de Ciencias  
**Nº de solicitud:** E16382373  
**País de inscripción:** España  
**Fecha de registro:** 28/09/2016
- 2 Título propiedad industrial registrada:** COMPOUNDS USEFUL IN THE TREATMENT OF METHYLMALONIC ACIDURIA  
**Inventores/autores/obtenedores:** Belen Perez; Ana Jorge-Finnigan; Lourdes R. Desviat; A. Martinez; J. Underhaug; M. Ugarte.  
**Entidad titular de derechos:** Universidad Autonoma de Madrid, Universidad de Bergen y Universidad de Michigan  
**Nº de solicitud:** 61763012 (USA)  
**Fecha de registro:** 11/02/2013
- 3 Título propiedad industrial registrada:** COMPUESTOS ÚTILES EN EL TRATAMIENTO DE LA ACIDURÍA METILMALONICA  
**Inventores/autores/obtenedores:** Belen Perez; Ana Jorge-Finnigan; Lourdes R. Desviat; A. Martinez; J. Underhaug; M Ugarte.  
**Entidad titular de derechos:** Universidad Autonoma de Madrid, Universidad de Bergen y Universidad de Michigan  
**Nº de solicitud:** P201330171 (ESPAÑA)  
**Fecha de registro:** 11/02/2013
- 4 Título propiedad industrial registrada:** Registro de un array-CGH para enfermedades metabólicas METABOLARRAY  
**Entidad titular de derechos:** Universidad Autónoma de Madrid

Nº de solicitud: España-M2958711-5 Comunitario-010009348 Estados Unidos - 85334903

## Actividades científicas y tecnológicas

### Producción científica

#### Publicaciones, documentos científicos y técnicos

- 1** D Gallego; A Gamez; M Castro; et al.; R Navarrete; B Perez. Pathogenic variants of DNAJC12 and evaluation of the encoded co-chaperone as a genetic modifier of hyperphenylalaninemia. Human Mutation. 41, pp. 1329 - 1348. 2020.

**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 24  
**Nº total de autores:** 24  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 4,124

**Publicación relevante:** Si

**Autor de correspondencia:** Si  
**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Revista dentro del 25%:** Si
- 2** A Vilas; P Yuste-Checa; D Gallego; M Ugarte; C Perez-Cerda; A Gamez; LR Desviat; B Perez. Proteostasis regulators as potential rescuers of PMM2 activity. Biochim Biophys Acta Mol Basis. 1866 - 7, 2020.

**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Autor de correspondencia:** Si  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 4,352

**Publicación relevante:** Si

**Tipo de soporte:** Revista  
**Categoría:** Biophysics  
**Revista dentro del 25%:** Si
- 3** Irene Bravo-Alonso; Rosa Navarrete; Ana Isabel Vega; Pedro Ruiz-Sala; Teresa Garcia-Silva; Elena Martin-Hernandez; Pilar Quijada-Fraile; Amaya Belanger-Quintana; Sinziana Stanescu; Maria Bueno; Isidro Vitoria; Laura Toledo; Mari Luz Couce; Inmaculada Garcia-Jimenez; Ricardo Ramos; Miguel Angel Martin; Lourdes Desviar; Magdalena Ugarte; Celia Perez-Cerda; Begoña Merinero; Belen Perez; Pilar Rodriguez-Pombo. Genes and Variants Underlying Human Congenital Lactic Acidosis-From Genetics to Personalized Treatment. J Clin Med. 8 - 8, 30/11/2019.

**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 21  
**Nº total de autores:** 22  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5,688

**Publicación relevante:** Si

**Autor de correspondencia:** Si  
**Categoría:** Medicine, General and Internal  
**Revista dentro del 25%:** Si
- 4** 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. Journal of Inherited Metabolic Disease. 42 - 3, pp. 407 - 413. 2019. ISSN 1573-2665

**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 11  
**Nº total de autores:** 11  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** Si  
**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY



**Índice de impacto:** 4,2  
**Posición de publicación:** 33

**Revista dentro del 25%:** Si  
**Num. revistas en cat.:** 145

**Publicación relevante:** Si

- 5** Martínez-Monseny AF; Bolasell M; Callejón-Póo 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). *Annals of Neurology*. 85 - 5, pp. 740 - 751. 2019.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 14

**Nº total de autores:** 17

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 9,4

**Posición de publicación:** 9

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Clinical Neurology

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 199

**Publicación relevante:** Si

- 6** Ina Knerr; Roberto Colombo; Jill Urquhart; Ana Morais; Begoña Merinero; Alfonso Oyarzabal; Belén Pérez; Simon A. Jones; Rahat Perveen; Mary A. Preece; Yvonne Rogers; Eileen P. Treacy; Philip Mayne; Giuseppe Zampino; Sabrina MacKinnon; Evangeline Wassmer; Wyatt W. Yue; Ian Robinson; Pilar Rodríguez-Pombo; Simon E. Olpin; Siddharth Banka. Expanding the genetic and phenotypic spectrum of branched-chain amino acid transferase 2 deficiency. *J Inher Metab Dis*. 42 - 5, pp. 809 - 817. 2019.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 7

**Nº total de autores:** 21

**Publicación relevante:** Si

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

- 7** Martínez-Monseny A; Cuadras D; Bolasell M; Muchart J; Arjona C; Borregan M; Algrabli A; Montero R; Artuch R; Velázquez-Fragua R; Macaya A; Pérez-Cerdá C; Pérez-Dueñas B; Pérez B; Serrano M. From gestalt to gene: early predictive dysmorphic features of PMM2-CDG. *Journal of Medical Genetics*. 56 - 4, pp. 236 - 245. 2019.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 14

**Nº total de autores:** 15

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 5,8

**Posición de publicación:** 18

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 174

**Publicación relevante:** Si

- 8** Arístides López-Márqueza; Esmeralda Alonso-Barroso; Gema Cerro-Tello; Irene Bravo Alonso; Laura Arribas-Carreira; Álvaro Briso-Montiano; Rosa Navarrete; Celia Pérez-Cerdá; Magdalena Ugarte; Belén Pérez; Lourdes R. Desviat; Eva Richard. 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*. 3, 2019.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 10

**Nº total de autores:** 12

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3,9

**Posición de publicación:** 9

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Science Edition - BIOTECHNOLOGY & APPLIED MICROBIOLOGY

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 26

**Publicación relevante:** Si

- 9** Arribas-Carreira L; Bravo-Alonso I; López-Márqueza A; Alonso-Barroso E; Briso-Montiano A; Arroyo I; Ugarte M; Pérez B; Pérez-Cerdá 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 Research. 2019.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 8  
**Nº total de autores:** 11 **Autor de correspondencia:** No  
**Publicación relevante:** Si
- 10** Melendez-Rodriguez F.; Urrutia A.A.; Lorendeau D.; Rinaldi G.; Roche O.; Bögürcü-Seidel N; Ortega Muelas M.; Mesa-Ciller C.; Turiel G.; Bouthelier A.; Hernansanz-Agustin P.; Elorza A.; Escasany E.; Li Qoy; Torres-Capelli M.; Tello D.; Fuertes E.; Fraga E.; Martinez-Ruiz A.; Pérez B.; Gimenez-Bachs J.M.; Salinas-Sanchez A.S.; Acker T.; Sanchez Prieto R.; Fendt SM; De Bock K; Aragones J.. HIF1a Suppresses Tumor Cell Proliferation through Inhibition of Aspartate Biosynthesis. Cell Reports. 26 - 9, pp. 2257 - 2265. 2019.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 20 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 27 **Categoría:** Cell Biology  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** Si  
**Índice de impacto:** 7,8 **Num. revistas en cat.:** 193  
**Posición de publicación:** 43  
**Publicación relevante:** Si
- 11** Navarrete R; Leal F; Vega AI; Morais-López A; Garcia-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; Cañedo 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-Cerdá C; Pérez B.. Value of genetic analysis for confirming inborn errors of metabolism detected through the Spanish neonatal screening program.European Journal of Human Genetics. 27 - 4, pp. 556 - 562. 2019. ISSN 1476-5438  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 28 **Autor de correspondencia:** Si  
**Nº total de autores:** 28 **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** Si  
**Índice de impacto:** 3,6 **Num. revistas en cat.:** 174  
**Posición de publicación:** 49  
**Publicación relevante:** Si
- 12** Eva Richard; Lorena Gallego-Villar; Ana Rivera-Barahona; Alfonso Oyarzábal; Belén Pérez; Pilar Rodríguez-Pombo; Lourdes R Desviat. Altered Redox Homeostasis in Branched-Chain Amino Acid Disorders, Organic Acidurias, and Homocystinuria. Oxidative Medicine and Cellular Longevity. 18 - 2, pp. 1 - 17. 2018.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 5 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 7 **Categoría:** Cell Biology  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** No  
**Índice de impacto:** 4,5 **Num. revistas en cat.:** 193  
**Posición de publicación:** 56  
**Publicación relevante:** Si
- 13** Hamilton V; Santa María L; Fuenzalida K; Morales P; Desviat LR; Ugarte M; Pérez B; Cabello JF; Cornejo V. Characterization of Phenylalanine Hydroxylase Gene Mutations in Chilean PKU Patients.Journal of Inherited Metabolic Disease reports. 42, pp. 71 - 77. 2018.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Posición de firma:** 7**Nº total de autores:** 9**Publicación relevante:** Si**Autor de correspondencia:** No

- 14** Medrano C; Vega A; Navarrete R; Ecay MJ; Pascual SI; Ruiz-Pons M; Toledo L; García Jiménez I; Arroyo I; Campo A; Couce ML; Domingo-Jiménez R; García Silva MT; G-Solana LG; Hierro L; Martín-Hernández E; Martínez-Pardo M; Roldán S; Tomás M; Cabrera JC; MartínezBugallo F; Martín Viota L; Vitoria I; Lefeber D; Girós ML; Serrano M; Ugarte M; Calvo R; Perez B (shared senior authorship); Perez-Cerda C (shared senior authorship). Clinical and molecular diagnosis of non-PMM2 n-linked congenital disorders of glycosylation in Spain. *Clinical genetics*. 95 - 5, pp. 615 - 626. 2018.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Posición de firma:** 30**Nº total de autores:** 30**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 3,512**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 39**Num. revistas en cat.:** 174**Resultados relevantes:** Shared senior authorship**Publicación relevante:** Si

- 15** Péanne R; de Lonlay P; Foulquier F.; Kornak U; Lefeber D; Morava E; Perez B; Seta N; Thiel C; Schaftingen E; Matthijs G; Jaeken J. Congenital disorders of glycosylation (CDG): Quo vadis?. *Eur J Med Genet*. 6 - 11, pp. 643 - 663. 2018.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 7**Nº total de autores:** 12**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Geneticas and heredity**Índice de impacto:** 2.137**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 117**Num. revistas en cat.:** 164**Publicación relevante:** Si

- 16** Merinero B; Alcaide P; Martín-Hernández E; Morais A; García-Silva MT; Quijada-Fraile P; Pedrón-Giner C; Dulin E; Yahyaoui R; Egea JM; Belanger-Quintana A; Blasco-Alonso J; Fernandez Ruano ML; Besga B; Ferrer-López I; Leal F; Ugarte M; Ruiz-Sala P; Pérez B; Pérez-Cerdá C. Four Years' Experience in the Diagnosis of Very Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency in Infants Detected in Three Spanish Newborn Screening Centers. *Journal of Inherited Metabolic Disease Report*. 39, pp. 63 - 74. 2018.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Posición de firma:** 19**Nº total de autores:** 20**Autor de correspondencia:** No**Publicación relevante:** Si

- 17** E Richard; S Brasil; A Briso-Montiano; E Alonso-Barroso; ME Gallardo; B Merinero; M Ugarte; LR Desviat; B Pérez. Generation and characterization of two human iPSC lines from patients with methylmalonic acidemia cblB type. *Stem Cell Research*. 29, pp. 143 - 147. 2018. ISSN 1876-7753

**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Posición de firma:** 9**Nº total de autores:** 9**Autor de correspondencia:** Si**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Science Edition - CELL BIOLOGY**Índice de impacto:** 3,9**Revista dentro del 25%:** Si**Posición de publicación:** 43**Num. revistas en cat.:** 193**Publicación relevante:** Si



- 18** Rivera-Barahona A; Navarrete R; García-Rodríguez R; Richard E; Ugarte M; Pérez-Cerda C; Pérez B; Gámez A; LR Desviat. Identification of 34 novel mutations in propionic acidemia: Functional characterization of missense variants and phenotype associations. *Molecular Genetics and Metabolism*. 125 - 3, pp. 266 - 275. 2018.
- Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- Posición de firma:** 7
- Nº total de autores:** 9 **Autor de correspondencia:** No
- Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
- Índice de impacto:** 3,774 **Revista dentro del 25%:** No
- Posición de publicación:** 51 **Num. revistas en cat.:** 174
- Publicación relevante:** Si
- 19** Sandra Brasil; Fátima Leal; Ana I. Vega; Rosa Navarrete; M<sup>a</sup> Jesús Ecay; Lourdes R. Desviat; Casandra Riera; Natalia Padilla; Xavier de la Cruz; Mari Luz Couce; Elena Martín Hernández; Ana Morais; Consuelo Pedrón; Luis Peña Quintana; Miriam Rigoldi; Norma Specola; Isabel Tavares de Almeida; Inmaculada Vives; Raquel Yahyaoui; Pilar Rodríguez-Pombo; Magdalena Ugarte; Celia Pérez-Cerdá; Begoña Merinero; Belén Pérez. Improving the diagnosis of cobalamin and related defects by genomic analysis, plus functional and structural assessment of novel variant. *Orphanet Journal of rare diseases*. 13 - 1, pp. 125. 2018.
- Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- Posición de firma:** 24
- Nº total de autores:** 24 **Autor de correspondencia:** Si
- Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
- Índice de impacto:** 3,607 **Revista dentro del 25%:** No
- Posición de publicación:** 48 **Num. revistas en cat.:** 174
- Publicación relevante:** Si
- 20** Martínez-Pizarro A; Dembic M; Pérez B; Andresen BS; Desviat LR. Intronic PAH gene mutations cause a splicing defect by a novel mechanism involving U1snRNP binding downstream of the 5' splice site. *PLOS GENETICS*. 14 - 4, 2018.
- Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- Posición de firma:** 3
- Nº total de autores:** 5 **Autor de correspondencia:** No
- Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
- Índice de impacto:** 6,1 **Revista dentro del 25%:** Si
- Posición de publicación:** 23 **Num. revistas en cat.:** 174
- Publicación relevante:** Si
- 21** Brasil S; Briso-Montiano A; Gamez, A; Underhaug J; Flydal MI; Desviat LR; Merinero B; Ugarte M; Martinez A; Perez B. New Perspectives for pharmacological chaperoning treatment in methylmalonic aciduria cblB type. *Biochimica et Biophysica Acta. Molecular Basis of Diseases*. 1864 - 2, pp. 640 - 648. 2018. ISSN 0925-4439
- Tipo de producción:** Artículo científico
- Posición de firma:** 10
- Nº total de autores:** 10 **Autor de correspondencia:** Si
- Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Biochemistry, Genetics and Molecular Biology (miscellaneous)
- Índice de impacto:** 5,158 **Revista dentro del 25%:** Si
- Posición de publicación:** 74 **Num. revistas en cat.:** 299
- Publicación relevante:** Si

- 22** Alejandra Gámez; Patricia Yuste-Checa; Sandra Brasil; Álvaro Briso-Montiano; Lourdes R Desviat; Magdalena Ugarte; Celia Pérez-Cerdá; Belén Pérez. Protein misfolding diseases: prospects of pharmacological treatment. *Clinical Genetics*. 93 - 3, pp. 450 - 458. 2018. ISSN 0009-9163  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 8 **Autor de correspondencia:** Si  
**Nº total de autores:** 8 **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** No  
**Índice de impacto:** 4,104 **Num. revistas en cat.:** 174  
**Posición de publicación:** 39  
**Publicación relevante:** Si
- 23** Izquierdo-Serra M; Martínez-Monseny AF; López L; Carrillo-García J; Edo A; Ortigoza-Escobar JD; García Ó; Cancho-Candela R; Carrasco-Marina ML; Gutiérrez-Solana LG; Cuadras D; Muchart J; Montero R; Artuch R; Pérez-Cerdá C; Pérez B; Pérez-Dueñas; B, Macaya A; Fernández-Fernández JM; Serrano M. Stroke-Like Episodes and Cerebellar Syndrome in Phosphomannomutase Deficiency (PMM2-CDG): Evidence for Hypoglycosylation-Driven Channelopathy. *International Journal of Molecular Sciences*. 19 - 2, pp. 619. 2018.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 16 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 20 **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** No  
**Índice de impacto:** 4,183 **Num. revistas en cat.:** 290  
**Posición de publicación:** 78  
**Publicación relevante:** Si
- 24** Celia Perez-Cerda; María Luisa Girós; Mercedes Serrano; María Jesús Ecay; Laura Gort; Belén Pérez Dueñas; Celia Medrano; Alfredo García-Alix; Rafael Artuch; Paz Briones; Belén Pérez. A population-Based study on congenital disorders of protein N-combined with O-glycosylation experience in clinical and genetic diagnosis. *Journal of Pediatrics*. 183 - -, pp. 170 - 177. 2017. ISSN 0022-3476  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 11 **Autor de correspondencia:** Si  
**Nº total de autores:** 11 **Categoría:** Pediatrics  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** Si  
**Índice de impacto:** 3,89 **Num. revistas en cat.:** 86  
**Posición de publicación:** 4  
**Publicación relevante:** Si
- 25** M Bellusci; P Quijada-Fraile; D Barrio-Carreras; E Martin-Hernández; M Garcia-Silva; B Merinero; B Pérez; A Hernández-Lain. Carnitine palmitoyltransferase 1A deficiency: abnormal muscle biopsy findings in a child presenting with Reye's syndrome. *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 40 - 5, pp. 751 - 752. 2017.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 7 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 8 **Categoría:** sciences edition - GENETICS & HEREDITY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** Si  
**Índice de impacto:** 3,97 **Num. revistas en cat.:** 171  
**Posición de publicación:** 31  
**Publicación relevante:** Si
- 26** V Hamilton; L Santa María; K Fuenzalida; P Morales; L R Desviat; M Ugarte; B Pérez; J F Cabello; V Cornejo. Characterization of Phenylalanine Hydroxylase Gene Mutations in Chilean PKU Patients. *Journal of Inherited Metabolic Disease Report*. 42, pp. 71 - 77. 2017.



**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 7  
**Nº total de autores:** 9  
**Publicación relevante:** Si

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

- 27** P Yuste-Checa; A Vega; C Martín-Higueras; C Medrano; A Gamez; LR Desviat; M Ugarte; C Pérez-Cerda; B Pérez. DPAGT1-CDG: Functional analysis of disease-causing pathogenic mutations and role of endoplasmic reticulum stress. *PLoS One*. 12 - 6, 2017. ISSN 1932-6203

**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 9  
**Nº total de autores:** 9  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** Si

**Categoría:** Science Edition - MULTIDISCIPLINARY SCIENCES

**Índice de impacto:** 3,54  
**Posición de publicación:** 15

**Revista dentro del 25%:** Si  
**Num. revistas en cat.:** 64

**Publicación relevante:** Si

- 28** A Fulgencio-Covian; C Pérez-Cerda; R Ramos; MA Barry; M Ugarte; B Pérez; E Richard; LR Desviat. Dysregulated miRNAs and their pathogenic implications for the neurometabolic disease propionic acidemia. *Sci Rep*. 7 - 1, pp. 5727 - -. 2017.

**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 6  
**Nº total de autores:** 8  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Science Edition - MULTIDISCIPLINARY SCIENCES

**Índice de impacto:** 4,2  
**Posición de publicación:** 12

**Revista dentro del 25%:** Si  
**Num. revistas en cat.:** 64

**Publicación relevante:** Si

- 29** Esmeralda Alonso-Barroso; Sandra Brasil; Álvaro Briso-Montiano; Rosa Navarrete; Celia Pérez-Cerdá; Magdalena Ugarte; Belén Pérez; Lourdes R Desviat; Eva Richard. Generation and characterization of a human iPSC line from a patient with propionic acidemia due to defects in the PCCA gene. *Stem Cell Research*. 23, pp. 173 - 177. 2017.

**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 7  
**Nº total de autores:** 9  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Science Edition - BIOTECHNOLOGY & APPLIED MICROBIOLOGY

**Índice de impacto:** 3,963  
**Posición de publicación:** 17

**Revista dentro del 25%:** Si  
**Num. revistas en cat.:** 162

**Publicación relevante:** Si

- 30** ML Couce; L Aldamiz-Echevarría; MA Bueno; P Barros; A Belanger-Quintana; J Blasco; MT García-Silva; AM Márquez-Armenteros; Isidro Vitoria; I Vives; Rosa Navarrete; A Fernández-Marmiesse; Belén Pérez; Celia Pérez-Cerdá. Genotype and phenotype characterization in a Spanish cohort with isovaleric acidemia. *Journal of human genetics*. 62 (3), pp. 355 - 360. 2017.

**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 13  
**Nº total de autores:** 14  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Índice de impacto:** 2,487

**Revista dentro del 25%:** No

**Posición de publicación:** 84**Num. revistas en cat.:** 165**Publicación relevante:** Si

- 31** Couce ML; Aldamiz-Echevarría L; Bueno MA; Barros P; Belanger-Quintana A; Blasco J; García-Silva MT; Márquez-Armenteros AM; Vitoria I; Vives I; Navarrete R.; Fernández-Marmiesse A; Pérez B; Pérez-Cerdá C.. Genotype and phenotype characterization in a Spanish cohort with isovaleric acidemia. *Journal of Human Genetics*. 62 - 3, pp. 355 - 360. 2017.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Posición de firma:** 13**Nº total de autores:** 14**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 2,471**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 73**Num. revistas en cat.:** 171**Publicación relevante:** Si

- 32** Eva Richard; Sandra Brasil; Fátima Leal; Ana Isabel Vega; Maria Jesús Ecay; Lourdes Ruiz Desviat; Celia Pérez-Cerdá; Magdalena Ugarte; Begoña Merinero; Belén Pérez. Isolated and combined remethylation disorders: Biochemical and genetic diagnosis and Pathophysiology. *Journal of inborn Errors of Metabolism & Screening*. 5, pp. 1 - 11. 2017.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Posición de firma:** 10**Nº total de autores:** 10**Autor de correspondencia:** Si**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Publicación relevante:** Si

- 33** Diego V; Martínez-Monseny AF; Muchart J; Cuadras D; Montero R; Artuch R; Pérez-Cerdá C; Pérez B; Pérez-Dueñas B; Poretti A; Serrano M. Longitudinal volumetric and 2D assessment of cerebellar atrophy in a large cohort of children with phosphomannomutase deficiency (PMM2-CDG). *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 40 - 5, pp. 753 - 754. 2017.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Posición de firma:** 8**Nº total de autores:** 11**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 3,97**Revista dentro del 25%:** Si**Posición de publicación:** 37**Num. revistas en cat.:** 171**Publicación relevante:** Si

- 34** Irene Bravo-Alonso; R Navarrete; L Arribas-Carreira; A Perona; MI Couce; D Abia; A Garcia-Cazorla; Morais; Domingo; Ramos; Swanson; Van Hove; Ugarte; Perez; Perez-Cerda; Rodriguez-Pombo. Nonketotic hyperglycinemia: Functional assessment of missense variants in GLDC to understand phenotypes of the disease. *Human Mutation*. 38 - 6, pp. 678 - 691. 2017.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Posición de firma:** 14**Nº total de autores:** 16**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 5,089**Revista dentro del 25%:** Si**Posición de publicación:** 27**Num. revistas en cat.:** 171**Publicación relevante:** Si



- 35** Patricia Yuste-Checa; Sandra Brasil; Alejandra Gámez; J Underhaug; Lourdes Ruiz Desviat; Magdalena Ugarte; Celia Pérez-Cerdá; A Martínez; Belén Pérez. Pharmacological Chaperoning: A Potential Treatment for PMM2-CDG. Human Mutation. 38 - 2, pp. 160 - 168. 2017. ISSN 1059-7794  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 9 **Autor de correspondencia:** Si  
**Nº total de autores:** 9 **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** Si  
**Índice de impacto:** 5,089 **Num. revistas en cat.:** 171  
**Posición de publicación:** 24  
**Publicación relevante:** Si
- 36** Ribera\_Barahona A; Pérez B; Richard E; Desviat LR. Role of miRNAs in human disease and inborn errors of metabolism. Journal of Inherited Metabolic Disease. 40 - 4, pp. 471 - 480. 2017.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 2 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 4 **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** Si  
**Índice de impacto:** 3,97 **Num. revistas en cat.:** 142  
**Posición de publicación:** 35  
**Publicación relevante:** Si
- 37** A Rivera-Barahona; E Alonso-Barroso; B Pérez; MP Murphy; E Richard; L R Desviat. Treatment with antioxidants ameliorates oxidative damage in a mouse model of propionic acidemia. Molecular Genetics and Metabolism. 122 - 1-2, pp. 43 - 50. 2017.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 3 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 6 **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** No  
**Índice de impacto:** 3,093 **Num. revistas en cat.:** 165  
**Posición de publicación:** 64  
**Publicación relevante:** Si
- 38** Jos C Jansen; Sebahattin Cirak; Monique van Scherpenzeel; Sharita Timal; Janine Reunert; Stephan Rust; Belén Pérez; Dorothee Vicogne; Peter Krawitz; Yoshinao Wada; Angel Ashikov; Celia Pérez Cerdá; Celia Medrano; Andrea Arnoldy; Alexander Hoischen; Karin Huijben; Gerry Steenbergen; Dulce Quelhas; Luisa Diogo; Daisy Rymen; Jaak Jaeken; Nathalie Guffon; David Cheillan; Lambertus P van den Heuvel; Yusuke Maeda; Olaf Kaiser; Ulrike Schara; Patrick Gerner; Marjolein A W van den Boogert; Adriaan G Holleboom; Marie-Cécile Nassogne; Etienne Sokal; Jody Salomon; Geert van den Bogaart; Joost P H Drenth; Martijn A Huynen; Joris A Veltman; Ron A Wevers; Eva Morava; Gert Matthijs; François Foulquier; Thorsten Marquardt; Dirk J Lefeber. CCDC115 Deficiency Causes a Disorder of Golgi Homeostasis with Abnormal Protein Glycosylation. American journal of human genetics. 98 - 2, pp. 310 - 321. 2016. ISSN 1537-6605  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 7 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 43 **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** Si  
**Índice de impacto:** 10,9 (D1) **Num. revistas en cat.:** 167  
**Posición de publicación:** 8  
**Publicación relevante:** Si

- 39** Ainhoa Martínez Pizarro; Lourdes R Desviat; Magdalena Ugarte; Belén Pérez; Eva Richard. Endoplasmic Reticulum Stress and Autophagy in Homocystinuria Patients with Remethylation Defects. PLoS one. 11 - 3, 2016. ISSN 1932-6203
- Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 4  
**Nº total de autores:** 5  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 3,2  
**Posición de publicación:** 15  
**Publicación relevante:** Si
- Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Categoría:** Science Edition - MULTIDISCIPLINARY SCIENCES  
**Revista dentro del 25%:** Si  
**Num. revistas en cat.:** 64
- 40** L Gallego-Villar; A Rivera-Barahona; C Cuevas-Martín; A Guenzel; Belén Pérez; MA Barry; MP Murphy; A Logan; A Gonzalez-Quintana; MA Martín; S Medina; A Gil-Izquierdo; JM Cuezva; Eva Richard; Lourdes Ruiz Desviat. In vivo evidence of mitochondrial dysfunction and altered redox homeostasis in a genetic mouse model of propionic acidemia: Implications for the pathophysiology of this disorder. Free radical biology & medicine. 96, pp. 1 - 12. 2016.
- Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 5  
**Nº total de autores:** 15  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5,784  
**Posición de publicación:** 42  
**Publicación relevante:** Si
- Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Categoría:** Science Edition - BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY  
**Revista dentro del 25%:** Si  
**Num. revistas en cat.:** 290
- 41** Maja Stojiljkovic; Kristel Klaassen; Maja Djordjevic; Adrijan Sarajlija; Sandra Brasil; Bozica Kecman; Sanja Grkovic; Jelena Kostic; Pilar Rodriguez Pombo; Lourdes R Desviat; Sonja Pavlovic; Belen Perez. Molecular and phenotypic characteristics of seven novel mutations causing branched-chain organic acidurias. Clinical genetics. 90 - 3, pp. 252 - 257. 2016. ISSN 1399-0004
- Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 12  
**Nº total de autores:** 12  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 3,9  
**Posición de publicación:** 62  
**Publicación relevante:** Si
- Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** Si  
**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Revista dentro del 25%:** No  
**Num. revistas en cat.:** 167
- 42** Ana Isabel Vega; Celia Medrano; Rosa Navarrete; Lourdes Desviat LR; Begoña Merinero; Pilar Rodríguez-Pombo; Isidro Vitoria; Magdalena Ugarte; Celia Pérez-Cerdá; Belén Pérez. Molecular diagnosis of glycogen storage disease and disorders with overlapping clinical symptoms by massive parallel sequencing. Genetic in Medicine. 18 - 10, pp. 1037 - 1043. 2016. ISSN 1098-3600
- Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 10  
**Nº total de autores:** 10  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 7,71  
**Posición de publicación:** 10  
**Publicación relevante:** Si
- Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** Si  
**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Revista dentro del 25%:** Si  
**Num. revistas en cat.:** 167

- 43** Luis Aldámiz-Echevarría; Marta Llarena; María A Bueno; Jaime Dalmau; Isidro Vitoria; Ana Fernández-Marmiesse; Fernando Andrade; Javier Blasco; Carlos Alcalde; David Gil; María C García; Domingo González-Lamuño; Mónica Ruiz; María A Ruiz; Luis Peña-Quintana; David González; Felix Sánchez-Valverde; Lourdes Ruiz Desviat; Belén Pérez; María L Couce. Molecular epidemiology, genotype–phenotype correlation and BH4 responsiveness in Spanish patients with phenylketonuria. *Journal of Human Genetics*. 8, pp. 731 - 744. 2016.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 19 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 20 **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** No  
**Índice de impacto:** 2,487 **Num. revistas en cat.:** 167  
**Posición de publicación:** 85  
**Publicación relevante:** Si
- 44** Ortigoza-Escobar JD; Oyarzabal A; Montero R; Artuch R; Jou C; Jiménez C; Gort L; Briones P; Muchart J; López-Gallardo E; Emperador S; Pesini ER; Montoya J; Pérez B; Rodríguez-Pombo P; Pérez-Dueñas B. Ndufs4 related Leigh syndrome: A case report and review of the literature. *Mitochondrion*. 28, pp. 73 - 78. 2016.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 14 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 16 **Categoría:** Cell Biology  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** No  
**Índice de impacto:** 2,551 **Num. revistas en cat.:** 190  
**Posición de publicación:** 83  
**Publicación relevante:** Si
- 45** E. Richard; B. Pérez; C. Pérez-Cerdá; L.R. Desviat. Understanding molecular mechanisms in propionic acidemia and investigated therapeutic strategies. *Expert Opinion on Orphan Drugs*. 3 - 12, pp. 1427 - 1438. 2016.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 2 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 4 **Categoría:** Science Edition - PHARMACOLOGY & PHARMACY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** No  
**Índice de impacto:** 0,464 **Num. revistas en cat.:** 257  
**Posición de publicación:** 247  
**Publicación relevante:** Si
- 46** P Yuste-Checa; C Medrano; LR Desviat; A Gamez; G Matthijis; M Ugarte; B Perez. Antisense-Mediated Therapeutic Pseudoexon Skipping In TMEM165-CDG. *Clinical Genetics*. 87 - 1, pp. 42 - 48. 2015.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Autor de correspondencia:** Si  
**Posición de firma:** 7 **Categoría:** GENETICS & HEREDITY  
**Nº total de autores:** 7 **Revista dentro del 25%:** Si  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Num. revistas en cat.:** 166  
**Índice de impacto:** 3.8  
**Posición de publicación:** 42  
**Publicación relevante:** Si
- 47** Isidro Vitoria; Elena Martín Hernández; Luis Peña Quintana; María Bueno; Pilar Quijada Fraile; Jaime Dalmau; Sofía Molina Marrero; Belén Pérez; Begoña Merinero. Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency: experience with four cases in Spain and review of the literature. *JIMD reports*. 20, pp. 11 - 31. (Alemania): 2015. ISSN 2192-8304  
**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 8**Nº total de autores:** 9**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3.364**Publicación relevante:** Si

- 48** Liliana Matos; Vânia Gonçalves; Eugénia Pinto; Francisco Laranjeira; Maria João Prata; Peter Jordan; Lourdes R Desviat; Belén Pérez; Sandra Alves. Data in support of a functional analysis of splicing mutations in the IDS gene and the use of antisense oligonucleotides to exploit an alternative therapy for MPS II. *Data in brief.* 5, pp. 810 - 817. 2015. ISSN 2352-3409

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 8**Nº total de autores:** 9**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Publicación relevante:** Si

- 49** Liliانا Matos; Vânia Gonçalves; Eugénia Pinto; Francisco Laranjeira; Maria João Prata; Peter Jordan; Lourdes R Desviat; Belén Pérez; Sandra Alves. Functional analysis of splicing mutations in the IDS gene and the use of antisense oligonucleotides to exploit an alternative therapy for MPS II. *Biochimica et biophysica acta.* 1852 - 12, pp. 2712 - 2733. 2015. ISSN 0006-3002

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 9**Nº total de autores:** 9**Autor de correspondencia:** Si**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Science Edition - BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY**Índice de impacto:** 4,88**Revista dentro del 25%:** Si**Posición de publicación:** 54**Num. revistas en cat.:** 290**Resultados relevantes:** Shared senior authorship**Publicación relevante:** Si

- 50** Ana Rivera Barahona; Rocío Sánchez Alcudia; Hiu Man Viccelli; Veronique Rüfenacht; Belén Pérez; Magdalena Ugarte; Johannes Häberle; Beat Thöny; Lourdes Ruiz Desviat. Functional characterization of the spf/ash splicing variation in OTC deficiency of mice and man. *PloS one.* 10 - 4, 2015. ISSN 1932-6203

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 5**Nº total de autores:** 9**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Multidisciplinary Sciences**Índice de impacto:** 3,057**Revista dentro del 25%:** Si**Posición de publicación:** 11**Num. revistas en cat.:** 163**Publicación relevante:** Si

- 51** Sarah Wettstein; Jarl Underhaug; Belen Perez; Brian D Marsden; Wyatt W Yue; Aurora Martinez; Nenad Blau. Linking genotypes database with locus-specific database and genotype-phenotype correlation in phenylketonuria. *European journal of human genetics : EJHG.* 23 - 3, pp. 302 - 311. 2015. ISSN 1476-5438

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 3**Nº total de autores:** 7**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Biochemistry, Genetics and Molecular Biology (miscellaneous)**Índice de impacto:** 4,3**Revista dentro del 25%:** Si

**Posición de publicación:** 60**Num. revistas en cat.:** 289**Publicación relevante:** Si

- 52** Mercedes Serrano; Víctor de Diego; Jordi Muchart; Daniel Cuadras; Ana Felipe; Alfons Macaya; Ramón Velázquez; M Pilar Poo; Carmen Fons; M Mar O'Callaghan; Angels García Cazorla; Cristina Boix; Bernabé Robles; Francisco Carratalá; Marisa Girós; Paz Briones; Laura Gort; Rafael Artuch; Celia Pérez Cerdá; Jaak Jaeken; Belén Pérez; Belén Pérez Dueñas. Phosphomannomutase deficiency (PMM2-CDG): ataxia and cerebellar assessment. Orphanet journal of rare diseases. 10, pp. 138. 2015. ISSN 1750-1172

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 21**Nº total de autores:** 22**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3,36**Posición de publicación:** 57**Publicación relevante:** Si**Autor de correspondencia:** No**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 166

- 53** Stojiljkovic M.; Klaassen K.; Djordjevic M.; Sarajlija A.; Kecman B.; Ugrin M.; Zukic B.; Desviat L.R.; Pavlovic S.; Pérez B.. Tetrahydrobiopterin deficiency among Serbian patients presenting with hyperphenylalaninemia.: J Pediatr Endocrinol Metab.28, pp. 477 - 480. 2015.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 10**Nº total de autores:** 10**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 0,711**Posición de publicación:** 93**Publicación relevante:** Si**Tipo de soporte:** Revista**Autor de correspondencia:** Si**Categoría:** Pediatrics**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 120

- 54** Patricia Yuste Checa; Alejandra Gámez; Sandra Brasil; Lourdes R Desviat; Magdalena Ugarte; Celia Pérez Cerdá; Belén Pérez. The Effects of PMM2-CDG-Causing Mutations on the Folding, Activity, and Stability of the PMM2 Protein. Human mutation. 36 - 9, pp. 851 - 860. 2015. ISSN 1098-1004

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 7**Nº total de autores:** 7**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 5,144**Posición de publicación:** 23**Publicación relevante:** Si**Autor de correspondencia:** Si**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 166

- 55** L Gallego-Villar; HM Viecelli; B Pérez; CO Harding; M Ugarte; B Thöny; LR Desviat. A sensitive assay system to test antisense oligonucleotides for splice suppression therapy in the mouse liver. Mol Ther Nucleic Acids. 16, 2014.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 3**Nº total de autores:** 7**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 4,512**Posición de publicación:** 19**Publicación relevante:** Si**Autor de correspondencia:** No**Categoría:** Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 123

- 56** Daniel Trujillano; Belén Pérez; Justo González; Cristian Tornador; Rosa Navarrete; Georgia Escaramis; Stephan Ossowski; Lluís Armengol; Verónica Cornejo; Lourdes R Desviat; Magdalena Ugarte; Xavier Estivill. Accurate molecular diagnosis of phenylketonuria and tetrahydrobiopterin deficient hyperphenylalaninemia by high-throughput targeted sequencing. *European Journal of Human Genetics*. 22 - 4, pp. 528 - 534. 2014.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 2 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 12 **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** Si  
**Índice de impacto:** 4.3 **Num. revistas en cat.:** 167  
**Posición de publicación:** 36  
**Publicación relevante:** Si
- 57** L Gallego-Villar; B Pérez; M Ugarte; LR Desviat; E Richard. Antioxidants successfully reduce ROS production in propionic acidemia fibroblasts. *Biochem Biophys Res Commun*. 26 - 3, pp. 452 - 457. 2014.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Autor de correspondencia:** No  
**Posición de firma:** 2 **Categoría:** BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY  
**Nº total de autores:** 5 **Revista dentro del 25%:** No  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Num. revistas en cat.:** 290  
**Índice de impacto:** 2,2  
**Posición de publicación:** 180  
**Publicación relevante:** Si
- 58** Pérez B.; Vilageliu L; Grinberg D; Desviat LR.. Antisense mediated splicing modulation for inherited metabolic diseases: challenges for delivery. *Nucleic Acid Ther*. 24 - 1, pp. 48 - 56. 2014.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 1 **Autor de correspondencia:** No  
**Nº total de autores:** 4 **Categoría:** Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Revista dentro del 25%:** No  
**Índice de impacto:** 2,8 **Num. revistas en cat.:** 123  
**Posición de publicación:** 46  
**Publicación relevante:** Si
- 59** R Pérez-Carro; R Sánchez-Alcudia; B Pérez; R Navarrete; C Pérez-Cerdá; M Ugarte; LR Desviat. Functional analysis and in vitro correction of splicing FAH mutations causing tyrosinemia type I. *Clin Genet*. 86 - 2, pp. 167 - 171. 2014.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Autor de correspondencia:** No  
**Posición de firma:** 3 **Categoría:** GENETICS & HEREDITY  
**Nº total de autores:** 7 **Revista dentro del 25%:** Si  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Num. revistas en cat.:** 167  
**Índice de impacto:** 3,652  
**Posición de publicación:** 42  
**Publicación relevante:** Si
- 60** Brasil S; Richard E; Jorge-Finnigan A; Leal F; Merinero B; Banerjee R; Desviat L; Ugarte M; Pérez B. Methylmalonic Aciduria Cblb Type: Characterization Of Two Novel Mutations And Mitochondrial Dysfunction Studies. *Clinical Genetics*. 87 - 6, pp. 576 - 581. 2014.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Posición de firma:** 9

**Nº total de autores:** 9

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3,9

**Posición de publicación:** 42

**Publicación relevante:** Si

**Autor de correspondencia:** Si

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 167

- 61** Gündüz M.; Ekici F.; Özyaydn E.; Ceylaner S.; Pérez B.. Reversible pulmonary arterial hypertension in cobalamin-dependent cobalamin C disease due to a novel mutation in the MMACHC gene. Eur J Pediatr. 173 - 12, pp. 1707 - 1710. 2014.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 5

**Nº total de autores:** 5

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 1,907

**Posición de publicación:** 43

**Publicación relevante:** Si

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** Si

**Categoría:** Pediatrics

**Revista dentro del 25%:** No

**Num. revistas en cat.:** 120

- 62** Liliana Matos; Isaac Canals; Larbi Dridi; Yoo Choi; Maria João Prata; Peter Jordan; Lourdes R Desviat; Belén Pérez; Alexey V Pshezhetsky; Daniel Grinberg; Sandra Alves; Lluïsa Vilageliu. Therapeutic strategies based on modified U1 snRNAs and chaperones for Sanfilippo C splicing mutations. Orphanet Journal of Rare Diseases. 10 - 9, 2014.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 8

**Nº total de autores:** 12

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3,9

**Posición de publicación:** 37

**Publicación relevante:** Si

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL

**Revista dentro del 25%:** No

**Num. revistas en cat.:** 123

- 63** Castro M; Carrillo R.; García F.; Sanz P.; Ferrer I.; Ruiz-Sala P.; Vega AI; Desviat L.R.; Pérez B.; Pérez-Cerdá C.; Merinero B.; Ugarte M.. Thirteen years experience with selective screening for disorders in purine and pyrimidine metabolism. Nucleosides Nucleotides Nucleic Acids. 33 - 4, pp. 4 - 6. 2014.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 9

**Nº total de autores:** 12

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 0,713

**Posición de publicación:** 259

**Publicación relevante:** Si

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Biochemistry, Genetics and Molecular Biology (miscellaneous)

**Revista dentro del 25%:** No

**Num. revistas en cat.:** 290

- 64** Belén Pérez\*; Luis González Gutiérrez-Solana; Alfonso Verdú; Begoña Merinero; Patricia Yuste-Checa; Anil Jalan; Pedro Ruiz-Sala; Rocio Calvo; Laura López Martín; Oscar Campos; María Angeles Ruiz; Marta San Miguel; María Vázquez; Margarita Castro; Isaac Ferrer; Rosa Navarrete; Lourdes Ruiz Desviat; Pablo Lapunzina; Magdalena Ugarte; Celia Pñerez-Cerdá. Clinical Biochemical and molecular studies in pyridoxine-dependent epilepsy. Antisense therapy as possible new therapeutic option. Epilepsia. 54 - 2, pp. 239 - 248. 2013.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 1

**Nº total de autores:** 20

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** Si



**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 4,5

**Posición de publicación:** 26

**Publicación relevante:** Si

**Categoría:** Science Edition - CLINICAL NEUROLOGY

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 194

- 65** Tondo M; Calpena E; Arriola G; Sanz P; Martorell L; Ormazabal A; Castejón E; Palacín M; Ugarte M; Espinos C; Pérez B; Pérez-Dueñas B; Pérez-Cerdá C; Artuch R. Clinical, biochemical, molecular and therapeutic aspects of 2 new cases of 2-aminoacidic semialdehyde synthase deficiency. Mol Genet Metab. 110 - 3, pp. 231 - 236. 2013.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 3

**Nº total de autores:** 14

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 2,8

**Posición de publicación:** 45

**Publicación relevante:** Si

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL

**Revista dentro del 25%:** No

**Num. revistas en cat.:** 124

- 66** Pérez-Carro R; Sánchez-Alcudia R; Pérez B; Navarrete R; Pérez-Cerdá C; Ugarte M; Desviat L. Functional analysis and in vitro correction of splicing FAH mutations causing tyrosinemia type I. Clin Genet. 86 - 2, pp. 167 - 171. 2013.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 3

**Nº total de autores:** 7

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 4,2

**Posición de publicación:** 49

**Publicación relevante:** Si

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 165

- 67** C. Amoroso; E. Vallespín; L. Fernández; L.F. Arrabal; L.R. Desviat; B. Pérez; F. Santos; J. Solera. Identification of the first deletion-insertion involving the complete structure of GAA gene and part of CCDC40 gene mediated by an Alu element. Gene. 519 - 1, pp. 169 - 172. 2013.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 6

**Nº total de autores:** 8

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 2,3

**Posición de publicación:** 106

**Publicación relevante:** Si

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Revista dentro del 25%:** No

**Num. revistas en cat.:** 165

- 68** Ortez C; Jou C; Cortès-Saladefont E; Moreno J; Pérez A; Ormazabal A; Pérez-Cerdá C; Pérez B; Artuch R; Cusi V; García-Cazorla A. Infantile parkinsonism and gabaergic hypotransmission in a patient with pyruvate carboxylase deficiency. GENE. 15;532(2), pp. 302 - 306. 2013.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Posición de firma:** 8

**Nº total de autores:** 11

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 2,3

**Posición de publicación:** 106

**Publicación relevante:** Si

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Revista dentro del 25%:** No

**Num. revistas en cat.:** 161



- 69** Riccardo Lubrano; Perez B; Marco Eli. Methylmalonic acidemia and kidney transplantation. *Pediatr Nephrol.* 28 - 10, pp. 2067 - 2068. 2013.  
**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 2  
**Nº total de autores:** 3  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2.9  
**Posición de publicación:** 12  
**Publicación relevante:** Si  
**Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Categoría:** Science Edition - PEDIATRICS  
**Revista dentro del 25%:** Si  
**Num. revistas en cat.:** 118
- 70** M.L. Couce; M.D. Boveda; A. Fernández-Marmiesse; A. Mirás; B. Pérez; L.R. Desviat; J.M. Fraga. REVISTA: GENE 2013 Feb 9. Molecular epidemiology and BH4-responsiveness in patients with phenylalanine hydroxylase deficiency from Galicia region of Spain. *GENE.* 52 - 1, pp. 100 - 4. 2013.  
**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 5  
**Nº total de autores:** 7  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2.3  
**Posición de publicación:** 106  
**Publicación relevante:** Si  
**Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Revista dentro del 25%:** No  
**Num. revistas en cat.:** 165
- 71** María A Bueno; Domingo González-Lamuño; Carmen Delgado-Pecellín; Luís Aldámiz-Echevarría; Belén Pérez; Lourdes R Desviat and María L Couce.. Molecular epidemiology and genotype-phenotype correlation in phenylketonuria patients from South Spain. *Journal of Human Genetics.* 58 - 5, pp. 279 - 284. 2013.  
**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Autor de correspondencia:** No  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2.5 Q3  
**Posición de publicación:** 87  
**Publicación relevante:** Si  
**Tipo de soporte:** Revista  
**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Revista dentro del 25%:** No  
**Num. revistas en cat.:** 165
- 72** E. Richard; L.R.Desviat; M Ugarte; B Pérez. Oxidative stress and apoptosis in homocystinuria patients with genetic remethylation defects. *Journal of Cellular Biochemistry.* 114 - 1, pp. 183 - 191. 2013.  
**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 4  
**Nº total de autores:** 4  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2,8  
**Posición de publicación:** 107  
**Publicación relevante:** Si  
**Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** Si  
**Categoría:** Science Edition - BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY  
**Revista dentro del 25%:** No  
**Num. revistas en cat.:** 291
- 73** Jorge-Finnigan A; S Brasil; S Underhaug; Ruiz-Sala P; Merinero B; Banerjee R; Desviat LR; Ugarte M; MArtinez A; Perez B. Pharmacological chaperones as a potential therapeutic option in methylmalonic aciduria cblB type. *Human Molecular Genetics.* 22 - 18, pp. 3680 - 3689. 2013.  
**Tipo de producción:** Artículo científico  
**Posición de firma:** 10  
**Nº total de autores:** 10  
**Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** Si

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 7,6 (D1)**Posición de publicación:** 16**Publicación relevante:** Si**Categoría:** GENETIC & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 165

- 74** Lubrano R\*; Bellelli E\*; Gentile I\*; Paoli S\*; Carducci C\*\*; Carducci C\*\*; Santagata S\*\*; Pérez B<sup>^</sup>; Ugarte M<sup>^</sup>; Labriola D<sup>°°</sup>; Elli M<sup>°</sup> REVISTA: American Journal of transplantation. Pregnancy in a methylmalonic acidemia patient with kidney transplantation: a case report. American Journal of transplantation. 13 - 7, pp. 1918 - 1922. 2013.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 8**Nº total de autores:** 11**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 6.3 D1**Posición de publicación:** 1**Publicación relevante:** Si**Tipo de soporte:** Revista**Autor de correspondencia:** No**Categoría:** Science Edition - TRANSPLANTATION**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 26

- 75** Parini; Brambilla; Codazzi; Vedovati; Corbetta; Fedeli; Merinero; Perez; Ugarte; A; Furlan. Severe Neonatal Metabolic Decompensation in Methylmalonic Acidemia Caused by CblD Defect. Journal Inherited Metabolic Diseases. 11, pp. 133 - 137. 2013. Disponible en Internet en: <an F, Brambilla A, Codazzi D, Vedovati S, Corbetta C, Fedeli T, Merinero B, Pérez B, Ugarte M. REVISTA: JIMD Rep. 2013 May 19.>

**Tipo de producción:** Artículo científico**Posición de firma:** 9**Nº total de autores:** 10**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 4.02**Posición de publicación:** 49**Publicación relevante:** Si**Tipo de soporte:** Revista**Autor de correspondencia:** No**Categoría:** (GENETICS & HEREDITY )**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 165

- 76** Belén Pérez<sup>1</sup>; Celia Medrano<sup>1</sup>; Maria Jesus Ecay<sup>1</sup>; Pedro Ruiz-Sala<sup>1</sup>; Mercedes Martínez-Pardo<sup>2</sup>; Magdalena Ugarte<sup>1</sup> and Celia Pérez-Cerdá<sup>1\*</sup>. REVISTA: Journal Inherited Metabolic Disease 2012 Sep 14. A novel congenital disorder of glycosylation subtype without central nervous system involvement caused by mutations in the phosphoglucomutase 1 gen. Journal Inherited Metabolic Disease. 36 - 3, pp. 535 - 542. 2012.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 4.01**Posición de publicación:** 40**Publicación relevante:** Si**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 161

- 77** Ignacio Arroyo Carrera; Gert Matthijs; Belén Pérez; Celia Pérez-Cerdá. DPAGT1-CDG: report of a patient with fetal hypokinesia phenotype. American Journal of Medical Genetics. 158 A - 8, pp. 2027 - 2030. 2012.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Autor de correspondencia:** No**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2,391**Publicación relevante:** Si**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** No



- 78** R. Sánchez-Alcudia; B. Pérez; M. Ugarte; L.R. Desviat. Feasibility of nonsense mutations readthrough as a novel therapeutic approach in propionic acidemia". Hum Mutat. 33 - 6, pp. 973 - 980. 2012.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Índice de impacto:** 5,9 **Revista dentro del 25%:** Si  
**Posición de publicación:** 22 **Num. revistas en cat.:** 161  
**Publicación relevante:** Si
- 79** L. Gallego-Villar; C. Pérez-Cerdá; B. Pérez; D. Abia; M. Ugarte; E. Richard; L.R.Desviat. REVISTA: Journal Inherited Metabolic Disease (in press). Functional characterization of novel genotypes and oxidative stress cellular studies in propionic acidemia. Journal of Inherited Metabolic Disease. 36 - 5, pp. 731 - 740. 2012.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Índice de impacto:** 4,02 **Revista dentro del 25%:** Si  
**Posición de publicación:** 40 **Num. revistas en cat.:** 161  
**Publicación relevante:** Si
- 80** Casado M; O'Callaghan MM; Montero R; Pérez-Cerda C; Pérez B; Briones P; Quintana E; Muchart J; Aracil A; Pineda M; Artuch R.. Mild Clinical and Biochemical Phenotype in Two Patients with PMM2-CDG (Congenital Disorder of Glycosylation Ia. Cerebellum. 11 - 2, pp. 557 - 63. 2012.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - NEUROSCIENCES  
**Índice de impacto:** 3.2 **Revista dentro del 25%:** No  
**Posición de publicación:** 143 **Num. revistas en cat.:** 252  
**Publicación relevante:** Si
- 81** Pérez B; Rodríguez-Pombo P; Ugarte M; Desviat LR. Readthrough strategies for therapeutic suppression of nonsense mutations in inherited metabolic disease. Mol Syndromol. 3 - 5, pp. 230 - 236. 2012.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Publicación relevante:** Si
- 82** Daniel Palanca; Angels Garcia-Cazorla; Jessica Ortiz; Cristina Jou; Victoria Cusi; Mariona Suñol; Susana Rives; Belén Pérez; Aida Ormazabal; Brian Fowler; Rafael Artuch. cbI E-type homocystinuria presenting with features of haemolytic-uremic syndrome in the newborn period. Journal Inherited Metabolic Disease. 35, pp. 1159 - 1164. 2012.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Índice de impacto:** 4,2 **Revista dentro del 25%:** Si  
**Publicación relevante:** Si



- 83** Ana Isabel Vega; Celia Pérez- Cerdá; David Abia; Alejandra Gámez; Paz Briones; Rafael Artuch; Lourdes R. Desviat; Magdalena Ugarte\*; Belén Pérez. Expression analysis revealing destabilizing mutations in phosphomannomutase 2 deficiency-congenital disorder of glycosylation. *Journal Inherited Metabolic Disease*. 34 - 4, pp. 929 - 939. 2011.
- Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- Autor de correspondencia:** Si
- Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
- Índice de impacto:** 4.2 Q1 **Revista dentro del 25%:** Si
- Posición de publicación:** 40 **Num. revistas en cat.:** 161
- Publicación relevante:** Si
- 84** Arrabal L; Teresa L; Sánchez-Alcudia R; Castro M; Medrano C; Gutiérrez-Solana L; Roldán S; Ormazábal A; Pérez-Cerdá C; Merinero B; Pérez B; Artuch R; Ugarte M; Desviat LR. Genotype-phenotype correlations in sepiapterin reductase deficiency. a splicing defect accounts for a new phenotypic variant. *Neurogenetics*. 12 - 3, pp. 183 - 91. 2011.
- Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- Autor de correspondencia:** No
- Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - CLINICAL NEUROLOGY
- Índice de impacto:** 3.4 **Revista dentro del 25%:** Si
- Posición de publicación:** 38 **Num. revistas en cat.:** 193
- Publicación relevante:** Si
- 85** Sánchez-Alcudia R, Pérez B, Pérez-Cerdá C, Ugarte M, Desviat LR.; Pérez B; Pérez-Cerdá C; Ugarte M; Desviat LR. Overexpression of adapted U1snRNA in patients' cells to correct a 5' splice site mutation in propionic academia. *Mol Genet Metab*. 202 - 2, pp. 134 - 138. 2011.
- Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- Autor de correspondencia:** No
- Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL
- Índice de impacto:** 2,8 Q2 **Revista dentro del 25%:** No
- Posición de publicación:** 47 **Num. revistas en cat.:** 121
- Publicación relevante:** Si
- 86** Sandra Brasil; Hiu Man Viecelli; David Meili; Anahita Rassi; Lourdes R. Desviat; Belen Pérez; Magdalena Ugarte and Beat Thöny. Pseudoexon exclusion by antisense therapy in 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency. *Human Mutation*. 32 - 9, pp. 1019 - 27. 2011.
- Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- Autor de correspondencia:** No
- Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
- Índice de impacto:** 5,9 **Revista dentro del 25%:** Si
- Posición de publicación:** 22 **Num. revistas en cat.:** 161
- Publicación relevante:** Si
- 87** Pérez B; Nevado J; Lapunzina P; Gallego L; Pérez-Cerdá C; Merinero B; Ugarte M; Desviat LR.. Segmental uniparental disomy leading to homozygosity for a pathogenic mutation in three recessive metabolic diseases. *Mol Genet Metab*. 105 - 1, pp. 270 - 1. 2011.
- Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- Autor de correspondencia:** No
- Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL



**Índice de impacto:** 2, 8  
**Posición de publicación:** 47

**Revista dentro del 25%:** No  
**Num. revistas en cat.:** 121

**Publicación relevante:** Si

- 88** Pérez B; Briones P; Quelhas D; Artuch R; Vega AI; Quintana; E; Gort L; Ecay MJ; Matthijs G; Ugarte M; Pérez-Cerdá.. The molecular landscape of phosphomannose mutase deficiency in iberian peninsula: identification of fifteen population-specific mutations. *Journal Inherited Metabolic Disease*. 1, pp. 117 - 123. 2011.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Índice de impacto:** 4.02

**Revista dentro del 25%:** Si

**Posición de publicación:** 40

**Num. revistas en cat.:** 161

**Publicación relevante:** Si

- 89** Jorge-Finnigan; Gámez A; Pérez B; Ugarte M. Different altered pattern expression of genes related to apoptosis in isolated methylmalonic aciduria cblB type and combined with homocystinuria cblC type. *Biochim Biophys Acta*. 11, pp. 959 - 967. 2010.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Categoría:** Science Edition - BIOPHYSICS

**Índice de impacto:** 5.2

**Revista dentro del 25%:** Si

**Posición de publicación:** 11

**Num. revistas en cat.:** 72

**Publicación relevante:** Si

- 90** D. Lianou; L Gallego; H. Michelakakis; C. Pérez-Cerdá; B. Pérez; Stavroula Ginis; C. Jakobs; M. Ugarte; LR Desviat.. Functional analysis of a novel mutation in the PCCA gene identified in a late-infantile onset propionic acidemia patient. *Clin Chim Acta*. 411 - 17-18, pp. 1388 - 9. 2010.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Categoría:** Science Edition - MEDICAL LABORATORY TECHNOLOGY

**Índice de impacto:** 2.3

**Revista dentro del 25%:** Si

**Posición de publicación:** 6

**Num. revistas en cat.:** 32

**Publicación relevante:** Si

- 91** Jorge-Finnigan A; Aguado C; Sánchez-Alcudia R; Abia D; Richard E; Merinero B; Gámez A; Gámez A; Desviat LR; Pérez B. Functional and structural analysis of five mutations identified in methylmalonic aciduria cblB type. *Human Mutation*. 31 - 9, pp. 1033 - 1042. 2010.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** Si

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Índice de impacto:** 5.1

**Revista dentro del 25%:** Si

**Posición de publicación:** 22

**Num. revistas en cat.:** 161

**Publicación relevante:** Si

- 92** S. DahrilChabraoui.; L.R. Desviat; B. Pérez; F. Leal; M. Ugarte; L. Chabraoui. Mutation analysis of phenylketonuria patients from Morocco: High prevalence of mutation G352fsdelG and detection of a novel mutation p.K85X. *Clinical Biochemistry*. 43 - (1-2), pp. 76 - 81. 2010.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista



**Autor de correspondencia:** No

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 1.926

**Posición de publicación:** 8

**Publicación relevante:** Si

**Categoría:** Science Edition - MEDICAL LABORATORY TECHNOLOGY

**Revista dentro del 25%:** No

**Num. revistas en cat.:** 32

- 93** B. Pérez, L. Rodríguez-Pascau, L. Villageliu, D. Grinberg, M. Ugarte, L.R. Desviat.; L. Rodríguez-Pascau; L. Villageliu; D. Grinberg; M. Ugarte; L.R. Desviat. Present and future of antisense therapy for splicing modulation in Inherited Metabolic Disease". J Inherit Metab Dis. 33 - 4, pp. 397 - 403. 2010.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Índice de impacto:** 4.2

**Revista dentro del 25%:** Si

**Posición de publicación:** 40

**Num. revistas en cat.:** 161

**Publicación relevante:** Si

- 94** M. Stojiljkovic; B. Pérez; LR. Desviat; C. Aguado; M. Ugarte; S. Pavlovic.. The Missense p.S231F phenylalanine hydroxylase gene mutation causes complete loss of enzymatic activity in vitro. Protein Journal. 28 - 6, pp. 294 - 299. 2010.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Categoría:** Science Edition - BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY

**Índice de impacto:** 1.1

**Revista dentro del 25%:** No

**Posición de publicación:** 250

**Num. revistas en cat.:** 290

**Publicación relevante:** Si

- 95** B. Pérez, C. Angaroni, R. Sánchez-Alcudia, B. Merinero, C. Pérez-Cerdá, N. Specola, P. Rodríguez-Po. The molecular landscape of propionic acidemia and methylmalonic aciduria in Latin America. J. Inher. Metab. Dis. 33 (Suppl 2), pp. S307 - 314. 2010.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Índice de impacto:** 4.02

**Revista dentro del 25%:** Si

**Posición de publicación:** 40

**Num. revistas en cat.:** 161

**Publicación relevante:** Si

- 96** E Richard; Al Vega; B Pérez; C Roche; R Velázquez; M Ugarte; C Pérez-Cerdá .. Congenital disorder of glycosylation Ia: New differentially expressed proteins identified by 2-DE. Biochem Biophys Res Commun.,. 379 - 2, pp. 267 - 271. 2009.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Categoría:** Science Edition - BIOPHYSICS

**Índice de impacto:** 2.5 Q3

**Revista dentro del 25%:** No

**Posición de publicación:** 39

**Num. revistas en cat.:** 72

**Publicación relevante:** Si



- 97** B. Pérez; Al. Vega, C. Pérez-Cerdá, LR. Desviat, G. Matthijs, M. Ugarte and B. Pérez.; C. Pérez-Cerdá; L.R. Desviat; G. Matthijs; M. Ugarte. Functional analysis of three splicing mutations identified in the PMM2 gene: towards a new therapy for Congenital Disorder of Glycosylation type Ia.Hum Mutat. 30 - 5, pp. 795 - 803. 2009.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** Si  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Índice de impacto:** 5. 1 **Revista dentro del 25%:** Si  
**Posición de publicación:** 22 **Num. revistas en cat.:** 161  
**Publicación relevante:** Si
- 98** E. Richard; A. Jorge-Finnigan; J. Garcia-Villoria; B. Merinero; L. R. Desviat; L. Gort; P. Briones; F. Leal; C. Pérez-Cerdá; A. Ribes; M. Ugarte; B. Pérez. Genetic and cellular studies of oxidative stress in methylmalonic aciduria (MMA) cobalamin deficiency type C (cblC) with homocystinuria (MMACHC).Hum Mutat. 30 - 11, pp. 1558 - 1566. 2009.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** Si  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Índice de impacto:** 5. 1 **Revista dentro del 25%:** Si  
**Posición de publicación:** 22 **Num. revistas en cat.:** 161  
**Publicación relevante:** Si
- 99** LR. Desviat; R. Sanchez-Alcudia; B. Pérez; M. Ugarte. High frequency of large deletions in the PCCA gene causing propionic acidemia.Mol Genet and Metab. 96 - 4, pp. 171 - 176. 2009.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL  
**Índice de impacto:** 2,8 Q2 **Revista dentro del 25%:** No  
**Posición de publicación:** 47 **Num. revistas en cat.:** 121  
**Publicación relevante:** Si
- 100** Richard E; Gámez A; Ruiz-Sala P; Pérez B; Desviat LR and Ugarte M.; 140-153.. Proteomics as applied to inherited metabolic disease. Currents proteomics. 6 - 3, 2009.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Publicación relevante:** Si
- 101** B. Pérez; A. Rincón, Jorge-Finnigan A; E. Richard; B. Merinero; M. Ugarte and L. R. Desviat. Pseudoexon-exclusion by antisense therapy in methylmalonic acidemia. Hum Mutat. 30, pp. 1 - 7. 2009.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY  
**Índice de impacto:** 5.1 **Revista dentro del 25%:** Si  
**Posición de publicación:** 22 **Num. revistas en cat.:** 161  
**Publicación relevante:** Si
- 102** G. Steventon; S.C. Mitchell; B. Perez; L.R. Desviat; M. Ugarte. The activity of wild type and mutant phenylalanine hydroxylase with respect to the C-oxidation of phenylalanine and the S-oxidation of S-carboxymethyl-L-cysteine.Mol Genet and Metab.96, pp. 27 - 31. 2009.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** No



**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3.5 Q1

**Posición de publicación:** 47

**Publicación relevante:** Si

**Categoría:** Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 121

- 103** B. Pérez; L.R. Desviat; M. De Lucca M. Ugarte. Spectrum and origin of phenylketonuria mutations in Spain. *Acta Paediatr. Suppl.*407, pp. 34 - 36. 1994.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 0.9 (BIOCHEMISTRY)

**Publicación relevante:** Si

- 104** New and potential strategies for the treatment of PMM2-CDG. *BBA - General Subjects.* 1864(11): - 129686, 2020.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Autor de correspondencia:** Si

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3,422

**Categoría:** Biophysics

**Revista dentro del 25%:** No

- 105** Jiménez Legido M; Cortés Ledesma C; Bernardino B; López Marín L; Cantarín V; Pérez-Cerdá C; Pérez B; López Martín E; González Gutiérrez-Solana L.. Study of paediatric patients with the clinical and biochemical phenotype of glucose transporter type 1 deficiency syndrome. *Neurología.* S0213-4853 - 19, pp. 30016 - 30017. 2019.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Posición de firma:** 7

**Nº total de autores:** 9

**Autor de correspondencia:** No

- 106** ML. Martínez-Frías; E. Bermejo; B. Pérez; LR. Desviat M. Castro; F. Leal; E. Mansilla; ML. Martínez-Fernández; E. Rodríguez-Pinilla; L. Rodríguez; M. Ugarte; Grupo de Trabajo del ECEMC. Análisis de las frecuencias de todas las combinaciones genotípicas de cuatro polimorfismos de genes implicados en el ciclo del folato en la. *Medicina Clínica Barcelona.* 131 - 3, pp. 81 - 88. 2008.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 1.4 Q2

**Posición de publicación:** 65

**Categoría:** medicine general & internal

**Revista dentro del 25%:** No

**Num. revistas en cat.:** 155

- 107** B Merinero\*; B Pérez\*; C Pérez-Cerdá; A Rincón; LR Desviat; MA Martínez; P Ruiz Sala; MJ García; L Aldamiz-Echevarría; J Campos; V Cornejo; M del Toro; A Mahfoud; M Martínez-Pardo; R Parini; C Pedrón; L Peña-Quintana; M Pérez; M Pourfarzam; M Ugarte. \*both authors contributed equally to the work. Methylmalonic acidemia: examination of genotype and biochemical data in 32 patients belonging to mut, cbla or cblb complementation group. *J Inher Metab Dis.*31 - 1, pp. 55 - 66. 2008.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 4.02 Q1

**Posición de publicación:** 40

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 161

- 108** A. Bustamante-Aragones, C Pérez-Cerdá, B Pérez, M Rodríguez de Alba, M Ugarte and C Ramos. Prenatal diagnosis in maternal plasma of a fetal mutation causing propionic acidemia. *Mol Genet and Metab.*95, pp. 101 - 103. 2008.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista



**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 2,8 Q2

**Posición de publicación:** 47

**Categoría:** Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL

**Revista dentro del 25%:** No

**Num. revistas en cat.:** 121

- 109** C. Aguado; B. Pérez; M.J. García; A. Belanger-Quintana; M. Martínez-Pardo; M.Ugarte; L.R. Desviat.. BH4 responsiveness associated to a PKU mutation with decrea binding affinity for the cofactor. Clin Chim Acta. 380, pp. 8 - 12. 2007.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 2.9 Q1

**Posición de publicación:** 6

**Tipo de soporte:** Revista

**Categoría:** Science Edition - MEDICAL LABORATORY TECHNOLOGY

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 32

- 110** E.Richard, A. Alvarez Barrientos, B. Perez, L.R. Desviat and M. Ugarte. Methylmalonic acidemia leads to increased production of reactive oxygen species and induction of apoptosis through the mitochondrial/caspase pathway.J Pathol.213 - 4, pp. 453 - 461. 2007.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 7.2 Q1

**Posición de publicación:** 3

**Tipo de soporte:** Revista

**Categoría:** Science Edition - PATHOLOGY

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 77

- 111** A. Rincón, C. Aguado, L.R. Desviat, R. Sánchez-Alcudia, M. Ugarte and B. Pérez.. Propionic and methylmalonic acidemia: antisense therapeutics for intronic variations causing aberrantly spliced mRNA. Am J Hum Genet.81 - 6, 2007.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 11.6 Q1

**Posición de publicación:** 7

**Tipo de soporte:** Revista

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 161

- 112** MD Boveda, ML Couce, DE Castineiras, JA Cocho, B. Perez, M,Ugarte , JM Fraga.. The tetrahydrobiopterin loading test in 36 patients with hyperphenylalaninaemia: Evaluation of response and subsequent treatment.J Inher Metab Dis.30 - 5, pp. 812. 2007.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 4.01 Q1

**Posición de publicación:** 40

**Tipo de soporte:** Revista

**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY

**Revista dentro del 25%:** Si

**Num. revistas en cat.:** 161

- 113** C. Aguado, B. Pérez, M. Ugarte, LR. Desviat.. Analysis of the effect of tetrahydrobiopterin on PAH gene expression in hepatoma cell.Febs Letters. 580 - 7, pp. 1697 - 1701. 2006.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3.6 Q2 (BIOPHYSICS)

**Tipo de soporte:** Revista

- 114** L. R. Desviat; B. Pérez M.Ugarte. Identification of exonic deletions in the PAH gene cause phenylketonuria by MLPA analysis. Clin Chim Acta (2006) 373:164-167. 373, pp. 164 - 167. 2006.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Tipo de soporte:** Revista

**Índice de impacto:** 2.3 Q1 ( MEDICAL LABORATORY TECHNOLOGY )

- 115** ML Martínez-Frias; B Pérez; LR Desviat; M Castro; F Leal; L Rodríguez; E Mansilla; ML Martinez-Fernandez; E Bermejo; E Rodríguez-Pinilla; D Prieto; M Ugarte and ECEMC Working Group. Maternal polymorphisms 677C>T and 1298A>C of MTHFR and 66A>G MTRR genes: Is there any relationship between polymorphisms of the folate pathway, maternal homocysteine levels and the risk fro having a child with down síndrome?. Am. J. Med. Genet. A140A, pp. 987 - 997. 2006.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2.5 Q2 (GENETICS & HEREDITY)
- 116** L.R. Desviat, S. Clavero, C. Perez-Cerdá, R. Navarrete, M. Ugarte, B. Pérez. New splicing mutations in propionic acidemia. J Hum Genet. 51, pp. 992 - 997. 2006.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2.4 Q3 (GENETICS & HEREDITY)
- 117** E.Richard, A. Alvarez Barrientos, B. Pérez, L.R. Desviat and M. Ugarte. J. Albar. Quantitative analysis of mitochondrial protein expression in methylmalonic acidemia by two dimensional difference gel electrophoresis. J Proteome Res.5 - 7, pp. 1602 - 1610. 2006.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.4 Q1 (BIOCHEMICAL RESEARCH METHODS)
- 118** MA. Martínez; A. Rincón; LR. Desviat; B. Merinero; M. Ugarte; B. Pérez.. Genetic analysis of three genes causing isolated methylmalonic acidemia. Identification of twenty one novel allelic variants. Mol. Gen. Metab.84 - 4, pp. 25 - 37. 2005.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2,8 Q2 MEDICINE RESEARCH & EXPERIMENTAL)
- 119** B. Pérez; LR. Desviat; P Gómez-Puertas; A Martínez; R Stevens and M Ugarte.. Kinetic and stability analysis of PKU mutations identified in BH4-rresponsive patients.Mol. Genet and Metab. 86 Suppl1, pp. 11 - 16. 2005.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2,8 Q2 MEDICINE RESEARCH & EXPERIMENTAL)
- 120** A. Bélanger-Quintana; MJ. García; M. Castro; L R. Desviat; B. Pérez; B. Mejía; M. Ugarte; M. Martínez- Pardo. Spanish BH4-responsive phenylalanine hydroxylase deficient patients: evolution of 7 patients on long-term treatment with tetrahydrobiopterin.Mol Genet Metab.86 Suppl 1, pp. 61 - 66. 2005.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2, 8 Q2 (MEDICINE RESEARCH & EXPERIMENTAL)
- 121** P. Rodríguez Pombo; C. Pérez-Cerdá; B. Pérez; L.R. Desviat; M Ugarte. Towards a model to explain the intragenic complementation in the heteromultimeric protein propionyl-CA carboxylase.Biochim. Biophys. Acta (2005) 1740: 489-498.1740, pp. 489 - 498. 2005.  
**Tipo de producción:** Artículo científico



**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.2 Q1 (BIOPHYSICS)

- 122** H. Erlandsen; A.L. Pey; A. Gámez; B. Pérez; LR. Desviat; C. Aguado; R. Koch; R. Matalon; M. Ugarte; A. Martínez; RC. Stevens.. Correction of kinetic and stability defects by the cofactor BH4 in PKU patients with certain phenylalanine hydroxylase mutations by the cofactor BH4.PNAS. 101 - 48, pp. 16903 - 16908. 2004.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 9.7 Q1 (MULTIDISCIPLINARY SCIENCES)

- 123** AL. Pey; B. Pérez; LR. Desviat; M.A. Martínez; H. Erlandsen; A. Gámez; R. Stevens; M. Ugarte A. Martínez. Mechanisms underlying responsiveness to tetrahydrobiopterin in mild phenylketonuria mutations. Hum. Mutat.24 - 5, pp. 388 - 399. 2004.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)

- 124** C. Pérez-Cerdá; B. Pérez; B. Merinero; LR. Desviat; P. Rodríguez Pombo; M. Ugarte.. Prenatal diagnosis of propionic acidemia. Prenat. Diagn. 24 - 12, pp. 962 - 964. 2004.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2.1 Q2 (OBSTETRICS & GYNECOLOGY)

- 125** LR. Desviat; B. Pérez; C. Pérez-Cerdá; P. Rodríguez-Pombo. Propionic acidemia: mutation update and functional and structural effects of the variant alleles. Mol. Gen. Metab.83, pp. 28 - 37. 2004.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 3.5 (Q1 MEDICINE RESEARCH & EXPERIMENTAL)

- 126** S. Clavero, B. Pérez, A. Rincón, M. Ugarte LR. Desviat.. Qualitative and quantitative analysis of the effect of splicing mutations in propionic acidemia underlying non-severe phenotypes. Hum Genet.115 - 3, pp. 239 - 247. 2004.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.047 Q1 (GENETICS & HEREDITY)

- 127** LR. Desviat; B. Pérez; A. Bèlanger-Quintana; M. Castro; C. Aguado; A. Sánchez; MJ García; M. Martínez-Pardo M. Ugarte.. Tetrahydrobiopterin-responsiveness: results of the BH4 loading test in 31 Spanish PKU patients and correlation with their genotype. Mol Genet Metab. 83, pp. 157 - 162. 2004.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2,8 (Q2 MEDICINE RESEARCH & EXPERIMENTAL)

- 128** C. Pérez-Cerdá, S. Clavero, B. Pérez, P. Rodríguez-Pombo, LR. Desvia M. Ugarte.. Functional analysis of PCCB mutations causing propionic academia based on expression studies in deficient human skin fibroblasts. Biochim Biophys Acta. 1638, pp. 43 - 49. 2003.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)



**Índice de impacto:** 5,2 Q1 (BIOPHYSICS )

- 129** LR. Desviat; C. Pérez-Cerda; B. Perez; J. Esparza-Gordillo; P. Rodríguez-Pombo; MA. Peñalva; S. Rodríguez de Córdoba; M. Ugarte. Functional análisis of MCCA y MCCB mutations causing methylcrotonylglycinuria. Molec. Genet and Metab.8, pp. 315 - 320. 2003.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 3.5 (Q1 MEDICINE RESEARCH & EXPERIMENTAL)
- 130** O. Tighe; D. Dunican; C. O'Neill; G. Bertorelle; D. Beattie; C. Graham; J. Zschocke; F.Cali; V. Romano; E. Hrabincova; L. Kozak; M. Nechyporenko; L. Livshits; P. Guldberg; M. Jurkowska; C. Zekanovski; B. Perez; L R.Desviat; M. Ugarte; V. Kucinkas; P. Knappskog; E. Treacy; E. Naughten; L. Tyfield; S. Byck; CR. Scriver; P.D. Mayne; D. T. Croke. Genetic diversity within the R408W phenylketonuria mutation lineages in Europe suggests an earlier origin and dispersal of R408W-1.8.Hum. Mutat.21, pp. 387 - 393. 2003.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 131** A.L. Pey\*; LR. Desviat\*; A. Gámez; M. Ugarte B. Pérez.. Phenylketonuria: genotype-phenotype correlations based on expression analysis of structural and functional mutations. Hum. Mutat.21, pp. 370 - 378. 2003.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 132** B. Pérez, LR. Desviat, P. Rodríguez-Pombo, S. Clavero, R. Navarrete, C. Perez- Cerdá M. Ugarte.. Propionic acidemia: identification of twenty-four novel mutations in Europe and North America.Mol Genet Metab. 78, pp. 59 - 67. 2003.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 2.629 3.5 (Q1 MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL)
- 133** E. Goicoechea de Jorge; I. Lorda; M.Esther Gallardo; B. Pérez; C. Perez de Ferran; Hugo Mendoza; and S. Rodríguez de Cordoba.. Alkaptonuria in the Dominican Republic. Identification of the founder AKU mutation and further evidence of mutation hot spots in the HGO gene. J. Med Genet.39 - 7, 2002.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 7.37 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 134** S. Clavero, M<sup>a</sup> A.Martinez, B. Perez, C. Perez-Cerda, M. Ugarte, and LR. Desviat.. Funtional characterization of PCCA mutations causing propionic acidemia. Biochim Biophys Acta. 1588, pp. 119 - 225. 2002.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5,2 Q1 (BIOPHYSICS)
- 135** C. Perez-Cerda; LR. Desviat; B. Pérez; M. Ugarte and P. Rodríguez-Pombo. Transfection screening for defects in the PCCA and PCCB genes encoding propionyl-CoA carboxylase subunits.Molec Genet and Metab. 75, pp. 276 - 279. 2002.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista



**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3.5 Q1 (MEDICINE RESEARCH & EXPERIMENTAL)

- 136** S. Muro, B. Perez, LR. Desviat, P.Rodríguez-Pombo, C. Perez-Cerda, S. Clavero and M.Ugarte.. Effect of PCCB gene mutations on the heteromeric and homomeric assembly of Propionyl-CoA Carboxylase.Mol Genet and Metab.pp. 476 - 483. 2001.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3.5 (Q1 MEDICINE RESEARCH & EXPERIMENTAL)

- 137** L.R. Desviat; B.Perez; E. Gutierrez; A. Sánchez; B. Barios and M.Ugarte. Molecular basis of phenylketonuria in Cuba. Hum. Mutat. (2001) Mutation in Brief #440 Online. 2001.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)

- 138** E. Campeau; LR. Desviat; D.Leclerc; Xuchu Wu; B. Perez; M. Ugarte and R. Gravel.. Structure of the PCCA gene and distribution of mutations causing propionic acidemia. Mol Genet and Metab.74, pp. 238 - 247. 2001.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3.5 Q1 (MEDICINE RESEARCH & EXPERIMENTAL)

- 139** M.Esther Gallardo; LR Desviat; JM Rodriguez; J.Esparza-Gordillo; C.Perez-Cerda; B. Perez; P. Rodriguez-Pombo; Olga Criado; R. Sanz; D.H. Morton; MK Gibson TP Le; A. Ribes; S. Rodriguez de Cordoba; M. Ugarte M.A. Peñalva.. The molecular basis of 3-methylcrotonylglycinuria, a disorder of leucine catabolism. Am. J. Hum. Genet. 68 - 2, pp. 334 - 346. 2001.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 11.6 Q1 (GENETICS & HEREDITY)

- 140** A. Gámez\*; B. Pérez\*; M. Ugarte LR. Desviat \*both authors contributed equally to the work. Expression analysis of phenylketonuria mutations. Effect on folding and stability of the phenylalanine hydroxylase protein.J Biol Chem. 275, pp. 29737 - 29742. 2000.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 5.3 Q1 (BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY)

- 141** C. Zekanowski; B. Pérez LR; Desviat; W. Wiszniewski M. Ugarte. In vitro expression analysis of R68G and R68S mutations in phenylalanine hydroxylase gene.Acta Biochim Polonica. 47, pp. 365 - 369. 2000.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 1.4 Q4 (BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY )

- 142** S. Muro; B. Pérez; P.Rodríguez-Pombo; L.R. Desviat; C. Pérez-Cerdá M. Ugarte. Mutations affecting the  $\alpha$ - $\alpha$  homomeric interacton in propionic acidemia: an approach towards the determination of the  $\alpha$ -PCC functional domains.J. Inher. Metab. Dis.23, pp. 300 - 304. 2000.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)



**Índice de impacto:** 3.8 Q2 (GENETICS & HEREDITY )

- 143** C. Pérez- Cerdá; B. Merinero; P. Rodríguez-Pombo; B. Pérez; L. R. Desviat; S. Muro; E. Richard; MJ García; J. Gangoiti; P. Ruiz-Sala; P. Sanz; P. Briones; A Ribes; M. Martínez-Pardo; J Campistol; M.Perez; R. Lama; ML Murga; T Lema-Garret; A. Verdu and M. Ugarte.. Potential relationship between genotype and clinical outcome in propionic acidemia patients. Eur J Hum Genet. 8, pp. 187 - 194. 2000.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 4.3 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 144** M. Ugarte; C. Pérez-Cerdá; P. Rodríguez-Pombo; LR. Desviat; B. Pérez; E. Richard; S. Muro; E. Campeau; T. Ohura; R A. Gravel.. An overview of mutations in the PCCA and PCCB genes causing propionic acidemia. Hum. Mutat.14, pp. 275 - 282. 1999.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 145** S. Muro; C.Perez-Cerda; P.Rodríguez-Pombo; B. Perez; P.Briones; A Ribes M. Ugarte.. Feasibility of DNA-Based methods for prenatal diagnosis and carrier detection of propionic acidemia. J. Med.Genet. 36 - 5, pp. 412 - 414. 1999.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 7.03 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 146** LR. Desviat; B. Pérez; A. Gámez; A. Sánchez; M.J. García; M. Martínez-Pardo; C.Marchante; D. Bóveda; A. Baldellou; J. Arena; P. Sanjurjo; A. Fernández; M.L. Cabello M. Ugarte. Genetic and phenotypic aspects of phenylalanine hydroxylase deficiency in Spain. Molecular survey by regions.Eur J Hum Genet. 7, pp. 386 - 392. 1999.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 4.3 Q1(GENETICS & HEREDITY)
- 147** E. Richard; LR. Desviat; B. Pérez; C. Pérez-Cerdá M. Ugarte. Genetic heterogeneity in propionic acidemia patients with alpha-subunit defects. Identification of five novel mutations, one of them causing instability of the protein.Biochim Biophys Acta. 1453, pp. 351 - 358. 1999.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.2 Q1 (BIOPHYSICS)
- 148** Muro S; Rodríguez-Pombo P; Pérez B; Pérez-Cerdá C; LR. Desviat; Sperl W; Skladal D; Sass JO; Ugarte M.. Identification of novel mutations in the PCCB gene in European propionic acidemia patients.Hum. Mutat. (1999) Mutation in Brief #253 Online. 1999.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)



- 149** B. Pérez; LR. Desviat; M. De Lucca; V. Cornejo; E. Raimann M. Ugarte. Molecular characterization of phenylalanine hydroxylase deficiency in Chile. *Hum. Mutat* (1999) Mutation in Brief #243 Online. 1999.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 150** P Rodriguez-Pombo; J. Hoenicka; S. Muro; B. Pérez; C. Pérez-Cerdá; E. Richard; LR. Desviat M. Ugarte. Human propionyl-CoA carboxylase beta-subunit gene: exon-intron definition and mutational spectrum in Spanish and Latin American propionic acidemia patients. *Am J Hum Genet.* 63, pp. 360 - 369. 1998.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 11.6 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 151** M. De Lucca; B. Pérez; LR. Desviat M. Ugarte. Molecular basis of phenylketonuria in Venezuela: presence of two novel "null" mutations. *Hum Mutation.* 11, pp. 354 - 359. 1998.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 152** B. Pérez; LR. Desviat M. Ugarte. Analysis of the phenylalanine hydroxylase gene in the Spanish population: mutation profile and association with intragenic polymorphic markers. *Am. J. Hum. Genet.* 60, pp. 95 - 102. 1997.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 11.6 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 153** LR. Desviat; B. Pérez M. Ugarte. Phenylketonuria in Spanish Gypsies: prevalence of the IVS10nt546 mutation on haplotype 34. *Hum Mutat.* 9, pp. 66 - 68. 1997.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 154** LR. Desviat; B. Pérez; MJ. García; M. Martínez-Pardo; A. Baldellou; J. Arena; P. Sanjurjo; J. Campistol; ML. Couce; A. Fernández; J. Cardesa; M. Ugarte. Relationship between mutation genotype and biochemical phenotype in a heterogeneous Spanish PKU population. *Eur. J. Hum. Genet.* 5, pp. 196 - 202. 1997.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 4.3 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 155** F. Cali; A. Piazza; I. Dianzani; LR. Desviat; B. Pérez; M. Ugarte; M. Ozguc; Y. Shiloh; S. Giannattasio; C. Carducci V. Romano. The STR 252-IVS10nt546-VNTR7 phenylalanine hydroxylase minhaplotype in five Mediterranean samples. *Hum Genet.* 100, pp. 350 - 355. 1997.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.047 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 156** E. Richard; LR. Desviat; B. Pérez; C. Pérez-Cerdá M. Ugarte. Three novel splice mutations in the PCCA gene causing identical exon skipping in propionic acidemia patients. *Hum Genet* (1997) 101: 93-96. 101, pp. 93 - 96. 1997.



**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 5.047 Q1 (GENETICS & HEREDITY)

- 157** LR. Desviat; B. Pérez M. Ugarte. REVISTA: J. Inher. Metab. Dis. (1996)19: 227-230.. Molecular basis of non-PKU hyperphenylalaninemia in Spain: prevalence of A403V, a mutation with high residual activity. J. Inher. Metab. Dis.19, pp. 227 - 230. 1996.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3.8 Q2 (GENETICS & HEREDITY )

- 158** B. Pérez; LR. Desviat; M. De Lucca; B. Schmidt; N. Loghin-Grosso; R. Giugliani; RF. Pires M. Ugarte. Mutation analysis of Phenylketonuria in South Brazil.Hum. Mutat.8, pp. 262 - 264. 1996.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)

- 159** LR. Desviat; B. Pérez; M. De Lucca; V. Cornejo; B. Schmidt M. Ugarte. Evidence in Latin America of recurrence of V388M, a phenylketonuria mutation with high in vitro residual activity.Am. J. Hum. Genet.57, pp. 337 - 342. 1995.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 11.6 Q1 (GENETICS & HEREDITY)

- 160** B. Pérez; LR. Desviat M. Ugarte. Expression analysis of the P244L mutation which causes mild hyperphenylalaninemia.Hum. Mutat.5, pp. 188 - 190. 1995.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 5.9 Q1 (GENETICS & HEREDITY)

- 161** B. Pérez; LR. Desviat; M.J. García M. Ugarte.. Different phenotypical manifestations associated with identical PKU genotypes.J. Inher. Metab. Dis.17, pp. 377 - 378. 1994.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3.8 Q2 (GENETICS & HEREDITY )

- 162** M. Martínez-Pardo; A.R. Colmenares; M.J. García; B. Pérez; LR. Desviat M. Ugarte. Phenotype distribution in the Spanish PKU population and related genotypes.J. Inher. Metab. Dis.17, pp. 366 - 368. 1994.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 3.8 Q2 (GENETICS & HEREDITY )

- 163** LR. Desviat; B. Pérez M. Ugarte. Phenylketonuria in Spain: RFLP haplotypes and linked mutations.Hum. Genet.92, pp. 254 - 258. 1993.

**Tipo de producción:** Artículo científico

**Tipo de soporte:** Revista

**Fuente de impacto:** WOS (JCR)

**Índice de impacto:** 5.047 Q1 (GENETICS & HEREDITY)



- 164** B. Pérez; LR. Desviat; M. Díe; V. Cornejo; N. A. Chamoles; H. Nicolini M. Ugarte. Presence of the Mediteranean PKU mutation IVS10 in Latin America. Hum. Molec. Genet.2 - 9, pp. 1289 - 1290. 1993.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 8.0 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 165** B. Pérez; L.R. Desviat; M. Díe M. Ugarte.. Mutation analysis of phenylketonuria in Spain: prevalence of two Mediterranean mutations. Hum. Genet. 89, pp. 341 - 342. 1992.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 5.047 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 166** LR. Desviat; B. Pérez M. Ugarte. New PKU mutation associated with haplotype 12.Hum. Molec. Genet.1 - 8, pp. 756 - 766. 1992.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista  
**Fuente de impacto:** WOS (JCR)  
**Índice de impacto:** 8.0 Q1 (GENETICS & HEREDITY)
- 167** E. Martín Hernández; A.I. Vega Pajares; B. Pérez; González; M.J. Ecay Crespo; F. Leal Pérez; J. Manzanares López-Manzanares; M. Ugarte Pérez; C. Pérez-Cerdá Silvestre REVISTA: An Pediatr (Barc). (2008) 69(4):358-65.. Defecto congénito de glucosilación tipo Ib. Experiencia en el tratamiento con manosa.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 168** H. Nicolini; B. Camarena; C. Cruz; G. Bilbao; A. Velázquez; B. Pérez; L. R. Desviat M. Ugarte REVISTA: Anales del Instituto Mexicano de Psiquiatría: (1994)177-182.. Determinación de la frecuencia y distribución de los haplotipos del gen de la fenilalanina hidroxilasa en México y búsqueda de la mutación IVS10 (Un ejemplo del futuro de la genética molecular en psiquiatría).  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 169** Antonieta Mahfoud; Carmen L Domínguez; Analy Pérez; Cristiano Rizzo; Begoña Merinero; Belén Pérez REVISTA: Investigación Clínica (2007) 48(1):99-105. Diagnóstico y tratamiento de la aciduria metilmalónica: a propósito de un caso.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 170** B. González-Moro, B. Pérez, C. Santiuste Puente LR Desviat, M.Ugarte, ML Perez, A. Pardo Vigo and M.; 24 (1).. Estudio del polimorfismo C677T del gen MTHFR y las concentraciones plasmáticas de homocisteína.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 171** B. Merinero; C. Pérez.Cerdá; M.J. García; B. Pérez; L.R. Desviat M. Ugarte REVISTA: Progresos en diagnóstico prenatal (1998) 10: 464-468.. Experiencia en el diagnóstico prenatal de 45 casos de aminoacidopatías y acidemias orgánicas.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 172** B. Perez; LR. Desviat; MJ. Garcia; M. Martinez-Pardo. M.Ugarte REVISTA: Anal. Real Acad. Farm. (1999). 65: 271-304.. Fenilcetonuria:30 años de investigación y prevención.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 173** H. Nicolini; C. Cruz; B. Camarena; M.F. Merino; G. Bilbao; M. Vela; A. Velázquez; B. Pérez; L. R. Desviat M. Ugarte REVISTA: Arch. Med. Res. (1995) 26:53-57.. Molecular analysis of the phenylalanine hydroxylase gene in Mexican phenylketonuric patients.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista



- 174** M. Ugarte; L.R. Desviat B. Pérez REVISTA: Actualidad Nutricional (1998) 24:43-46. Perspectivas en el diagnóstico molecular de los errores congénitos del metabolismo por análisis del DNA.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 175** Lourdes Ruiz Desviat; Belen Pérez. Aplicación del sistema de "Corta y Pega" (CRISPRcas9). Pensando en metabólico.  
**Tipo de producción:** Artículo de divulgación **Tipo de soporte:** Revista  
**Autor de correspondencia:** Si
- 176** B. Pérez; L. R. Desviat; M.J. García; M. Ugarte.. Fenilcetonuria. Real Academia de Farmacia. Farmacia/Fundación Ramon Areces F. Mayor Zaragoza; M. Cascales Angosto (eds)., 2005.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 177** C. Pérez-Cerdá; P. Rodríguez-Pombo; B. Merinero; LR Desviat; B. Pérez; M. Ugarte. Patología del metabolismo oxidativo del propionato. Enfermedades Metabólicas. Real Academia de Farmacia/Fundación Ramon Areces F. Mayor Zaragoza; M. Cascales Angosto (eds), 2005.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 178** L.R. Desviat; B. Pérez; M. Ugarte.; Madrid; pp 1-13. ISBN 84-8473-046-8. Bases moleculares de las enfermedades metabólicas hereditarias. Diagnóstico; tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias P. Sanjurjo; A. Baldellou (eds). Ediciones Ergón, 2001. ISBN 84-8473-046-8  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 179** B. Pérez; L.R. Desviat and M. Ugarte. LIBRO: Methods in Molecular Medicine. Analysis of defective subunit interactions using the two-hybrid system. 'Protein Folding and,  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 180** B. Pérez; LR Desviat; M. Ugarte LIBRO: Diagnóstico; tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias (Edición 2005). Ediciones Ergón; Madrid. Análisis funcional y estructural de genes mutantes. Relación fenotipo-genotipo en enfermedades metabólicas hereditarias. ISBN 84-8473-046-8  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 181** B. Pérez; LR Desviat; M. Ugarte LIBRO: Diagnóstico; tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. (Edición 2009). Ediciones Ergón; Madrid.. Análisis funcional y estructural de genes mutantes. Relación fenotipo-genotipo en enfermedades metabólicas hereditarias.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 182** L.R. Desviat; B. Pérez; M. Ugarte LIBRO: Diagnóstico; tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias En P. Sanjurjo; A. Baldellou (eds) (Edición 2009). Ediciones Ergón; Madrid. Bases moleculares de las enfermedades metabólicas hereditarias.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 183** L.R. Desviat; B. Pérez; M. Ugarte. LIBRO: Diagnóstico; tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias En P. Sanjurjo; A. Baldellou (eds) (Edición 2005). Ediciones Ergón; Madrid; pp 1-13.. Bases moleculares de las enfermedades metabólicas hereditarias. ISBN 84-8473-046-8  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 184** Lourdes R. Desviat; Bélen Pérez and M. Ugarte. LIBRO: OAA Research Newsletter (2007). Functional analysis of splicing mutations causing organic acidemias: towards the identification of new therapeutic targets.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro



- 185** Lourdes R. Desviat; Belén Pérez and M. Ugarte LIBRO: Methods in Molecular Medicine. Investigation of folding and degradation of in vitro synthesized mutant proteins in the cytosol. Protein Folding and,  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 186** LR Desviat, B.Pérez and M. Ugarte LIBRO: Methods Mol Biol. 2012; 867:37-47.. Minigenes to confirm exon skipping mutations.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 187** Begoña Merinero; Celia Perz-Cerdá; Lourdes R. Desviat; Belén Pérez; Pilar Rodriguez-Pombo; Eva Richard and Magdalena Ugarte. LIBRO: Mitochondrial Pathophysiology. Mitochondrial organic acidurias: Part I: Biochemical and molecular basis.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 188** Eva Richard; Pilar Rodriguez-Pombo; Lourdes R. Desviat; Belen Pérez; Begoña Merinero; Celia Pérez-Cerdaá and Magdalena Ugarte. LIBRO: Mitochondrial Pathophysiology. Mitochondrial organic acidurias: PartII: Mitochondrial dysfunction.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 189** M. Martinez-Pardo; A.Belanger-Quintana; M.J. García Munoz; L.R. Desviat; B. Pérez; M. Ugarte LIBRO: Protocolos de diagnóstico; tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo (2007). 71-107. Protocolo de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las hiperfenilalaninemias.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 190** Belen Perez; Magdalena Ugarte and LR Desviat. LIBRO: From Nucleic Acids sequences tú molecular medicine. Volker A. RNA-based terpahies for inherited metabolic diseases.ISBN 978-3-642-27425-1  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 191** A.L.Pey; M. Thorolfsson; H. Erlandsen; R.C. Stevens; M. Ugarte; L.R. Desviat; B. Pérez A. Martínez. LIBRO: Pterins; Folates and Related Biogenic Amines En N. Blau; B. Thony (eds). 2004; SPS Publications; Heilbronn; Alemania.. Thermodynamic parameters for the binding of tetrahydrobiopterin to human phenylalanine hydroxylase.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 192** Belén Pérez G; Lourdes R Desviat; Mercedes Martínez P. Deficiencia de Pterinas. Errores innatos en el metabolismo del niño. Capitulo 3 - Parte 2, 2017.  
**Tipo de producción:** Libro o monografía científica **Tipo de soporte:** Libro
- 193** Belén Pérez; Lourdes L. Desviat. Genética molecular de enfermedades metabólicas hereditarias y herramientas diagnósticas más usadas en genética molecular. Errores innatos en el metabolismo del niño. Capitulo 1 - Parte 2, 2017.  
**Tipo de producción:** Libro o monografía científica **Tipo de soporte:** Libro  
**Autor de correspondencia:** No
- 194** Veronica Cornejo E; Erna Raimann B; Belén Pérez G; Lourdes R Desviat; Carolina Arias P. Hiperfenilalaninemias. Errores innatos en el metabolismo del niño. Capitulo 3 - Parte 1, 2017.  
**Tipo de producción:** Libro o monografía científica **Tipo de soporte:** Libro
- 195** Celia Perez-Cerda; Maria Luisa Girós; Mercedes Serrano; Belen Perez-Dueñas; Maria Jesus Ecay; Celia Medrano; Laura Gort; Belen Perez Gonzalez. Protocolo de Diagnóstico y tratamiento de Defectos congénitos de glicosilación. Protocolos de Diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del Metabolismo. Ergon, 2018.  
**Tipo de producción:** Informe científico-técnico **Tipo de soporte:** Documento o Informe científico-técnico

**Posición de firma:** 8



**Nº total de autores:** 8

**Autor de correspondencia:** Si

- 196** Raquel Yahyaoui; Javier Blasco-Alonso; Monserrat Gonzalo-Marin; Carmen Benito; Julieta Serrano-Nieto; Inmaculada Gonzalez-Gallego; Pedro Ruiz-Sala; Belen Perez; Domingo Gonzalez-Lamuño. Metabolic Serendipities of Expanded Newborn Screening. Gene. 29 - 11, 2020.

**Autor de correspondencia:** No

### Trabajos presentados en congresos nacionales o internacionales

- 1** **Título del trabajo:** Clinical exome sequencing in the clinical practice for the genetic diagnosis of congenital disorders of glycosylation.  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2015  
**Ciudad de celebración:** Lyon, Francia  
**Fecha de celebración:** 2015  
Medrano C; Vega A; Ecay M J; Ugarte M; Pérez-Cerdá C; Pérez B.
- 2** **Título del trabajo:** Generation and characterization of IPS cells as a cellular model for propionic acidemia  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2015  
**Ciudad de celebración:** Lyon, Francia  
**Fecha de celebración:** 2015  
Richard E; Alonso-Barroso E; Ugarte M; Pérez-Cerdá C; Desviat LR.
- 3** **Título del trabajo:** Genetic diagnosis of cobalamin defects by next generation sequencing.  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2015  
**Ciudad de celebración:** Lyon, Francia  
**Fecha de celebración:** 2015  
Vega A; Desviat L R; Couce M L; De la Cruz X; Yahyaoui R; Gaspar A; Tavares de Almeida I; Ugarte M; Merinero B; Perez B.
- 4** **Título del trabajo:** Genetic diagnosis of glycogen storage disorders  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium ESHG  
**Ciudad de celebración:** Glasgow,  
**Fecha de celebración:** 2015  
A Vega; R Navarrete; Celia Medrano; Pilar Rodríguez-Pombo; LR Desviat; M Ugarte and Celia Pérez-Cerda and Belén Pérez.
- 5** **Título del trabajo:** Impaired mitochondrial oxidative phosphorylation and oxidative damage are detected in brain. Heart and muscle of mouse model of propionic acidemia  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2015  
**Ciudad de celebración:** Lyon, Francia  
**Fecha de celebración:** 2015  
Gallego-Villar L; Rivera-Barahona A; Cuevas C; Sánchez-Aragó M; Guenzel A; Pérez B; Barry M; Martin Casanueva M A; Cuezva J M; Richard E; Desviat LR.
- 6** **Título del trabajo:** Molecular diagnosis of lactic acidosis by using a clinical exome-sequencing panel  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2015  
**Ciudad de celebración:** Lyon, Francia  
**Fecha de celebración:** 2015  
Navarrete R; Oyarzabal A; Vega A; Bravo Alonso I; Merinero B; Pérez-Cerdá C; Ugarte M; Pérez B; Rodríguez-Pombo P.



- 7** **Título del trabajo:** Novel p.Gln226Lys mutation in phenylalanine hydroxylase gene resulting in classical PKU  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2015  
**Ciudad de celebración:** Lyon, Francia  
**Fecha de celebración:** 2015  
Klaassen K; Stojiljkovic M Brasil S; Djordjevic M; Desviat LR; Pavlovic S; Pérez B.
- 8** **Título del trabajo:** Unexpected PMM-CDG clinical findings in two patients with maternal isodisomy of distal arm of chromosome 16  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2015  
**Ciudad de celebración:** Lyon, Francia  
**Fecha de celebración:** 2015  
Medrano C; Felipe A; Vega A; Del Toro M; Desviat LR; Girós M; Nevado J; Ugarte M; Macaya A; Pérez-Cerdá C; Pérez B.
- 9** **Título del trabajo:** Efficient generation and characterization of iPS cells from methylmalonic aciduria cblB type fibroblast  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2014  
**Ciudad de celebración:** Innsbruck, Austria  
**Fecha de celebración:** 2014  
ERichard; S Brasil; E Gallardo; LR Desviat; R Garesse; M Ugarte; B Perez.
- 10** **Título del trabajo:** Genetica analysis of hyperphenylalaninemic patients from Chile  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2014  
**Ciudad de celebración:** Innsbruck, Austria  
**Fecha de celebración:** 2014  
R Navarrete; V Hamilton; V Cornejo; N Blau; X Estivill; L R Desviat; M Ugarte; B Perez.
- 11** **Título del trabajo:** Perturbation of mitochondria-associated endoplasmic reticulum membranes and mitophagy in homocystinuria patients with genetic remethylation defects  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2014  
**Ciudad de celebración:** Innsbruck, Austria  
**Fecha de celebración:** 2014  
A martinez Pizarro; L R Desviat; M Ugarte; B Perez; E Richard.
- 12** **Título del trabajo:** CDG genetic diagnosis and investigation on new treatments  
**Nombre del congreso:** Portuguese Society of Inherited Metabolic Diseases  
**Ciudad de celebración:** Oporto, Portugal  
**Fecha de celebración:** 06/12/2013
- 13** **Título del trabajo:** Molecular therapies of rare metabolic diseases.  
**Nombre del congreso:** 10th Balkan Congress of Human genetics  
**Ciudad de celebración:** Bled, Eslovaquia  
**Fecha de celebración:** 12/10/2013  
**Fecha de finalización:** 13/10/2013
- 14** **Título del trabajo:** Therapeutic strategies in organic acidurias.  
**Nombre del congreso:** iuns 20TH International congress of nutrition  
**Ciudad de celebración:** Granada, España  
**Fecha de celebración:** 15/09/2013  
**Fecha de finalización:** 20/09/2013



- 15 Título del trabajo:** Functional analysis and in vitro correction of splicing FAH mutations causing tyrosinemia type I.  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2013  
**Ciudad de celebración:** Barcelona, España  
**Fecha de celebración:** 2013  
Perez-Carro R; Sánchez-Alcudia R; Navarrete R; Perez B; Ugarte M; Desviat LR.
- 16 Título del trabajo:** Functional characterization and antisense therapy for the SPF/ASH splicing mutation in OTC deficiency in mice and man  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2013  
**Ciudad de celebración:** Barcelona, España  
**Fecha de celebración:** 2013  
Sanchez-Alcudia R; Rivera A; Perez B; Haberle J; Thony B; Ugarte M; Desviat LR.
- 17 Título del trabajo:** Linking patients/genotypes database (BIOPKU) and locus-specific database (PAHvdb) with tools for prediction of phenotypes and BH4-responsiveness in phenylketonuria.  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium of SSIEM 2013  
**Ciudad de celebración:** Barcelona, España,  
**Fecha de celebración:** 2013  
Wettstein S; Yue WW; Underhaug J; Marsden BD; Martinez A; Honnegger A; Perez B; Blau N.
- 18 Título del trabajo:** EXPANDING OUR KNOWLEDGE OF CONGENITAL DISORDER OF GLYCOSYLATION-DPAGT1 TYPE  
**Nombre del congreso:** SSIEM  
**Ciudad de celebración:** Birmingham,  
**Fecha de celebración:** 09/2012  
Pérez B1; Vega A1; Medrano C1; Martín-Higueras C1; Pascual S12; Arroyo I3; Domingo R4; Ugarte M1; Pérez- Cerdá C1.
- 19 Título del trabajo:** Genetic analysis of congenital disorders of glycosylation (CDG) patients using candidate gene genomic capture and next generation sequencing  
**Nombre del congreso:** SSIEM  
**Ciudad de celebración:** Birmingham,  
**Fecha de celebración:** 09/2012  
Celia Medrano1; Celia Pérez-Cerdá1; Paulino Gómez-Puertas2; Lourdes R Desviat1; Magdalena Ugarte1 and Belén Pérez1.
- 20 Título del trabajo:** MITOCHONDRIAL DYSFUNCTION AS A PHENOTYPIC MODIFIER IN ISOLATED METHYLMALONIC ACIDURIA TYPE cb1B  
**Nombre del congreso:** SSIEM  
**Ciudad de celebración:** Birmingham,  
**Fecha de celebración:** 09/2012  
Richard E1; Brasil S1; Desviat LR1; Ugarte M1 and Pérez B1.
- 21 Título del trabajo:** Genetic analysis of congenital disorders of glycosylation patients using candidate gene genomic capture and next generation sequencing  
**Nombre del congreso:** ESHG  
**Ciudad de celebración:** Nuremberg,  
**Fecha de celebración:** 06/2012  
Celia Medrano1; Celia Pérez-Cerdá1; Paulino Gómez-Puertas2; Lourdes R Desviat1; Magdalena Ugarte1 and Belén Pérez1.



- 22 Título del trabajo:** Metabolarray®: targeted array-CGH for the detection of copy number changes in inherited metabolic disease  
**Nombre del congreso:** ESHG  
**Ciudad de celebración:** Nuremberg,  
**Fecha de celebración:** 06/2012  
B Pérez; E Vallespin; J Nevado; F Santos; P Rodríguez-Pombo; B Merinero; C Pérez-Cerdá; P Lapunzina; M Ugarte; LR Desviat.
- 23 Título del trabajo:** Metabolarray®:targeted array-CGH for the detection of copy number changes in inherited metabolic disease  
**Nombre del congreso:** ESHG  
**Ciudad de celebración:** Nuremberg,  
**Fecha de celebración:** 06/2012  
B Pérez; E Vallespin; J Nevado; F Santos; P Rodríguez-Pombo; B Merinero; C Pérez-Cerdá; P Lapunzina; M Ugarte; LR Desviat.
- 24 Título del trabajo:** Metabolic response to tetrahydrobiopterin (BH4) load in 10 chilean Phenylketonurics who had less than 20mg/dl of phenylalanine levels at the neonata Diagnosis.  
**Nombre del congreso:** 3rd European PKU Group Symposium-Advances and challengesin PKU.  
**Ciudad de celebración:** Lisboa, Portugal.,  
**Fecha de celebración:** 03/2011  
V. Cornejo; X. Cataldo; B.Pérez; L.R. Desviat; M. Ugarte; E. Raimann.03/2011.
- 25 Título del trabajo:** Antisense oligonucleotides correct PTS splicing: therapeutical potential to treat hyperphenylalaninemia and brain monoamine neurotransmitter deficiency  
**Nombre del congreso:** 3rd European Phenylketonuria Group Symposium “Advances and challenges in PKU  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Lisbon, Portugal,  
**Fecha de celebración:** 2011  
Sandra Brasil; H.M. Viecelli; David Meili; Anahita Rassi; Lourdes R. Desviat; Belen Pérez; Magdalena Ugarte and Beat Thöny.
- 26 Título del trabajo:** Different phenotypic manifestations in two siblings with methylmalonic aciduria type B”.  
**Nombre del congreso:** SSIEM Annual Symposium,  
**Ciudad de celebración:** Geneva,  
**Fecha de celebración:** 2011  
S. Brasil; A. Jorge-Finnigan; B. Merinero; R. Banerjee; LR Desviat; M. Ugarte; B. Pérez.
- 27 Título del trabajo:** Functional analysis of novel genotypes in sepiapterin reductase deficiency  
**Nombre del congreso:** 3rd European PKU Group Symposium-Advances and challenges in PKU  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Lisboa, Portugal,  
**Fecha de celebración:** 2011  
L.R. Desviat; L. Arrabal; L. Teresa; . Sánchez-Alcudia; M. Castro; C. Medrano; L. Gutierrez-Solana; S. Roldán; A. Ormazábal; C. Pérez-Cerdá; B. Merinero; B. Pérez; R. Artuch; M. Ugarte.
- 28 Título del trabajo:** Metabolarray targeted array-CGH for the detection of deletions/duplications in 205 genes involved in inherited metabolic disease”.  
**Nombre del congreso:** SSIEM Annual Symposium,  
**Ciudad de celebración:** Geneva,



**Fecha de celebración:** 2011

LR Desviat; E Vallespin; J Nevado; C Crespo; F Santos; P Rodríguez-Pombo; B Merinero; C. Pérez-Cerdá; P Lapunzina; M Ugarte; B Pérez.

- 29 Título del trabajo:** Mitochondrial dysfunction in cell fibroblasts from patients with mehtylmalonic acidurias".  
**Nombre del congreso:** Eighth European Meeting on Mitochondrial Pathology, Euromit 8.  
**Ciudad de celebración:** Zaragoza Spain,  
**Fecha de celebración:** 2011  
E. Richard; L.R. Desviat; M. Ugarte; B. Pérez.
- 30 Título del trabajo:** Treat hyperphenylalaninemia and brain monoamine neurotransmitter deficiency".  
**Nombre del congreso:** Annual Meeting of the Swiss Society of Clinical Chemistry,  
**Ciudad de celebración:** Zurich,  
**Fecha de celebración:** 2011  
Beat Thöny; Sandra Brasil; Hiu Ma Viecelli; David Meili; Anahita Rassi; Lourdes R. Desviat; Belen Pérez; Magdalena Ugarte; Beat Thöny.
- 31 Título del trabajo:** "Antisense therapy corrects aberrant PTS-splicing".  
**Nombre del congreso:** SSIEM Annual Symposium,  
**Ciudad de celebración:** Geneva,  
**Fecha de celebración:** 2011  
. Brasil; HM Viecelli; LR Desviat; B. Thony; M. Ugarte; B. Pérez.
- 32 Título del trabajo:** "Applications and delivery options for antisense therapy in cellular models of disease".  
**Nombre del congreso:** SSIEM Annual Symposium,  
**Ciudad de celebración:** Geneva,  
**Fecha de celebración:** 2011  
B. Pérez; R. Sánchez-Alcudia; S. Brasil; P. Yuste; M. Ugarte; L.R. Desviat.
- 33 Título del trabajo:** "Genetic and oxidative stress cellular studies in propionic acidemia"  
**Nombre del congreso:** SSIEM Annual Symposium,  
**Ciudad de celebración:** Geneva,  
**Fecha de celebración:** 2011  
L Gallego; E. Richard; B. Perez; M. Ugarte; L.R. Desviat.
- 34 Título del trabajo:** Application of SNP-arrays to the identification of genomic rearrangements causing inherited metabolic disease  
**Nombre del congreso:** European Society Human Gneetics  
**Ciudad de celebración:** Goteborg,  
**Fecha de celebración:** 06/2010  
Lourdes R. Desviat; Pilar Rodríguez-Pombo; Celia Pérez-Cerdá; Begoña Merinero; Rosa Navarrete; Lorena Gallego; Magdalena Ugarte; Belén Pérez.06/2010.
- 35 Título del trabajo:** Pseudoexon exclusion by antisense therapy in 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency  
**Nombre del congreso:** European Society Human Gneetics  
**Ciudad de celebración:** Goteborg,  
**Fecha de celebración:** 06/2010  
Sandra Brasil\*; D Meilli\*; LR Desviat; M.Ugarte; B. Pérez and Beat Thöny.06/2010.



- 36 Título del trabajo:** Screening for phosphomannomutase deficiency in samples of fetuses and newborn infants with congenital malformations  
**Nombre del congreso:** European Society Human Genetics  
**Ciudad de celebración:** Goteborg,  
**Fecha de celebración:** 06/2010  
1; 5B Pérez; 1; 5C Pérez-Cerdá; 2; 5E Bermejo; 3; 5E Quintana; 1; 5AI Vega; 3; 5A Navarro-Sastre; 1; 5F Leal; 2; 5ML Martínez-Fernández; 2 MD Sánchez-Izquierdo; 3; 5A Soler; 4; 5R Acosta; 1; 5LR Desviat; 4; 5 E Gratacós; 3; 5 P Briones; 2; 5ML Martínez-Frias; 1; 5M. Ugarte.06/2010.
- 37 Título del trabajo:** Unbalanced translocation t(1;5)(p31.3;q23.2) in a child with congenital malformations and a disorder of glycosylation (CDG) affecting ALG6 gene, and characterized by SNP and CGH arrays.  
**Nombre del congreso:** European Human Genetics Conference 2010.  
**Ciudad de celebración:** Goteborg,  
**Fecha de celebración:** 06/2010  
MD Sánchez-Izquierdo; E Bermejo; AI Vega; B Pérez. ML Martínez-Fernández; C. Pérez-Cerdá; A Arriola; A García; M Ugarte; ML Martínez-Frias CONGRESO: European Human Genetics Conference 2010.06/2010.
- 38 Título del trabajo:** Use of read-through drugs as a novel therapeutical approach in propionic acidemia.  
**Nombre del congreso:** European Society Human Genetics  
**Ciudad de celebración:** Goteborg,  
**Fecha de celebración:** 06/2010  
Rocío Sánchez-Alcudia; Belén Pérez; Magdalena Ugarte; Lourdes R. Desviat. 06/2010.
- 39 Título del trabajo:** Feasibility of aminoglycoside mediated suppression of nonsense mutations as a novel therapeutical approach in propionic acidemia.  
**Nombre del congreso:** SSIEM  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Estambul,  
**Fecha de celebración:** 2010  
Rocío Sánchez-Alcudia; Belén Pérez; Magdalena Ugarte; Lourdes R. Desviat.
- 40 Título del trabajo:** Functional analysis of a novel PCCA mutation with partial residual activity identified in a late-infantile onset propionic acidemia patient  
**Nombre del congreso:** SSIEM 2010  
**Ciudad de celebración:** Estambul,  
**Fecha de celebración:** 2010  
Lorena Gallego<sup>1</sup> Dimitra Lianou<sup>2</sup>; Helen Michelakakis<sup>3</sup>; Celia Pérez-Cerdá<sup>1</sup>; Belén Pérez<sup>1</sup>; Stavroula Ginis<sup>2</sup>; Cornelis Jakobs<sup>4</sup>; Magdalena Ugarte<sup>1</sup>; Lourdes R Desviat<sup>1</sup>. 2010.
- 41 Título del trabajo:** Functional analysis of two point mutations in the SPR gene identified in Spanish patients with Dopa-responsive dystonia  
**Nombre del congreso:** SSIEM 2010  
**Ciudad de celebración:** Estambul,  
**Fecha de celebración:** 2010  
L. Teresa; B. Pérez; M. Castro; C. Medrano; B. Merinero; M. Ugarte; L.R. Desviat. 2010.
- 42 Título del trabajo:** Mild homocysteinemia and methylmalonic aciduria in a case with pancytopenia due to transcobalamin II deficiency  
**Nombre del congreso:** SSIEM  
**Ciudad de celebración:** Estambul,  
**Fecha de celebración:** 2010



Merinero B 1; Lama R 2; Moráis A 2; Ruiz Sala P 1; Sanz P 1; Castro M 1; García MJ 1; Leal F 1; Pérez-Cerdá C 1; Pérez B 1; Ugarte M 1. 2010.

- 43 Título del trabajo:** POTENTIAL PHARMACOLOGICAL CHAPERONE THERAPY FOR ISOLATED METHYLMALONIC ACIDURIA cbIB TYPE  
**Nombre del congreso:** SSIEM  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Estambul,  
**Fecha de celebración:** 2010  
Jorge-Finnigan A; Underhaug J; Desviat LR; Martínez A; Ugarte; M Perez B.
- 44 Título del trabajo:** Potential pharmacological therapy for isolated methylmalonic aciduria cbIB type”  
**Nombre del congreso:** IV Reunión Anual CIBERER  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Madrid,  
**Fecha de celebración:** 2010  
Ana Jorge-Finnigan; J. Underhaug; S. Brasil; L.R. Desviat; R. Banerjee; A. Martínez; M. Ugarte; B. Pérez.2010.
- 45 Título del trabajo:** Pseudoexon exclusion by antisense therapy in 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency  
**Nombre del congreso:** SSIEM  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Estambul,  
**Fecha de celebración:** 2010  
Sandra Brasil (1); David Meili (2); Anahita Rassi (2); Lourdes R. Desviat (1); Belen Pérez (1); Magdalena Ugarte (1) and Beat Thöny (2).
- 46 Título del trabajo:** Restoration of full-length PCCA protein by aminoglycoside induction of nonsense mutation readthrough”.  
**Nombre del congreso:** VII International Symposium SPDM (Sociedade Portuguesa De Doencas Metabólicas). LUGAR: Algarve, Portugal.  
**Fecha de celebración:** 2010  
R. Sánchez-Alcudia; B. Pérez; M. Ugarte; L.R. Desviat.2010.
- 47 Título del trabajo:** SEVERE NEONATAL PRESENTATION IN A CBL D NEW PATIENT  
**Nombre del congreso:** SSIEM 2010  
**Ciudad de celebración:** Estambul,  
**Fecha de celebración:** 2010  
Furlan F1, Rigoldi M1, Corbetta C2, Codazzi D3, Barbanti C3, Merinero B4, Perez B4, Ugarte M4, Parini. 2010.
- 48 Título del trabajo:** The molecular landscape of phosphomannomutase deficiency in Iberian Peninsula: identification of fourteen population specific mutations  
**Nombre del congreso:** SSIEM  
**Ciudad de celebración:** Estambul,  
**Fecha de celebración:** 2010  
Pérez B1; Briones P2; Quelhas D3; Artuch R4; Matthijs G5; Ecay MJ1; Vega AI1; Gort L6; Ugarte M1; Pérez-Cerdá C1. 2010.



- 49 Título del trabajo:** Two cases of discordant inheritance for a homozygous mutation due to uniparental disomy as revealed by SNP-arrays.  
**Nombre del congreso:** SSIEM 2010  
**Ciudad de celebración:** Estambul,  
**Fecha de celebración:** 2010  
L.R.Desviat; C. Pérez-Cerdá; B. Merinero; L. Gallego; B. Barshop; M. Ugarte; B. Pérez. 2010.
- 50 Título del trabajo:** Biochemical and genetic studies of six patients with pyridoxine-dependent epilepsy: six novel mutations in the aldh7a1 gene.  
**Nombre del congreso:** International congress Inborn Error of Metabolism (ICIEM)  
**Ciudad de celebración:** San Diego,  
**Fecha de celebración:** 2009  
Belén Pérez; Begoña Merinero; Celia Pérez-Cerdá; Lourdes R. Desviat and Magdalena Ugarte.2009.
- 51 Título del trabajo:** Biotinidase deficiency diagnosed by newborn and selective screening in Spain: comparison of mutations in the BDT gene.  
**Nombre del congreso:** International congress Inborn Error of Metabolism (ICIEM)  
**Ciudad de celebración:** San Diego,  
**Fecha de celebración:** 2009  
C. Pérez-Cerdá; B. Pérez; B. Merinero; L.R. Desviat; D Castiñeiras; MD Boveda; A Cazorla; M Pineda; J Campistol; MT Garcia Silva; E Martin; R Navarrete; MA Vilaseca; ML Couceand M Ugarte.2009.
- 52 Título del trabajo:** Cellular and gene expression studies of oxidative stress and apoptosis in patients with genetic defects on B12 and homocystinuria metabolic disorders  
**Nombre del congreso:** International congress Inborn Error of Metabolism (ICIEM)  
**Ciudad de celebración:** San Diego,  
**Fecha de celebración:** 2009  
Richard E; Jorge-Finnigan A; Gámez A; Ugarte M and Pérez B.2009.
- 53 Título del trabajo:** Deficiencia de Biotinidasa diagnosticada en cribado neonatal y selectivo: comparación de las mutaciones en el gen BTD.  
**Nombre del congreso:** 8º Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM).  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Bilbao, España,  
**Fecha de celebración:** 2009  
Castañeiras DE; Pérez Cerda C; Pérez; B; Bóveda MD; García-Cazorla A; Pineda M; García Silva MT; Martín-Hernández E; Vilaseca MA; Couce ML; Ugarte M.2009.
- 54 Título del trabajo:** Estudios bioquímicos y genéticos en la epilepsia dependiente de piridoxina, hiperpicolemia como marcador.  
**Nombre del congreso:** 8º Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM).  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Bilbao, España,  
**Fecha de celebración:** 2009  
Pérez Cerda C; Ruiz-Sala P; Pérez B; Merinero B; Desviat LR; Gutierrez-Solana L; López- Marín L; Ruiz MA; Verdú A; Calvo R; Ugarte M.2009.
- 55 Título del trabajo:** Genetic analysis of organic acidemia patients from argentina. results of in vitro splice correcting antisense therapy.  
**Nombre del congreso:** International congress Inborn Error of Metabolism (ICIEM)  
**Ciudad de celebración:** San Diego,  
**Fecha de celebración:** 2009



Lourdes R. Desviat; Celia Angaroni; Rocío Sánchez-Alcudia; Belén Pérez; Begoña Merinero; Miriam Bezar; Norberto Guelbert; Carola Grosso; M. Jesus Ecay; Fátima Leal; Celia Pérez-Cerdá; Raquel Dodelson de Kremer; Magdalena Ugarte.2009.

- 56 Título del trabajo:** Identificación de reordenamientos genómicos causantes de enfermedades metabólicas hereditarias.  
**Nombre del congreso:** 8º Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM).  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Bilbao,  
**Fecha de celebración:** 2009  
Pérez B; Rodríguez-Pombo P; Pérez-Cerdá C; Merinero B; Ugarte M; Desviat LR.2009.
- 57 Título del trabajo:** Novel PCCA large rearrangements causing propionic acidemia represent 21% of the total mutant alleles  
**Nombre del congreso:** European Society of Human Genetics (ESHG)  
**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria  
**Fecha de celebración:** 2009  
L.R.Desviat; R. Sanchez Alcudia; B.perez; C. Perez-Cerdá; R. Navarrete; R. Vijzelaar; M.Ugarte. 2009.
- 58 Título del trabajo:** Rescue of a splicing defect in propionic acidemia with modified U1 snRNA.  
**Nombre del congreso:** International congress Inborn Error of Metabolism (ICIEM)  
**Ciudad de celebración:** San Diego,  
**Fecha de celebración:** 2009  
Rocío Sanchez-Alcudia; Belén Pérez; Celia Pérez-Cerdá; Magdalena Ugarte; Lourdes R. Desviat.2009.
- 59 Título del trabajo:** Study of apoptosis in genetic B12 metabolism disorders (cblB and cblC types).  
**Nombre del congreso:** European Society of Human Genetics (ESHG)  
**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria  
**Fecha de celebración:** 2009  
Jorge-Finnigan A.; Pérez B.; Gámez A.; Ugarte M. and Richard E.2009.
- 60 Título del trabajo:** Antisense RNA therapy in inherited metabolic disease.  
**Nombre del congreso:** 43st Annual Symposiu Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Lisbon, Portugal  
**Fecha de celebración:** 2008  
B.Pérez; A. Rincón; C. Aguado; A. Vega; C. Perez-Cerdá; B. Merinero; L. Rodríguez-Pascau; M.J. Coll; L.Vilageliu; D. Grinberg; L. R. Desviat and M. Ugarte.2008.
- 61 Título del trabajo:** Assessment of the severity the PAH gene mutations detected in Serbian population: genotype-phenotype correlation and functional studies in vitro.  
**Nombre del congreso:** European Society of Human Genetics (ESHG).  
**Ciudad de celebración:** Barcelona, España  
**Fecha de celebración:** 2008  
M Stojiljkovic; B. Pérez; LR Desviat; C. Aguado; M. Ugarte; S. Pavlovic.2008.
- 62 Título del trabajo:** Congenital disorder of glycosilation type I: antisense therapeutics for a intronic variation causing exonization of intronic sequence.  
**Nombre del congreso:** European Society of Human Genetics (ESHG).  
**Ciudad de celebración:** Barcelona, España  
**Fecha de celebración:** 2008  
Ana Isabel Vega; Celia Pérez-Cerdá; Gert Matthijs; Maciej Adamowicz; M. Ugarte; Belén Pérez.2008.



- 63 Título del trabajo:** Enzyme and molecular study in eighth methylmalonic acidemia: Chilean patients.  
**Nombre del congreso:** 43st Annual Symposium Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Ciudad de celebración:** Lisboa, Portugal  
**Fecha de celebración:** 2008  
Cornejo V; Merinero B; Fernández E; Castro G; Valiente A; Cabello JF; Colombo M; Raimann E; Pérez B; Ugarte M.2008.
- 64 Título del trabajo:** Functional analysis and phenotypic outcome of S231F mutation in phenylalanine hydroxylase gene.  
**Nombre del congreso:** 43st Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Lisbon, Portugal  
**Fecha de celebración:** 2008  
Maja Stojiljkovic; Belen Pérez; Lourdes R. Desviat; Cristina Aguado; Magdalena Ugarte and Sonja Pavlovic.2008.
- 65 Título del trabajo:** Functional analysis of missense mutations identified in the PMM2 gene causing congenital disorder of glycosylation type Ia.  
**Nombre del congreso:** European Society of Human Genetics (ESHG)  
**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria  
**Fecha de celebración:** 2008  
A.Vega; C. Pérez-Cerdá; L.R. Desviat; M. Ugarte; B. Perez.2008.
- 66 Título del trabajo:** Functional analysis of three splicing mutations identified in the PMM2 gene: towards new therapeutic approaches in congenital disorders of glycosylation type –Ia.  
**Nombre del congreso:** 43st Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Lisbon, Portugal  
**Fecha de celebración:** 2008  
Ana Isabel Vega; Celia Pérez-Cerdá; Lourdes R. Desviat; Gert Matthijs; Maciej Adamowicz; M. Ugarte and Belén Pérez.2008.
- 67 Título del trabajo:** Functional and structural impact on ATP:cob(i)alamin adenosyltransferase of the I96T Cblb mutation associated to cobalamin responsiveness.  
**Nombre del congreso:** 43st Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Lisbon, Portugal  
**Fecha de celebración:** 2008  
B. Perez; C. aguado; L.R. Desviat; A.J. Finnigan; B. Merinero; R. Banerjee; and M. Ugarte.2008.
- 68 Título del trabajo:** Mutational spectrum and oxidative stress studies in methylmalonic acidemia and homocystinuria, Cblc type patients.  
**Nombre del congreso:** 43st Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Lisbon, Portugal  
**Fecha de celebración:** 2008  
Eva Richard; Ana Jorge Finnigan; B. Merinero Lourdes R. Desviat; Fatima Leal; Magdalena Ugarte and B. Perez.2008.



- 69** **Título del trabajo:** Mutational spectrum and phenotype-genotype correlation in Spanish methylmalonic acidemia and homocystinuria, Cblc type.  
**Nombre del congreso:** European Society of Human Genetics (ESHG).  
**Ciudad de celebración:** Barcelona, España  
**Fecha de celebración:** 2008  
B. Perez; Ana Jorge Finnigan; B. Merinero Lourdes R. Desviat; Fatima Leal; Eva M. Richard and Magdalena Ugarte.2008.
- 70** **Título del trabajo:** The molecular landscape of genetic B12 metabolism disorders in patients from Mediterranean and Latin-American origin.  
**Nombre del congreso:** European Society of Human Genetics (ESHG)  
**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria  
**Fecha de celebración:** 2008  
B. Pérez; B. Merinero; A. Rincón; A. Jorge-Finnigan; S. Brasil; F. Leal; L.R. Desviat and M. Ugarte.2008.
- 71** **Título del trabajo:** Defecto congénito de glicosilación (CDGle): Presentación de tres casos con distintas manifestaciones clínicas.  
**Nombre del congreso:** VII Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo  
**Ciudad de celebración:** Sevilla.,  
**Fecha de celebración:** 2007  
L. Toledo; Al Vega; M. Marti- Herrero; JC Cabrera; B. Perez; M. Ugarte and C. Pérez- Cerdá.2007.
- 72** **Título del trabajo:** Diagnosis and follow up of a patient with congenital disorder of glycosylation type Ib.  
**Nombre del congreso:** 42st Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Hamburg, Alemania  
**Fecha de celebración:** 2007  
Al Vega; E Martín-Hernández; B Pérez; MJ Ecay; F Leal; G Palmeiro; J Aracil; J Manzaneres; M Ugarte; C Pérez-Cerdá. 2007.
- 73** **Título del trabajo:** Diagnóstico y seguimiento de un paciente con un defecto congénito de la glicosilación tipo Ib (CDGIb).  
**Nombre del congreso:** VII Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo.  
**Ciudad de celebración:** Sevilla.,  
**Fecha de celebración:** 2007  
C. Pérez-Cerdá; EMartín-Hernandez; B. Pérez; Al Vega; MJ Ecay; F. Leal; G. Palmeiro; M. Murga; J Manzaneres and M. Ugarte.2007.
- 74** **Título del trabajo:** Different gDNA lesions causing skipping of exons 3 and 4 of the PCCA gene resulting in propionic acidemia.  
**Nombre del congreso:** Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 42st Annual Symposium.  
**Ciudad de celebración:** Hamburg, Alemania  
**Fecha de celebración:** 2007  
LR Desviat; B Pérez; C Pérez-Cerdá; M Ugarte.2007.
- 75** **Título del trabajo:** Effect of biotin levels on activity and gene expression of biotin dependent carboxylases in human cell lines.  
**Nombre del congreso:** 42st Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Hamburg, Alemania  
**Fecha de celebración:** 2007



C Aguado; B Pérez; C Pérez-Cerdá; M Ugarte; LR Desviat.2007.

- 76 Título del trabajo:** Functional analysis of splicing mutations causing organic acidemias.  
**Nombre del congreso:** EMBO Conference. 1st Meeting on "Pre-mRNA processing and disease".  
**Ciudad de celebración:** Cortina D'Ampezzo, Italia  
**Fecha de celebración:** 2007  
A Rincón; C Aguado; A Jorge Finnigan; B Pérez; M Ugarte and LR Desviat.2007.
- 77 Título del trabajo:** Genotipo y respuesta a BH4 en pacientes con PKU en Andalucía.  
**Nombre del congreso:** VII 5º Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo  
**Ciudad de celebración:** Sevilla.,  
**Fecha de celebración:** 2007  
L.R. Desviat; B. Pérez; A. Sanchez; C. Delgado; MA Bueno; M. Ugarte; M. Pérez.2007.
- 78 Título del trabajo:** Oxidative stress induced apoptosis in patients with methylmalonic acidemia.  
**Nombre del congreso:** Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 42st Annual Symposium.  
**Ciudad de celebración:** Hamburg, Alemania  
**Fecha de celebración:** 2007  
E Richard; A Alvarez-Barrientos; B Pérez and M Ugarte.2007.
- 79 Título del trabajo:** Pacientes con acidemia metilmalónica presentan niveles elevados de especies reactivas de oxígeno y de apoptosis inducida a través de la vía de señalización mitocondrial.  
**Nombre del congreso:** VII Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo  
**Ciudad de celebración:** Sevilla.,  
**Fecha de celebración:** 2007  
Eva Richard; Alberto Lavarez-Barrientos; Belen Pérez; Eva Richard.2007.
- 80 Título del trabajo:** Propionic and methylmalonic acidemia: antisense therapeutics for intronic variations causing aberrantly spliced mRNA.  
**Nombre del congreso:** EMBO Conference. 1st Meeting on "Pre-mRNA processing and disease"  
**Ciudad de celebración:** Cortina D'Ampezzo, Italia  
**Fecha de celebración:** 2007  
A Rincón; LR Desviat; M Ugarte and B Pérez.2007.
- 81 Título del trabajo:** Propionic and methylmalonic acidemia: antisense therapeutics for intronic variations causing aberrantly spliced mRNA.  
**Nombre del congreso:** Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 42st Annual Symposium.  
**Ciudad de celebración:** Hamburg, Alemania  
**Fecha de celebración:** 2007  
B Pérez; A Rincón; C Aguado; LR Desviat; B Merinero; C Pérez-Cerdá; M Ugarte.2007.
- 82 Título del trabajo:** Terapia antisentido aplicada a mutaciones que causan inclusiones intrónicas identificadas en la academia propiónica y en la academia metilmalónica.  
**Nombre del congreso:** VII Congreso Anual AECOM.  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Sevilla,  
**Fecha de celebración:** 2007  
A. Ricón; C. Agudo; C. Sanchez-Alcudia; LRDesviat; M. Ugarte and B. Perez. 2007.



- 83 Título del trabajo:** Análisis funcional de mutaciones de splicing causantes de acidemias orgánicas.  
**Nombre del congreso:** XXIX Congreso de la SEBBM  
**Ciudad de celebración:** Elche.,  
**Fecha de celebración:** 2006  
A. Rincón; C. Aguado; A. Jorge-Finnigan. L.R. Desviat; M. Ugarte; B. Pérez.2006.
- 84 Título del trabajo:** Análisis molecular y del proteoma sérico de dos pacientes con defectos de glicosilación tipo I.  
**Nombre del congreso:** XXIX Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular.  
**Ciudad de celebración:** Elche.,  
**Fecha de celebración:** 2006  
Al Vega; B Pérez; E Richard; S Juarez; JP Albar; M Ugarte; C Pérez-Cerda.2006.
- 85 Título del trabajo:** Biochemical and genetic analysis of Spanish patients with congenital disorders of glycosilation  
**Nombre del congreso:** European Society of Human Genetics (ESHG) Annual Conference  
**Ciudad de celebración:** Amsterdam,  
**Fecha de celebración:** 2006  
Belén Pérez; Ana Isabel Vega; Fátima Leal; Celia Pérez-Cerdá and Magdalena Ugarte.2006.
- 86 Título del trabajo:** Difficulties identifying CDG patients  
**Nombre del congreso:** 1st Euroglycanet Meeting  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Porto, Portugal  
**Fecha de celebración:** 2006  
C. Pérez-Cerdá; A. Vega; E. Quintana; MJ Ecay; B. Pérez; P. Ruiz-Sala; P. Briones and M. Ugarte.
- 87 Título del trabajo:** Estrés oxidativo en pacientes con acidemia metilmalónica: posible papel en la fisiopatología de la enfermedad.  
**Nombre del congreso:** XXIX Congreso de la SEBBM.  
**Ciudad de celebración:** Elche.,  
**Fecha de celebración:** 2006  
E. Richard; A. Rincón; B. Pérez; M. Ugarte.2006.
- 88 Título del trabajo:** Estrés oxidativo en pacientes con acidemia metilmalónica: posible papel en la fisiopatología de la enfermedad.  
**Nombre del congreso:** XXVIII Congreso de la SEBBM.  
**Ciudad de celebración:** Lérida.,  
**Fecha de celebración:** 2006  
E. Richard; A. Rincón; B. Pérez; M. Ugarte.2006.
- 89 Título del trabajo:** MLPA analysis for the detection of exonic deletions in the PAH gene causing phenylketonuria.  
**Nombre del congreso:** European Society of Human Genetics (ESHG) Annual Conference.  
**Ciudad de celebración:** Amsterdam,  
**Fecha de celebración:** 2006  
Lourdes Ruiz Desviat; Belen Pérez and Magdalena Ugarte.2006.
- 90 Título del trabajo:** Proteins involved in apoptosis and oxidative stress are differentially expressed in Methylmalonic Acidemia Patients.  
**Nombre del congreso:** 7th Siena Meeting from Genome to Proteome: Back to the Future.

**Ciudad de celebración:** Siena, Italia

**Fecha de celebración:** 2006

E Richard; L Monteoliva; S Juarez; B Pérez; LR Desviat; M Ugarte; and JP Albar.2006.

**91 Título del trabajo:** Functional recovery of 6-pyruvoyl-tetrahydrobiopterin synthase deficiency by antisense therapy

**Nombre del congreso:** . VII International Symposium Symposium SPDM (Sociedade Portuguesa de Doencas Metabólicas).

**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

**Ciudad de celebración:** Algarve, Portugal.,

**Fecha de celebración:** 04/2005

Sandra Brasil; David Meili; Anahita Rassi; Lourdes R. Desviat; Beat Thöny; Magdalena Ugarte and Belen Pérez.

**92 Título del trabajo:** Analysis of the effect of BH4 on PAH gene expression in a hepatoma cell line.

**Nombre del congreso:** Internacional Conference on phenylketonuria and tetrahydrobiopterin

**Ciudad de celebración:** Miami,

**Fecha de celebración:** 2005

Cristina Aguado; Belén Pérez; Magdalena Ugarte and L.R. Desviat.

**93 Título del trabajo:** Análisis clínico, bioquímico y genético de cinco pacientes con academia metilmalónica pertenecientes al grupo de complementación cblB

**Nombre del congreso:** VI Congreso Anual AECOM

**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

**Ciudad de celebración:** Palma de Mallorca,

**Fecha de celebración:** 2005

Ana Rincón; Belén Pérez; Begoña Merinero; Lourdes R. Desviat; Magdalena Ugarte.2005.

**94 Título del trabajo:** Bases moleculares de la respuesta al cofactor BH4 en fenilcetonúria. Análisis en un modelo celular de hepatoma.

**Nombre del congreso:** VI Congreso Anual AECOM

**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

**Ciudad de celebración:** Palma de Mallorca.,

**Fecha de celebración:** 2005

C. Aguado; B. Pérez; M. Ugarte and LR Desviat.2005.

**95 Título del trabajo:** Case-control study of the association of maternal HCYS levels and risk of having a Down syndrome Child.

**Nombre del congreso:** Homocysteine Internacional Congreso.

**Ciudad de celebración:** Milan, Italia

**Fecha de celebración:** 2005

Pérez B; Desviat LR; Leal F; Castro M; Rodriguez L; Mansilla E; Martinez-Fernández ML; Martinez-Frias ML and M. Ugarte.2005.

**96 Título del trabajo:** Clinical, biochemical and genetic análisis of five methylmalonic academia (MMA) patients belonging to cblB complementation group.

**Nombre del congreso:** 42nd annual symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).

**Ciudad de celebración:** Paris, Francia

**Fecha de celebración:** 2005

Rincón Ana; Pérez Belén; Merinero Begoña; Desviat lourdes and M. Ugarte.2005.



- 97 Título del trabajo:** Genetic analysis of propionic acidemia patients from Middle East and central Asian regions.  
**Nombre del congreso:** 42nd annual symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Paris, Francia  
**Fecha de celebración:** 2005  
Perez Belén; Desviat Lourdes; Perez-Cerda Celia; Navarrete Rosa and Ugarte Magdalena.2005.
- 98 Título del trabajo:** PMM2 mutation análisis in patients with type I sialotrasferrin pattern. Family studies and prenatal diagnosis.  
**Nombre del congreso:** 42nd annual symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Paris, Francia  
**Fecha de celebración:** 2005  
Pérez- Cerda Celia; Pérez Belén; Leal Fatima; Ecay M<sup>a</sup> Jesús. R. Desviat Lourdes; Merinero Begoña; Ugarte Magdalena.2005.
- 99 Título del trabajo:** Aplicación de la electroforesis bidimensional diferencial mediante fluorocromos (DIGE) en el análisis de la expresión de proteínas en acidemia metilmalónica.  
**Nombre del congreso:** XXVII Congreso de la SEBBM.  
**Ciudad de celebración:** Lérida.,  
**Fecha de celebración:** 2004  
E. Richard; L. Monteoliva; B. Pérez; B. Merinero; M. Ugarte; J. P. Albar.2004.
- 100 Título del trabajo:** Identificación de mutaciones en pacientes con defectos en el metabolismo célula de cobalaminas.  
**Nombre del congreso:** XXVII Congreso de la SEBBM.  
**Ciudad de celebración:** Lerida.,  
**Fecha de celebración:** 2004  
A.Rincón; B. Pérez; B. Merinero; M.A. Martínez; L.R. Desviat; M. Ugarte.2004.
- 101 Título del trabajo:** Maximum levels of phenylalanine at diagnosis and the response to the BH4 in the hyperphenylalaninemia.  
**Nombre del congreso:** Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 41st Annual Symposium.  
**Ciudad de celebración:** Amsterdam,  
**Fecha de celebración:** 2004  
A. Baldellou; C. Campos; H. Navarro; M.P. Ruiz-Echarri; I. Salazar; M. Ugarte; B. Perez; L.R. Desviat.2004.
- 102 Título del trabajo:** Mutational spectrum of isolated methylmalonic acidemia: twenty-two novel allelic variants.  
**Nombre del congreso:** Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 41st Annual Symposium.  
**Ciudad de celebración:** Amsterdam, Holanda  
**Fecha de celebración:** 2004  
B. Pérez; M.A. Martínez; A. Rincón; L.R. Desviat; R. Navarrete; B. Merinero; M. Ugarte.2004.
- 103 Título del trabajo:** Nuevos tratamientos en fenilcetonuria: estudio de los mecanismos moleculares responsables de la respuesta al cofactor tetrahidrobiopterina.  
**Nombre del congreso:** XXVII Congreso de la SEBBM  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Lérida,



**Fecha de celebración:** 2004

C.A. Aguado; A.L. Pey; B. Pérez; M. Ugarte and L.R. Desviat. 2004.

**104 Título del trabajo:** Protein expression analysis of methylmalonic aciduria using two-dimensional difference gel electrophoresis (2-DIGE).

**Nombre del congreso:** HUPO 3rd Annual World Congress.

**Ciudad de celebración:** Beijing, China

**Fecha de celebración:** 2004

E. Richard; L. Monteoliva; L.R. Desviat; M. Ugarte and J.P. Albar.2004.

**105 Título del trabajo:** Relación entre los niveles de homocisteína plasmática y los polimorfismos de tres enzimas relacionadas con su ciclo metabólico (MTHFR, MTRR, GCPII).

**Nombre del congreso:** 1ª Reunión Española sobre homocisteína

**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

**Ciudad de celebración:** Segovia,

**Fecha de celebración:** 2004

Gonzalez Martín Moro Beatriz; Pérez González Belén; Santiuste Puente Carmen; Ruiz Desviat Lourdes; Ripio Sevillano Eduardo; Ugarte Pérez Magdalena; Pardo Vigo Ana; Maties Prats Milagro. 2004.

**106 Título del trabajo:** Relación entre los niveles de homocisteína plasmática y los polimorfismos de tres enzimas relacionadas con su ciclo metabólico (MTHFR, MTRR, GCPII).

**Nombre del congreso:** 1ª Reunión Española sobre Homocisteína.

**Ciudad de celebración:** Segovia.,

**Fecha de celebración:** 2004

B. González; B. Pérez; C. Santiuste; L.R. Desviat; E. Ripio; M. Ugarte; A. Pardo; M. Maties.2004.

**107 Título del trabajo:** Satisfactory outcome in an epileptic encephalopathy caused by methionine synthase reductase deficiency (cblE).

**Nombre del congreso:** Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 41st Annual Symposium.

**Ciudad de celebración:** Amsterdam,

**Fecha de celebración:** 2004

B. Merinero; A. Marquez; C. Pérez-Cerdá; P. Sanz; M. Castro; M.J. García; A. Rincón; B. Pérez; L.R. Desviat; M. Ugarte.2004.

**108 Título del trabajo:** Ten new patients with congenital disorders of glycosylation (CDG) identified by selective screening.

**Nombre del congreso:** Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 41st Annual Symposium.

**Ciudad de celebración:** Amsterdam,

**Fecha de celebración:** 2004

C. Pérez-Cerdá; MJ Ecay; B. merinero; B. Pérez and M. Ugarte.2004.

**109 Título del trabajo:** Tetrahydrobiopterin-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency in Spain.

**Nombre del congreso:** Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) 41st Annual Symposium.

**Ciudad de celebración:** Amsterdam,

**Fecha de celebración:** 2004

L.R. Desviat; B. Pérez; A. Belanguer-Quintana; M. Castro; C. Aguado; A. Sánchez; M.J. García; M. Martínez-Pardo; M. Ugarte.2004.



- 110 Título del trabajo:** Thermodynamic characterization of the binding of tetrahydrobiopterins to human phenylalanine hydroxylase  
**Nombre del congreso:** 23rd International Workshop on clinical, chemical and biochemical aspects of pteridines  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Arlberg,  
**Fecha de celebración:** 2004  
A.L. Pey; M. Thorolfsson; K. Teigen; B. Pérez; L.R. Desviat; M. Ugarte A. Martínez.
- 111 Título del trabajo:** Análisis bioquímico y genético de la deficiencia en metilmalonil-CoA mutasa  
**Nombre del congreso:** SEBBM,  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** La Coruña,  
**Fecha de celebración:** 2003  
A. Martinez; B. Pérez; B. Merinero; Ricón-Vela; L.R. Desviat; M. Ugarte. 2003.
- 112 Título del trabajo:** Análisis de mutaciones causantes de acidemia propionica que afectan al procesamiento del mRNA.  
**Nombre del congreso:** XXVI congresos de la SEBBM.  
**Ciudad de celebración:** La Coruña.,  
**Fecha de celebración:** 2003  
S. Clavero; Lourdes R. Desviat; B. Perez; E. Richard; M. Ugarte.2003.
- 113 Título del trabajo:** Aplicación de las técnicas de proteómica para la identificación de genes humanos implicados en el metabolismo celular de cobalaminas.  
**Nombre del congreso:** 5º Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo  
**Ciudad de celebración:** Madrid.,  
**Fecha de celebración:** 2003  
E. Richard; B. Pérez; LR Desviat; JP Albar; M. Ugarte.2003.
- 114 Título del trabajo:** Bases Moleculares de la acidemia metilmalonica en España.  
**Nombre del congreso:** 5º Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo.  
**Ciudad de celebración:** Madrid.,  
**Fecha de celebración:** 2003  
M. Martinez; Belen Pérez; Begoña Merinero; Ana Ricon- Vela; Lourdes R. Desviat; Magdalena Ugarte.2003.
- 115 Título del trabajo:** Estudio de los perfiles de acilcarnitinas en familias de pacientes con deficiencia múltiple en acil-CoA deshidrogenasa y deficiencia en acilCoA deshidrogenasa de cadena media.  
**Nombre del congreso:** 5º Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo  
**Ciudad de celebración:** Madrid.,  
**Fecha de celebración:** 2003  
P. Ruiz-Sala; Isaac Ferrer; B. Merinero; C. Pérez-Cerda; Ascensión Sanchez; B. Pérez and M. Ugarte.2003.
- 116 Título del trabajo:** Estudios de perfiles de acilcarnitinas en familiares de pacientes con deficiencia múltiple en acil CoA deshidrogenasa y deficiencia en acilCoA deshidrogenasa de cadena media.  
**Nombre del congreso:** 5º Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo.  
**Ciudad de celebración:** Madrid.,  
**Fecha de celebración:** 2003  
Pedro Ruiz Sala; Isaac Ferrer; B. Merinero; Celia Pérez-Cerda; Asunción Sánchez; B. Perez; Magdalena Ugarte.2003.



- 117 Título del trabajo:** Estudios in vivo e in vitro de la respuesta a tetrahidrobiopterina en fenilcetonuria.  
**Nombre del congreso:** V Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Madrid,  
**Fecha de celebración:** 2003  
Angel L. Pey; Belen Perez; Lourdes R. Desviat; M. Angeles Martinez; Maria Jose Garcia; Mercedes Martinez-Pardo; Magdalena Ugarte.2003.
- 118 Título del trabajo:** Genetic and biochemical studies of folate pathway to analyze its association with risk of Down síndrome in the Spanish populations.  
**Nombre del congreso:** 4th international homocysteine conference.  
**Ciudad de celebración:** Basel, Suiza  
**Fecha de celebración:** 2003  
B. Perez; LR Desviat; L Rodriguez; F. Lopez; M. Martinez-Frias and M. Ugarte.2003.
- 119 Título del trabajo:** Methylmalonic Aciduria in Spain: biochemical and genetics studies of mutase-deficient (mut) patients.  
**Nombre del congreso:** European Journal of Human Genetics.  
**Ciudad de celebración:** Birmingham,  
**Fecha de celebración:** 2003  
MA Martinez; B. Perez; B. Merinero; LR Desviat; M. Ugarte.2003.
- 120 Título del trabajo:** Preliminary study of four SNPs in genes involved in folate metabolism to analyze their association with risk of Down Síndrome in Spain.  
**Nombre del congreso:** European Journal of Human Genetics.  
**Ciudad de celebración:** Birmingham,  
**Fecha de celebración:** 2003  
B. Perez; LR Desviat; L Rodriguez; F. Lopez; M. Martinez-Frias and M. Ugarte.2003.
- 121 Título del trabajo:** Relación genotipo-fenotipo en acidemia propionica: análisis del efecto de mutaciones de splicing.  
**Nombre del congreso:** 5º Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo.  
**Ciudad de celebración:** Madrid.,  
**Fecha de celebración:** 2003  
S. Clavero; Lourdes R. Desviat; B. Perez; M. Ugarte.2003.
- 122 Título del trabajo:** Relation between the MTHFR C677T polymorphism and plasma homocysteine levels in a group of patients with cardiovascular disease.  
**Nombre del congreso:** 4th international homocysteine conference.  
**Ciudad de celebración:** Basel, Suiza  
**Fecha de celebración:** 2003  
M. Maties; B. Gonzalez; B. Pérez; C. Santiuste. L.R. Desviat; Ma Pérez; M. Ugarte; A. Pardo.2003.
- 123 Título del trabajo:** Relation between the MTHFR C677T polymorphism and plasma homocysteine levels in a group of patients with cardiovascular disease.  
**Nombre del congreso:** EUROMEDLAB.  
**Ciudad de celebración:** Barcelona, España  
**Fecha de celebración:** 2003  
González B; Pérez B; Santiuste C; Desviat L; Ugarte M; Pérez ML; pardo A and Maties M.2003.



- 124 Título del trabajo:** Relation between the MTHFR C677T polymorphism and plasma homocysteine levels in a group of patients with cardiovascular disease.  
**Nombre del congreso:** FESSCC  
**Ciudad de celebración:** Barcelona, España  
**Fecha de celebración:** 2003  
B. Gonzalez; B. Perez; C. Santiuste; L. Desviat; M. Ugarte; ML Perez; A. Pardo and M. Maties.2003.
- 125 Título del trabajo:** Splicing defects in propionic academia: underlying mutations and consequences.  
**Nombre del congreso:** European Journal of Human Genetics.  
**Ciudad de celebración:** Birmingham,  
**Fecha de celebración:** 2003  
L.R. Desviat; S. Clavero; B. Perez; E. Richard and M. Ugarte.2003.
- 126 Título del trabajo:** Study of the human mitochondrial proteome to identify genes involved in human disease.  
**Nombre del congreso:** Jornadas de protomica internacionales.  
**Ciudad de celebración:** Córdoba, España  
**Fecha de celebración:** 2003  
E. Richard; JA Lopez; B. Perez; LR Desviat; M. Ugarte and JP Albar.2003.
- 127 Título del trabajo:** The binding of BH4 to phenylalanine hydroxylase: structural and thermodynamic aspects, and implications for BH4 responsive phenylketonuria  
**Nombre del congreso:** Pterins and Folates  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Maui,  
**Fecha de celebración:** 2003  
A. Martínez; A.L. Pey; K. Dao; M. Thorolfsson; B. Pérez; L.R. Desviat M. Ugarte.
- 128 Título del trabajo:** The binding of BH4 to phenylalanine hydroxylase: structural and thermodynamic aspects and implications for BH4 responsive phenylketonuria.  
**Nombre del congreso:** Pterins and folates 2003. 13th International conference on pterins, folates and related biogenic amines.  
**Ciudad de celebración:** Hawaii,  
**Fecha de celebración:** 2003  
A. Martinez; AL Pey Khanh K.Dao; Knut Teigen; Matthias Thorolfsson; B. Perez; L.R. Desviat and M.Ugarte.2003.
- 129 Título del trabajo:** Uso de la BH4 en la hiperfenilalaninemia por déficit de fenilalanina hidroxilasa  
**Nombre del congreso:** V Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Madrid,  
**Fecha de celebración:** 2003  
Carmen Campos; Raquel Rubio; M<sup>a</sup> Paz Ruiz-Echarri; M<sup>a</sup> Isabel Salazar; Magdalena Ugarte; Belen Perez; Lourdes R. Desviat; Antonio Baldellou.2003.
- 130 Título del trabajo:** "Aplicación de las técnicas de proteómica para la identificación de genes humanos implicados en el metabolismo celular de cobalaminas".  
**Nombre del congreso:** 5º Congreso Nacional de errores Congénitos del Metabolismo.  
**Ciudad de celebración:** Madrid.,  
**Fecha de celebración:** 2003  
E. Richard; Belen Pérez; Lourdes R. Desviat; J.P Albar; M. Ugarte.2003.



- 131 Título del trabajo:** Aminoglycoside mediated correction of nonsense mutations in propionic acidemia”.  
**Nombre del congreso:** Geneva, Switzerland.  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Fecha de celebración:** 30/08/2002  
R. Sanchez-Alcudia; B. Perez; M. Ugarte; L.R. Desviat SSIEM Annual Symposium.
- 132 Título del trabajo:** Genetic and oxidative stress cellular studies in propionic acidemia”  
**Nombre del congreso:** SSIEM Annual Symposium,  
**Ciudad de celebración:** Geneva,  
**Fecha de celebración:** 30/08/2002  
L Gallego; E. Richard; B. Perez; M. Ugarte; L.R. Desviat.
- 133 Título del trabajo:** Functional and structural analysis of phenylketonuria mutations  
**Nombre del congreso:** Elsinore Meeting II  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Copenhagen, Dinamarca  
**Fecha de celebración:** 2002  
Belén Perez; Angel L. Pey; Alejandra Gamez; Lourdes R. Desviat and Magdalena Ugarte.
- 134 Título del trabajo:** Acidemia propionica: estructura-funcion de la propionil-Coa Carboxilasa  
**Nombre del congreso:** SEBBM  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Valencia,  
**Fecha de celebración:** 2001  
Lourdes R. Desviat; Belén Pérez; Celia Pérez-Cerdá; Pilar Rodríguez Pombo; Magdalena Ugarte.2001.
- 135 Título del trabajo:** Effect of PCCB gene mutations on the heteromeric and homomeric assembly of propionyl-CoA carboxylase.  
**Nombre del congreso:** The American Society of Human Genetics (ASHG)  
**Ciudad de celebración:** San Diego,  
**Fecha de celebración:** 2001  
S. Muro; B. Perez; L.R. Desviat; P. Rodríguez-Pombo; C. Perez- Cerda and M. Ugarte.2001.
- 136 Título del trabajo:** Estructure of the PCCA gene and identification of novel mutations in propionic acidemia.  
**Nombre del congreso:** 39th Annual Symposium. Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Prage., República Checa  
**Fecha de celebración:** 2001  
LR Desviat; E Campeau; D.Lecrec; B.Perez; M. Ugarte; .S.Scherer and RA Gravel.2001.
- 137 Título del trabajo:** Funtional characterization of MCC mutations associated to methylcrotonylglycinuria.  
**Nombre del congreso:** The American Society of Human Genetics.  
**Ciudad de celebración:** San Diego,  
**Fecha de celebración:** 2001  
L.R. Desviat; C. Perez-Cerda; J. Esparza-Gordillo; B. Perez; P. Rodríguez-Pombo; S. Rodríguez de Cordoba; M. Peñalva and M. Ugarte.2001.
- 138 Título del trabajo:** Phenylketonuria: genotype-phenotype correlations based on expressed activity of 18 mutant proteins.  
**Nombre del congreso:** The American Society of Human Genetics (ASHG).  
**Ciudad de celebración:** San Diego,



**Fecha de celebración:** 2001

B. Perez; A. Pey; A. Gamez; L.R. Desviat and M. Ugarte.2001.

- 139 Título del trabajo:** Structure of the PCCA gene and identification of novel mutations in propionic acidemia  
**Nombre del congreso:** 39th Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Praga, República Checa  
**Fecha de celebración:** 2001  
L. R. Desviat; E. Campeau; D.Leclerc; B. Perez; M. Ugarte; S. Scherer R. Gravel.
- 140 Título del trabajo:** Transfection screening for defects in the PCCA and PCCB genes.  
**Nombre del congreso:** 39th Annual Symposium. Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Prage, República Checa  
**Fecha de celebración:** 2001  
P. Rodriguez-Pombo; C. Perez-Cerda; L.R. Desviad; B.Perez and M.Ugarte.2001.
- 141 Título del trabajo:** "Bases moleculares de la fenilcetonuria en Cuba".  
**Nombre del congreso:** 4º Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo.  
**Ciudad de celebración:** Tenerife.,  
**Fecha de celebración:** 2001  
L.R. Desviat; E. Gutierrez; B. Pérez; B. Barrios; A. Sánchez; M. Ugarte.2001.
- 142 Título del trabajo:** Characterisation of structural and homomeric assembly defects in the PCCB gene causing propionic acidemia  
**Nombre del congreso:** 38th Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Cambridge,  
**Fecha de celebración:** 2000  
Muro S; Pérez B; Rodríguez-Pombo P; Desviat LR; Pérez-Cerdá; Ugarte M.
- 143 Título del trabajo:** Expression studies to reveal folding mutations in phenylketonuria  
**Nombre del congreso:** European Human Genetics Conference  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Ámsterdam,  
**Fecha de celebración:** 2000  
L.R.Desviat; A.Gámez; B.Pérez and M.Ugarte.
- 144 Título del trabajo:** Folding mutations in phenylketonuria: disease mechanisms explaining inconsistencies in the genotype-phenotype correlation  
**Nombre del congreso:** 50th Annual Meeting ASHG  
**Ciudad de celebración:** Philadelphia,  
**Fecha de celebración:** 2000  
Gámez A; Pérez B; Vázquez R; Pey L; Desviat LR; Ugarte M. 2000.
- 145 Título del trabajo:** Molecular characterization of the human genes encoding the MCCA and MCCB subunits of the 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase. Identification of mutations in methylcrotonylglycinuria patients  
**Nombre del congreso:** 38th Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)



**Ciudad de celebración:** Cambridge,

**Fecha de celebración:** 2000

Peñalva; MA; Gallardo ME; Esparza J; Rodríguez JM; Desviat LR; Pérez-Cerdá C; Pérez B; Rodríguez-Pombo P; Navarrete R; Ribes A; Gibson M; Rodríguez de Córdoba S and Ugarte M. 2000.

**146 Título del trabajo:** Mutations in the human genes encoding the MCCA and MCCB subunits of the 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase in methylcrotonylglycinuria patients.

**Nombre del congreso:** 50th Annual Meeting ASHG.

**Ciudad de celebración:** Philadelphia,

**Fecha de celebración:** 2000

Rodríguez de Córdoba S; Gallardo ME; Esparza J; Rodríguez JM; Desviat LR; Pérez-Cerdá C; Pérez B; Rodríguez-Pombo P; Navarrete R; Ribes A; Gibson M; Peñalva MA and Ugarte M. 2000.

**147 Título del trabajo:** New mutations detected in USA propionic acidemia families

**Nombre del congreso:** 38th Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)

**Ciudad de celebración:** Cambridge,

**Fecha de celebración:** 2000

Rodríguez-Pombo P; Pérez B; Muro S; Pérez-Cerdá C; Desviat LR; Gibson KM; Ugarte M. 2000.

**148 Título del trabajo:** Análise molecular da fenilcetonúria (PKU) em famílias brasileiras: associação das mutações com haplotipos no locus da fenilalanina hidroxilase (PAH)

**Nombre del congreso:** Congreso de Genética Clínica

**Ciudad de celebración:** Porto Alegre, Brasil

**Fecha de celebración:** 1999

Xavier Acosta A; Araujo da Silva Junior W; Deviate LR; Pérez B; Ugarte M; Carvalho T; Marcucci M; Zago MA. 1999.

**149 Título del trabajo:** Fenilcetonúria: Efecto de mutaciones en la actividad, plegamiento y ensamblaje de la proteína fenilalanina hidroxilasa

**Nombre del congreso:** III Reunión de la red temática nacional sobre plegamiento, estabilidad, estabilidad e ingeniería de proteínas.

**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

**Ciudad de celebración:** Guardamar del Segura.,

**Fecha de celebración:** 1999

B. Perez; LR Desviat; A Gamez; M Ugarte. 1999.

**150 Título del trabajo:** Fenilcetonúria: efecto de mutaciones en la actividad, plegamiento y ensamblaje de la proteína fenilalanina hidroxilasa

**Nombre del congreso:** Congreso nacional de la SEBBM

**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

**Ciudad de celebración:** Pamplona,

**Fecha de celebración:** 1999

Belen Perz; Lourdes R.Desviat; Magdalena Ugarte. 1999.

**151 Título del trabajo:** Genetic heterogeneity in propionic acidemia patients with  $\beta$ -subunit defects. Identification of five novel mutations, one of them causing instability of the protein

**Nombre del congreso:** Annual Meeting of the Society for Inherited Metabolic Disorders

**Ciudad de celebración:** Atlanta,

**Fecha de celebración:** 1999

E. Richard; L.R. Desviat; B. Pérez; C. Pérez-Cerdá M. Ugarte. 1999.



- 152 Título del trabajo:** Identification of mutations affecting the  $\alpha$ - $\alpha$  homomeric interaction in propionic acidemia: an approach towards the determination of  $\alpha$ -PCC functional domains  
**Nombre del congreso:** Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Genova, Italia  
**Fecha de celebración:** 1999  
S. Muro; B. Pérez; P. Rodríguez-Pombo; L.R. Desviat; C. Pérez- Cerda and M. Ugarte. 1999.
- 153 Título del trabajo:** Investigation of potencial phenotype/genotype correlations in propionic acidemia  
**Nombre del congreso:** 37th Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Ciudad de celebración:** Genova, Italia  
**Fecha de celebración:** 1999  
C. Pérez- Cerda; B. Merinero; P. Rodríguez-Pombo; B. Pérez; L.R. Desviat; S. Muro; E. Richard; MJ Garcia; P. Briones; A. Ribes and M. Ugarte. 1999.
- 154 Título del trabajo:** Outcome of 34 adolescent and adult phenylketonuric patients  
**Nombre del congreso:** 37th Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Genova, Italia  
**Fecha de celebración:** 1999  
Martínez-Pardo M; García MJ; Castro M; Pérez B; Desviat LR; Ugarte M. 1999.
- 155 Título del trabajo:** Propionic acidemia: utilisation of a cryptic acceptor site resulting from a novel splicing mutation in the PCCB gene  
**Nombre del congreso:** 37th Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Genova, Italia  
**Fecha de celebración:** 1999  
Rodríguez-Pombo; P; Muro S; Pérez B; Pérez-Cerdá C; Desviat LR; Skladal D; Sass JO; Sperl W; Suormala T; Baumgartner R; Ugarte M. 1999.
- 156 Título del trabajo:** Structure-function relationships in phenylalanine hydroxylase: Effect of two point mutations in protein folding  
**Nombre del congreso:** 37th Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Ciudad de celebración:** Genova, Italia  
**Fecha de celebración:** 1999  
Gámez A; Pérez B; Desviat LR; Ugarte M. 1999.
- 157 Título del trabajo:** "Identificación de mutaciones causantes de acidemia propionica que afectan a la interacción homomérica  $\alpha$ - $\alpha$ ".  
**Nombre del congreso:** XXII Congreso de la SEBMM.  
**Ciudad de celebración:** Pamplona,  
**Fecha de celebración:** 1999  
S. Muro; B. Pérez; L. R. Desviat; C. Pérez- Cerdá; M. Ugarte. 1999.
- 158 Título del trabajo:** Aplicabilidad del análisis de mutaciones para el diagnostico prenatal de acidemia propionica".  
**Nombre del congreso:** 2º Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo.  
**Ciudad de celebración:** Barcelona.,  
**Fecha de celebración:** 1998  
S. Muro; C. Perez-Cerda; P. Rodríguez-Pombo; B. Pérez; P. Briones; A. Ribes; M. Ugarte. 1998.



- 159 Título del trabajo:** Effect of the S349L PKU mutation on the folding, stability and activity of the PAH protein.  
**Nombre del congreso:** 30th Annual Meeting EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS  
**Ciudad de celebración:** Lisbon, Portugal  
**Fecha de celebración:** 1998  
B.Pérez; L.R. Desviat; A. Gámez; M. De Lucca Ugarte M. 1998.
- 160 Título del trabajo:** Espectro mutacional del gen PCCA en pacientes con acidemia propionica”.  
**Nombre del congreso:** 2º Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo.  
**Ciudad de celebración:** Barcelona.,  
**Fecha de celebración:** 1998  
“E. Richard; L.R. Desviat; B. Pérez; C. Pérez-Cerdá; M. Ugarte.1998.
- 161 Título del trabajo:** Diagnosis, follow-up and molecular study in propionic and methymalonic acidemia in Chile  
**Nombre del congreso:** 7th international Congress of Inborn Errors of Metabolism  
**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria  
**Fecha de celebración:** 1997  
V. Cornejo; M. Colombo; G. Duran; C.Muñoz; L. Troncoso; P. Rodriguez-Pombo; C. Pérez-Cerdá; L.R. Desviat; B. Pérez; M. Ugarte. 1997.
- 162 Título del trabajo:** Exon skipping due to three novel splice mutations in the pccA gene causing propionic acidemia in Spain  
**Nombre del congreso:** Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Ciudad de celebración:** Gothenburg, Suecia  
**Fecha de celebración:** 1997  
B. Pèrez; E. Richard; L.R. Desviat; C. Pérez-Cerdá M. Ugarte. 1997.
- 163 Título del trabajo:** Genotype-phenotype correlations in a heterogeneous Spanish PKU population  
**Nombre del congreso:** 7th international Congress of Inborn Errors of Metabolism  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** . Vienna,  
**Fecha de celebración:** 1997  
L. R. Desviat; B. Pérez and M. Ugarte.
- 164 Título del trabajo:** Genotype-phenotype correlations in a heterogeneous Spanish PKU population.  
**Nombre del congreso:** 7th international Congress of Inborn Errors of Metabolism  
**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria  
**Fecha de celebración:** 1997  
Lourdes R. 7th international Congress of Inborn Errors of Metabolism Desviat; Belen Pérez; and Magdalena Ugarte. 1997.
- 165 Título del trabajo:** Genotype-phenotype correlations in a heterogeneous Spanish PKU populations  
**Nombre del congreso:** 7th international Congress of Inborn Errors of Metabolism  
**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria  
**Fecha de celebración:** 1997  
L.R. Desviat; B. Pérez and M. Ugarte. 1997.
- 166 Título del trabajo:** Molecular analysis of propionic acidemia patients with defects in the PCCA gene  
**Nombre del congreso:** 29th Annual Meeting EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS.  
**Ciudad de celebración:** Genova, Italia



**Fecha de celebración:** 1997

E. Richard; L.R. Desviat; C. Pérez-Cerdá; B. Pérez; P. Rodríguez-Pombo; E. Campeau; R.A. Gravel M. Ugarte. 1997.

**167 Título del trabajo:** Molecular basis of mild hyperphenylalaninemia (MHP) in the Spanish population

**Nombre del congreso:** 29th Annual Meeting EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS

**Ciudad de celebración:** Genova, Italia

**Fecha de celebración:** 1997

B. Pérez; L.R. Desviat M. Ugarte. 1997.

**168 Título del trabajo:** Mutation update of the PAH deficiency in Latin America

**Nombre del congreso:** 7th International Congress of Inborn Errors of Metabolism

**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria

**Fecha de celebración:** 1997

M. De Lucca; B.Pérez; L.R. Desviat; V. Cornejo; B.J. Schmidt; R. Giugliani; N.A. Chamoles M. Ugarte. 1997.

**169 Título del trabajo:** Mutation update of the PAH deficiency in Latin America

**Nombre del congreso:** 7th International Congress of Inborn Errors of Metabolism

**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria

**Fecha de celebración:** 1997

M. De Lucca; B.Pérez; L.R. Desviat; V. Cornejo; B.J. Schmidt; R. Giugliani; N.A. Chamoles M. Ugarte.1997.

**170 Título del trabajo:** Mutation update of the PAH deficiency in Latin America

**Nombre del congreso:** 7th international Congress of Inborn Errors of Metabolism

**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria

**Fecha de celebración:** 1997

M de Lucca; B. Pérez; LR Desviat; V. Cornejo; B. J. Schmidt; R Giugliani; NA Chamoles and M. Ugarte. 1997.

**171 Título del trabajo:** Mutational spectrum of propionic acidemia in Spain

**Nombre del congreso:** 7th International Congress of Inborn Errors of Metabolism

**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

**Ciudad de celebración:** Vienna, Austria,

**Fecha de celebración:** 1997

P. Rodríguez-Pombo; J. Hoenicka; E. Richard; S. Muro; L.R. Desviat; B. Pérez; C. Pérez-Cerdá M. Ugarte.

**172 Título del trabajo:** Propionic acidemia. Mutation detection in the PCCB gene

**Nombre del congreso:** Mutation Detection

**Ciudad de celebración:** Brno, República Checa

**Fecha de celebración:** 1997

S Muro; J. Hoenicka; P. Rodriguez-Pombo; C. Perez-Cerda; E. Richard; B. Perez; LR Desviat and M. Ugarte. 1997.

**173 Título del trabajo:** The STR 252-IVS10nt546-VNTR7 phenylalanine hydroxylase minhaplotype in five mediterranean samples

**Nombre del congreso:** 29th Annual Meeting EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS

**Ciudad de celebración:** Genova, Italia

**Fecha de celebración:** 1997

F. Cali; A. Piazza; I. Dianzani; L.R. Desviat; B.Pérez; M. Ugarte; M. Ozguc; Y. Shiloh; S. Giannattasio; C. Carducci V. Romano. 1997.



- 174 Título del trabajo:** Antecedentes clínicos y moleculares en acidemia propionica. Estudio de 6 casos  
**Nombre del congreso:** XXIX Reunión anual de la Sociedad de Genética de Chile y II Jornadas Argentino-Chilenas de Genética.  
**Ciudad de celebración:** Viña del Mar, Chile  
**Fecha de celebración:** 1996  
V. Cornejo; P. Rodríguez-Pombo; C. Pérez-Cerdá; L.R. Desviat; B. Perez; E. Raimann; G. Duran; L. Muñoz; M. Colombo; and M.Ugarte. 1996.
- 175 Título del trabajo:** First report on mutation analysis of propionic acidemia in Latin America  
**Nombre del congreso:** 46 Annual Meeting ASHG.  
**Ciudad de celebración:** San Francisco,  
**Fecha de celebración:** 1996  
P. Rodríguez-Pombo; C. Pérez-Cerdá; J. Hoenicka; L.R. Desviat; B. Pérez; S. Muro; E. Richard; V. Cornejo; R. Giugliani; M. Wajner M. Ugarte. 1996.
- 176 Título del trabajo:** Genotype analysis in Spanish phenylketonuria patients  
**Nombre del congreso:** 46 Annual Meeting ASHG  
**Ciudad de celebración:** San Francisco,  
**Fecha de celebración:** 1996  
L.R. Desviat; B. Pérez M. Ugarte. 1996.
- 177 Título del trabajo:** Molecular analysis of propionic acidemia in Spain  
**Nombre del congreso:** 34th Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Ciudad de celebración:** Cardiff,  
**Fecha de celebración:** 1996  
C. Pérez-Cerdá; P. Rodríguez Pombo; L.R. Desviat; J. Hoenicka; B. Perez; E. Richard; S. Muro; M. Ugarte. 1996.
- 178 Título del trabajo:** Phenylketonuria in Venezuela: presence of two novel mutations  
**Nombre del congreso:** 46 Annual Meeting ASHG.  
**Ciudad de celebración:** San Francisco,  
**Fecha de celebración:** 1996  
B. Pérez; M. De Lucca; L.R. Desviat; J. Villegas; S. Arias M. Ugarte. 1996.
- 179 Título del trabajo:** "Bases moleculares de la acidemia propiónica en España".  
**Nombre del congreso:** 1er Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo.  
**Ciudad de celebración:** Zaragoza.,  
**Fecha de celebración:** 1996  
C. Pérez-Cerdá; P. Rodríguez Pombo; L.R. Desviat; J. Hoenicka; B. Pérez; E. Richard; S. Muro; M. Ugarte.1996.
- 180 Título del trabajo:** "Bases moleculares de la fenilcetonuria en España".  
**Nombre del congreso:** 1er Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo.  
**Ciudad de celebración:** Zaragoza.,  
**Fecha de celebración:** 1996  
B. Pérez; L.R. Desviat; M. De Lucca; M. Ugarte.1996.



- 181 Título del trabajo:** A403V: a mutation with high residual activity associated with non-PKU hyperphenylalaninemia.  
**Nombre del congreso:** 33rd Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Ciudad de celebración:** Toledo, España  
**Fecha de celebración:** 1995  
L.R.Desviat; B.Pérez M.Ugarte. 1995.
- 182 Título del trabajo:** Molecular Basis of PKU in Latin America  
**Nombre del congreso:** Mutation Detection  
**Ciudad de celebración:** Sweden,  
**Fecha de celebración:** 1995  
M. De Lucca; B. Pérez; L.R. Desviat M. Ugarte. 1995.
- 183 Título del trabajo:** Mutations and polymorphisms in the phenylalanine hydroylase gene in Chile  
**Nombre del congreso:** 45th Annual Meeting ASHG.  
**Ciudad de celebración:** Minneapolis,  
**Fecha de celebración:** 1995  
B. Pérez; L.R. Desviat; M. De Lucca; V. Cornejo M. Ugarte. 1995.
- 184 Título del trabajo:** Phenotype-genotype correlations in Spanish PKU patients  
**Nombre del congreso:** 33rd Annual Symposium Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Ciudad de celebración:** Toledo, España  
**Fecha de celebración:** 1995  
B. Pérez; L.R. Desviat; M.J.García; M. De Lucca; M. Martínez-Pardo; M.A. Vilaseca; A. Baldellou; J. Arena; P. Sanjurjo; C; Marchante; E. Riudor; F. Gayoso; J. Cardesa; A. Fernández M. Ugarte. 1995.
- 185 Título del trabajo:** Prevalence of the PKU mutation IVS10 in the Spanish Gypsy population  
**Nombre del congreso:** 27th Annual Meeting EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS  
**Ciudad de celebración:** Berlin, Alemania  
**Fecha de celebración:** 1995  
L.R. Desviat; B. Pérez M. Ugarte. 1995.
- 186 Título del trabajo:** Analysis by illegitimate transcription of a mutation in the 5'splice site in exon 8 of the PAH gene  
**Nombre del congreso:** ASHG 44th Annual Meeting.  
**Ciudad de celebración:** Montreal, Canadá  
**Fecha de celebración:** 1994  
L.R. Desviat; B. Pérez M. Ugarte. 1994.
- 187 Título del trabajo:** Distribution of the PKU mutation I65T in Spain and Latin America  
**Nombre del congreso:** ASHG 44th Annual Meeting.  
**Ciudad de celebración:** Montreal, Canadá  
**Fecha de celebración:** 1994  
B. Pérez; M. De Lucca; L.R. Desviat; V. Cornejo; B.J. Schmidt; N. A. Chamoles; H. Nicolini M. Ugarte. 1994.
- 188 Título del trabajo:** Estudio molecular en 93 niños chilenos con hiperfenilalaninemia (HFA) y la correlación con su fenotipo  
**Nombre del congreso:** XXXII Reunión Anual de la Sociedad Latinoamericana de Investigación Pediátrica (SLAIP).



**Ciudad de celebración:** Pucón, Chile

**Fecha de celebración:** 1994

V. Cornejo; B. Pérez; L.R. Desviat; M. Díe; M. Colombo. E. Raimann M. Ugarte. 1994.

**189 Título del trabajo:** Frecuencia de la mutación IVS10, I65T y V388M en 93 niños PKU chilenos. Correlación fenotipo-genotipo

**Nombre del congreso:** XX Congreso Nacional de Pediatría.

**Ciudad de celebración:** Concepción, Chile

**Fecha de celebración:** 1994

V. Cornejo; B. Pérez; L.R. Desviat; M. Colombo; E. Raimann; M. Ugarte.1994.

**190 Título del trabajo:** Geographical distribution of PAH mutations in Spain and association with VNTR alleles

**Nombre del congreso:** Phenylketonuria. Past, Present and Future

**Ciudad de celebración:** Elsinore, Dinamarca

**Fecha de celebración:** 1994

L.R. Desviat; B. Pérez; M. de Lucca M. Ugarte.1994.

**191 Título del trabajo:** Mass screening of PKU in Sao Paulo and analysis of IVS10 mutation

**Nombre del congreso:** VI International Congress on Inborn Errors of Metabolism

**Ciudad de celebración:** Milan, Italia

**Fecha de celebración:** 1994

B. Pérez; L.R. Desviat; M. De Lucca; T.M. Carvalho; P. Vargas; M.M.R. Costa; N. Loghin-Grosso; B.J. Schmidt M. Ugarte.1994.

**192 Título del trabajo:** Mutation P244L associated with haplotype 12 causes mild hyperphenylalaninemia

**Nombre del congreso:** Phenylketonuria. Past, Present and Future.

**Ciudad de celebración:** Elsinore, Dinamarca

**Fecha de celebración:** 1994

B. Pérez; L.R. Desviat M. Ugarte.1994.

**193 Título del trabajo:** Non-isotopic SSCP analysis applied to the detection of PKU mutations in Spain

**Nombre del congreso:** Phenylketonuria. Past, Present and Future

**Ciudad de celebración:** Elsinore, Dinamarca

**Fecha de celebración:** 1994

L.R. Desviat; B. Pérez M. Ugarte. 1994.

**194 Título del trabajo:** Phenotype-genotype correlation in 3 late-diagnosed PKU patients of different ethnic origin

**Nombre del congreso:** Phenylketonuria. Past, Present and Future

**Ciudad de celebración:** Elsinore, Dinamarca

**Fecha de celebración:** 1994

M.A. Vilaseca; B. Pérez; L.R. Desviat; A. Bernet; J; Campistol M. Ugarte.1994.

**195 Título del trabajo:** A new PKU mutation in exon 7 of the PAH gene

**Nombre del congreso:** 25th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG)

**Ciudad de celebración:** Barcelona, España

**Fecha de celebración:** 1993

L.R. Desviat; B. Pérez M. Ugarte.1993.



- 196 Título del trabajo:** Different phenotypical manifestations in siblings with identical PAH genotype  
**Nombre del congreso:** XXXI Meeting of the Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Manchester,  
**Fecha de celebración:** 1993  
B. Pérez; L.R. Desviat; M.J. García M. Ugarte.1993.
- 197 Título del trabajo:** Fenilcetonuria en Chile: Frecuencia de la mutación IVS10  
**Nombre del congreso:** XI Congreso de la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia.  
**Ciudad de celebración:** Santiago., Chile  
**Fecha de celebración:** 1993  
B. Pérez; L.R. Desviat; M. Díe; M. Colombo; E. Raimann; V. Cornejo M. Ugarte.1993.
- 198 Título del trabajo:** Molecular basis of phenylketonuria in Spain  
**Nombre del congreso:** XXXI Annual Meeting of the Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Manchester,  
**Fecha de celebración:** 1993  
L.R. Desviat; B. Pérez M. Ugarte.
- 199 Título del trabajo:** PKU in Latin America: IVS10 mutation report  
**Nombre del congreso:** 43rd Annual Meeting American Society of Human Genetics (ASHG)  
**Ciudad de celebración:** New Orleans,  
**Fecha de celebración:** 1993  
B. Pérez; L.R. Desviat; M. Díe; H. Nicolini; A. Velázquez; N.A. Chamoles; M. Fusta; N.B. Spécola; M. Colomo; E. Raimann; V. Cornejo M. Ugarte.1993.
- 200 Título del trabajo:** PKU in Spain: haplotype and mutation analysis  
**Nombre del congreso:** 25th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG)  
**Ciudad de celebración:** Barcelona, España  
**Fecha de celebración:** 1993  
B. Pérez; L.R. Desviat M. Ugarte.1993.
- 201 Título del trabajo:** Spectrum of PKU mutations in Spain  
**Nombre del congreso:** Second International Workshop in Phenylketonuria.  
**Ciudad de celebración:** Troina, Italia  
**Fecha de celebración:** 1993  
B. Pérez; L.R. Desviat; P. Merino M. Ugarte.1993.
- 202 Título del trabajo:** Screening of PKU mutations in Spain and in South America  
**Nombre del congreso:** XXX Meeting of the Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Ciudad de celebración:** Lovaina, Bélgica  
**Fecha de celebración:** 1992  
B. Pérez; L.R. Desviat; M. Díe; M.J. García M. Ugarte. 1992.
- 203 Título del trabajo:** Diagnostic, treatment and molecular genetics of phenylketonuria in Spain  
**Ciudad de celebración:** Porto, Portugal  
**Fecha de celebración:** 1991  
M. Ugarte; M.J. Garcia; B. Perez; C. Alonso and M. Martínez-Pardo.1991.



- 204 Título del trabajo:** Phenotypes and genotypes in the Spanish PKU population  
**Nombre del congreso:** XXIX Meeting of the Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
**Ciudad de celebración:** Londres,  
**Fecha de celebración:** 1991  
 B. Pérez; L.R. Desviat; M.J. García M. Ugarte.1991.
- 205 Título del trabajo:** Haplotype distribution of the PAH gene in the Spanish population  
**Nombre del congreso:** 28th Meeting of the Society for the study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM).  
**Ciudad de celebración:** Birmingham,  
**Fecha de celebración:** 1990  
 M. Ugarte; B. Perez; G. Morales; MJ Garcia C. Alonso.1990.
- 206 Título del trabajo:** "Distribución de haplotipos del gen de la fenilalanina hidroxilasa en la población española".  
**Nombre del congreso:** XXII Reunión Anual de la Asociación Española de pediatría,  
**Ciudad de celebración:** Madrid,  
**Fecha de celebración:** 1990  
 B. Pérez; G. Morales; M.J. García; C.Alonso M.Ugarte.1990.
- 207 Título del trabajo:** "Identificación de reordenamientos genómicos causantes de enfermedades metabólicas hereditarias"  
**Nombre del congreso:** VIII Congreso de la AECOM.  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** 2009.,  
 B. Pérez; P. Rodríguez-Pombo; C. Pérez-Cerdá; B. Merinero; M. Ugarte; L.R. Desviat.

## Gestión de I+D+i y participación en comités científicos

### Comités científicos, técnicos y/o asesores

- 1 Título del comité:** Presidente Comision de evaluacion panel PEDIATRIA, MEDICINA PERINATAL Y A. CONGENITAS Y DEL METABOLISMO  
**Entidad de afiliación:** Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación  
**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2016 - 31/12/2018
- 2 Título del comité:** Evaluacion RRHH Miguel Servet  
**Entidad de afiliación:** Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación  
**Fecha de inicio-fin:** 01/07/2014 - 26/07/2015
- 3 Título del comité:** Panel expertos proyectos AES, comision pediatria, medicina perinatal y metabolismo  
**Entidad de afiliación:** Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación  
**Fecha de inicio-fin:** 01/07/2014 - 26/07/2015
- 4 Título del comité:** ANEP  
**Entidad de afiliación:** Minsiterio de Economia y competitividad



- 5 Título del comité:** Grupo de expertos cartera básica de genética del Sistema Nacional de salud  
**Entidad de afiliación:** Ministerio de Sanidad y Consumo  
**Tipo de entidad:** Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud
- 6 Título del comité:** Junta Asociación de Genética Humana (vocal)  
**Entidad de afiliación:** Asociación Española de

## Organización de actividades de I+D+i

- 1 Título de la actividad:** II Congreso Interdisciplinar de Genética Humana  
**Tipo de actividad:** Congreso  
**Ámbito geográfico:** Nacional  
**Entidad convocante:** Asociación de Genética Humana  
**Ciudad entidad convocante:** Madrid  
**Fecha de inicio-fin:** 03/04/2019 - 06/04/2019
- 2 Título de la actividad:** II Congreso de familias y profesionales GLUT1DS  
**Tipo de actividad:** Congreso  
**Ámbito geográfico:** Nacional  
**Entidad convocante:** CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)  
**Ciudad entidad convocante:** Madrid  
**Fecha de inicio-fin:** 08/02/2019 - 08/03/2019  
**Duración:** 1 día
- 3 Título de la actividad:** Cincuenta años de cribado en España, ¿cómo afrontamos el futuro?  
**Tipo de actividad:** Jornada científica  
**Ámbito geográfico:** Nacional  
**Entidad convocante:** Fundación Ramón Areces  
**Tipo de entidad:** Fundación  
**Ciudad entidad convocante:** Madrid, Comunidad de Madrid, España  
**Fecha de inicio:** 15/01/2019  
**Duración:** 1 día

## Gestión de I+D+i

**Nombre de la actividad:** coordinador Máster de Biomedicina Molecular  
**Tipología de la gestión:** Docente  
**Funciones desempeñadas:** Redacción, Modificación, Acreditación, gestión de alumnos  
**Entidad de realización:** Universidad Autónoma de Madrid  
**Tipo de entidad:** Universidad  
**Fecha de inicio:** 2014  
**Duración:** 2 años



## Otros méritos

### Sociedades científicas y asociaciones profesionales

- 1 Nombre de la sociedad:** Asociación Española de Genética Humana
- 2 Nombre de la sociedad:** Asociación española de errores congénitos del metabolismo
- 3 Nombre de la sociedad:** Colegio oficial de Biólogos
- 4 Nombre de la sociedad:** European Society of Human Genetics
- 5 Nombre de la sociedad:** Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular (SEBBM)
- 6 Nombre de la sociedad:** Sociedad Europea para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo

### Redes de cooperación

- 1 Nombre de la red:** Red de Centros de Genética Clínica y Molecular (RECGEN)  
**Identificación de la red:** RECGEN) (C03/07).  
**Entidad de selección:** Instituto de Salud Carlos III      **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación  
**Fecha de inicio:** 2103      **Duración:** 4 años
- 2 Nombre de la red:** Red de Estudio de Metabopatías Hereditarias (REDEMETH)  
**Identificación de la red:** (REDEMETH) (G03/054).  
**Entidad de selección:** Instituto de Salud Carlos III      **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación  
**Fecha de inicio:** 2003      **Duración:** 4 años



## Períodos de actividad investigadora

- 1** **Nº de tramos reconocidos:** 1  
**Ámbito geográfico:** Nacional  
**Entidad acreditante:** Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva  
**Fecha de obtención:** 2020  
**Tipo de entidad:** ANEP
- 2** **Nº de tramos reconocidos:** 1  
**Entidad acreditante:** Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva  
**Fecha de obtención:** 2013  
**Tipo de entidad:** ANEP
- 3** **Nº de tramos reconocidos:** 1  
**Entidad acreditante:** Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva  
**Fecha de obtención:** 2007  
**Tipo de entidad:** ANEP
- 4** **Nº de tramos reconocidos:** 1  
**Entidad acreditante:** Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva  
**Fecha de obtención:** 2001  
**Tipo de entidad:** ANEP
- 5** **Nº de tramos reconocidos:** 1  
**Entidad acreditante:** Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva  
**Fecha de obtención:** 1995  
**Tipo de entidad:** Publica

## Acreditaciones/reconocimientos obtenidos

- 1** **Descripción:** Acreditacion B y C para experimentacion animal  
**Entidad acreditante:** MINISTERIO DE AGRICULTURA, PESCA Y ALIMENTACION  
**Fecha del reconocimiento:** 2006
- 2** **Descripción:** Acreditacion en Genetica Humana  
**Entidad acreditante:** AEGH  
**Fecha del reconocimiento:** 2003

**Part A. PERSONAL INFORMATION**

**CV date** 4/12/2020

First and Family name	Javier Rodríguez Rodríguez		
Social Security, Passport, ID number		Age	4
Researcher codes	Open Researcher and Contributor ID (ORCID**)	0000-0001-8181-138X	
	SCOPUS Author ID (*)		
	WoS Researcher ID (*)	S-7877-2019	

(\*) *Optional*

(\*\*) *Mandatory*

**A.1. Current position**

Name of University/Institution	Universidad Carlos III de Madrid		
Department	Department of Thermal and Fluids Engineering		
Address and Country	Avd. Universidad 30, 28911 Leganés (SPAIN)		
Phone number	601377768	E-mail	<a href="mailto:bubbles@ing.uc3m.es">bubbles@ing.uc3m.es</a>
Current position	Associate Professor (Prof. Titular)	From	2009
Key words	Drops and bubbles, mass transfer, cell biomechanics, thin-films, vortex dynamics		

**A.2. Education**

PhD, Licensed, Graduate	University	Year
Aeronautical Engineer	Universidad Politécnica de Madrid	2000
PhD Mechanical Engineering	Universidad Carlos III de Madrid	2004
BSc in Physics	Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED)	2012

**A.3. General indicators of quality of scientific production**

As of today, I have 3 “sexenios de investigación” (positive 6-year-period research assessment evaluations), 100% of the maximum possible. The latest one was awarded in June 2019 (period 2013-2018). Over the last 10 years I have advised or co-advised 6 PhD theses, plus two more ongoing. Out of these 8 theses, 2 were funded by FPU grants, 3 with FPI grants (FPU/FPI are competitive grants from the Spanish Ministry) and 1 with a competitive “Industrial doctorate” grant from the region of Madrid. I have 34 publications in WoS (28 in Q1), plus another one just accepted in a Q1-journal, with a total of 620 citations (h-Index 13, average citations per publication 18.2). Among the journals where I have published, I must highlight 11 articles in the *Journal of Fluid Mechanics* (plus two more under review as I write this report), 3 *Physical Review Letters*, 1 Annual Review of Fluid Mechanics, 1 *Proceedings of National Academy of Sciences*, 1 *Physics Today* and 1 *Journal of Experimental Biology*. In November 2018 I won the 1<sup>st</sup> Milton van Dyke Award from the American Physical Society, division of Fluid Mechanics.

**Part B. CV SUMMARY**

I am a curiosity-driven researcher. My view of science as a multidisciplinary enterprise has led me to work on different fields during my career: bubble dynamics, cell biology and mechanics, propulsion of soft animals, vortex dynamics, wave dynamics, microgravity, etc. I consider this an essential feature of my professional trajectory. When the Covid-19 crisis broke out, this motivation made me study and learn as much as possible about coronaviruses. I believe that my expertise in bubble and drop dynamics, my interest in biology and my experience collaborating with professionals from biomedical areas puts me in a good position to contribute to society in our fight against the pandemic.

I am Aeronautical Engineer by training (year 2000). I did my PhD at Carlos III University of Madrid (2004), under the supervision of Prof. Carlos Martínez Bazán, on the turbulent break up of bubbles. Upon my graduation, I moved to the University of California, San Diego (2005-



2006) to work in a multidisciplinary group of engineers, biologists and physicists lead by Prof. Juan C. Lasheras. It was there that I started working on biomedical problems.

After my postdoctoral period, I moved to Carlos III University of Madrid (UC3M), where I got my permanent position in 2009. In 2012 I completed my BSc in Physics at UNED.

Although most of my teaching and research activities take place at UC3M, I have spent several periods in professional stays in different universities since I got my permanent position: I was visiting professor at the University Pierre and Marie Curie (Paris) in the summers of 2013 and 2015; I have visited the *School of Mathematics* of the University of East Anglia (UK) on three short stays funded by the *London Mathematical Society* (2013-15); I have been visiting researcher for two three-month stays at the University of Cambridge (UK) in 2017-18; I have visited the University of California, San Diego (USA) several times (one of them funded by a competitive “Salvador de Madariaga” fellowship); and finally, I have visited the University of Twente (Netherlands) during two summers (2015, 2018). One of the key features of my research is the wide, and varied, network of collaborators I have in different countries.

My curiosity has allowed me to find interesting and relevant problems in daily phenomena. For instance, in 2014 I published an article on the Physics of beer tapping (Rodríguez-Rodríguez *et al.* *PRL* 2014). Far from being a mere curiosity, the physics we learnt with that article made possible a contract with the French oil company *Total*. So that, the largest private contract I have had as PI. Moreover, the results from that article had an important outreach impact, through mass and popular media such as *Le Monde*, *Le Figaro*, *The Times*, *Science*, etc. It was not the first time my research awaked interest in the general public. Other works on the propulsion of snails and “frozen” tube waves in the ocean had also international repercussion (the one in waves was the cover of the scientific column in *The New York Times*, July 2013).

Since I got my permanent position in 2009, I have got funding for a total exceeding 1 M€ in different public competitive and private calls (Not counting FPI/FPU doctoral fellowships). The main ones are: a *Marie Curie* postdoctoral fellow of whom I am supervisor (160 k€, 2020), a private contract with the French oil company *Total* (140 k€, 2014), and a competitive infra-structures grant from the Spanish Ministry (280 k€, 2014).

## Part C. RELEVANT MERITS

### C.1. Publications (I only show the 10 most recent/relevant ones)

- 1) Vega-Martínez, P., **Rodríguez-Rodríguez, J.**, & van der Meer, D. (2020). Growth of a bubble cloud in CO<sub>2</sub>-saturated water under microgravity. *Soft matter*, **16**(20), 4728-4738.
- 2) Gordillo, J. M., & **Rodríguez-Rodríguez, J.** (2019). Capillary waves control the ejection of bubble bursting jets. *Journal of Fluid Mechanics*, **867**, 556-571.
- 3) Vega-Martínez, P., **Rodríguez-Rodríguez, J.**, Khabakhpasheva, T. I., & Korobkin, A. A. (2019). Hydroelastic effects during the fast lifting of a disc from a water surface. *Journal of Fluid Mechanics*, **869**, 726-751.
- 4) Maheshwari, S., van der Hoef, M., **Rodríguez Rodríguez, J.**, & Lohse, D. (2018). Leakiness of pinned neighboring surface nanobubbles induced by strong gas–surface interaction. *ACS nano*, **12**(3), 2603-2609.
- 5) Igualada-Villodre, E., Medina-Palomo, A., Vega-Martínez, P., & **Rodríguez-Rodríguez, J.** (2018). Transient effects in the translation of bubbles insonated with acoustic pulses of finite duration. *Journal of Fluid Mechanics*, **836**, 649-693.
- 6) Van Der Linde, P., Moreno Soto, Á., Peñas-López, P., **Rodríguez-Rodríguez, J.**, Lohse, D., Gardeniers, H., van der Meer, D. & Fernández Rivas, D. (2017). Electrolysis-driven and pressure-controlled diffusive growth of successive bubbles on microstructured surfaces. *Langmuir*, **33**(45), 12873-12886.



7) Peñas-López, P., van Elburg, B., Parrales, M. A., & **Rodríguez-Rodríguez, J.** (2017). Diffusion of dissolved CO<sub>2</sub> in water propagating from a cylindrical bubble in a horizontal Hele-Shaw cell. *Physical Review Fluids*, **2**(6), 063602.

8) Peñas-López, P., Soto, Á. M., Parrales, M. A., van der Meer, D., Lohse, D., & **Rodríguez-Rodríguez, J.** (2017). The history effect on bubble growth and dissolution. Part 2. Experiments and simulations of a spherical bubble attached to a horizontal flat plate. *Journal of Fluid Mechanics*, **820**, 479-510.

9) Peñas-López, P., Parrales, M. A., **Rodríguez-Rodríguez, J.**, & van der Meer, D. (2016). The history effect in bubble growth and dissolution. Part 1. Theory. *Journal of Fluid Mechanics*, **800**, 180-212.

10) **Rodríguez-Rodríguez, J.**, Sevilla, A., Martínez-Bazán, C., & Gordillo, J. M. (2015). Generation of microbubbles with applications to industry and medicine. *Annual review of fluid mechanics*, **47**, 405-429.

## **C.2. Research projects** (I only show the five most relevant/recent ones).

**1) Title:** COmpound COatings NUrturing applications in Tissue Engineering (COCONUTE)  
**Funding agency:** EUROPEAN COMMISSION RESEARCH EXECUTIVE AGENCY  
**Grant number:** Grant Agreement 882429  
**Participating organisms:** UC3M  
**Duration from:** September 2020 **to:** September 2022  
**Funding (UC3M):** 160,000 Euros  
**P.I.s:** Lorène Champougny (Fellow), Javier Rodríguez Rodríguez (Supervisor)

**2) Title:** Optimización técnico-económica de las variables de diseño y fabricación de caloductos (heat pipes) fabricados aditivamente  
**Funding agency:** Comunidad de Madrid (Ayudas Doctorados Industriales)  
**Grant number:** IND2019/TIC-17109  
**Participating organisms:** UC3M-Madrid Space Europe S.A.  
**Duration from:** 2020 **to:** 2022  
**Funding (UC3M):** 70,000 Euros  
**Principal investigator:** Javier Rodríguez Rodríguez

**3) Title:** Dinámica de interfases complejas con aplicaciones al medio ambiente, la generación de energía y nuevos materiales - III  
**Funding agency:** Ministerio de Ciencia e Innovación (Spain)  
**Grant number:** DPI2017-88201-C3-3-R  
**Participating organisms:** UC3M, USE (coordinador), UJA.  
**Duration from:** 2018 **to:** 2020  
**Funding (UC3M):** 90,000 Euros.  
**Principal investigators:** Alejandro Sevilla Santiago y Javier Rodríguez Rodríguez

**4) Title:** Generación de gotas y burbujas: análisis de su dinámica colectiva en procesos naturales e ingenieriles con aplicaciones industriales y medioambientales  
**Funding agency:** Ministerio de Ciencia e Innovación (Spain)  
**Grant number:** DPI2014-59292-C3-1-P.  
**Participating organisms:** UC3M (coordinador), USE, UJA.  
**Duration from:** 2015 **to:** 2017  
**Funding (UC3M):** 65,900 Euros.  
**Principal investigators:** Javier Rodríguez Rodríguez y Alejandro Sevilla Santiago

**5) Title:** Sistema de medida simultánea de flujos 3D y de transferencia de calor en pared en un tunel hidrodinámico (UC3M)  
**Funding agency:** Ministerio de Ciencia e Innovación (Spain)



**Grant number:** UNC313-4E-2231  
**Participating organisms:** UC3M  
**Duration from:** 2014 **to:** 2015  
**Funding (UC3M):** 280,000 Euros.  
**Principal investigators:** Javier Rodríguez Rodríguez

**C.3. Contracts, technological or transfer merits** (I only show the five most relevant/recent ones)

**1) Title:** ESTUDIO EXPERIMENTAL DEL EFECTO DEL PROCEDIMIENTO DE LLENADO DE HEAT PIPES EN SUS PRESTACIONES

**Funding entities:** Madrid Space Europe, S. A.

**Duration from:** Junio 2019 **to:** Julio 2020

**Funding:** 11.980,78 Euros

**Principal Investigators:** Celia Sobrino y Javier Rodríguez Rodríguez

**2) Title:** Diffusion-driven growth of a dense bubble cloud in supersaturated liquids under microgravity conditions-II (Ref. ESA: HRE/RS-PS/2018-7/AO)

**Funding entities:** European Space Agency (ESA)

**Duration from:** June 2018 **to:** July 2018

**Funding:** 10 drops at ZARM facilities (Bremen, DE)

**Participating organizations:** UC3M (coordinator), University of Twente, NL

**Principal Investigators:** Javier Rodríguez Rodríguez

**3) Title:** Caracterización experimental de esprays de gasolina

**Funding entities:** REPSOL, S. A.

**Duration from:** Junio 2016 **to:** Diciembre 2016

**Funding:** 36.320 Euros

**Principal Investigators:** Celia Sobrino y Javier Rodríguez Rodríguez

**4) Title:** Diffusion-driven growth of a dense bubble cloud in supersaturated liquids under microgravity conditions (Ref. ESA: HSO/US/2015-29/AO).

**Funding entities:** European Space Agency (ESA)

**Duration from:** June 2016 **to:** July 2016

**Funding:** 10 drops at ZARM facilities (Bremen, DE)

**Participating organizations:** UC3M (coordinator), University of Twente, NL, DLR (German Space Center)

**Principal Investigators:** Javier Rodríguez Rodríguez

**5) Title:** Experimental investigation to explore the feasibility of a new non-invasive technique to measure the absolute, or reference, pressure inside a porous medium.

**Funding entities:** TOTAL RECHERCHE E&P

**Duración desde:** January 2014 **to:** December 2014

**Funding:** 146.194,27 Euros.

**Principal Investigators:** Javier Rodríguez Rodríguez

**Parte A. DATOS PERSONALES**

Fecha del CVA	20-06-2020
---------------	------------

Nombre y apellidos	MARIA ISABEL SANCHEZ PEREZ		
DNI/NIE/pasaporte		Edad	
Núm. identificación del investigador	Publons	2184901/isabel-sanchez-perez/	
	Código Orcid	0000-0002-4829-201X	
	Scopus	6603207093	
	WoS Researcher ID (*)	R-4107-2016	

**A.1. Situación profesional actual**

Organismo	Universidad Autónoma de Madrid		
Dpto./Centro	Bioquímica		
Dirección	Ciudad Universitaria de Cantoblanco. Madrid. 28049		
Teléfono	correo electrónico	is.perez@uam.es	
Categoría profesional	Profesor Titular Universidad	Fecha inicio	2017-01-31
Espec. cód. UNESCO	Bioquímica (Cod: 240300)		
Palabras clave	Cisplatino, Respuesta al daño en el DNA, cancer gastrico, tumorigenesis , mitosis		

**A.2. Formación académica (título, institución, fecha)**

Licenciatura/Grado/Doctorado	Universidad	Año
Doctorado Doctor/a en ciencias biológicas	Universidad Autónoma Madrid	1998
Titulado superior Licenciado en Ciencias Biológicas Especialidad Bioquímica	Universidad Autónoma de Madrid	1991

**A.3. Indicadores generales de calidad de la producción científica**

Nº de Sexenios: 3 (Año último Concedido: 2014)  
 Nº de Tesis Dirigidas: 5 (últimos 10 años)  
 Total Pub. (WoS): 41 | Total Citas: 1.727 (a fecha de: 2019-10-01)  
 Total Pub. (Scopus): 37 | Total Citas: 1663 (a fecha de: 2019-10-01)  
 Total Pub. (Dimensions): 44 | Total Citas: 1,540 (a fecha de: 2019-10-01)  
 Promedio de citas/doc (WoS): 42,12, Promedio de citas/doc (Dimensions): 13.17  
 Total Pub. (WoS): 41 | Total Citas: 1.727 (2019-10-01) ;Total Pub. (Scopus): 37 | Total: 1663 (2019-10-01) (Dimensions): 44 | Total Citas: 1,540 (2019-10-01)Indice H (WoS): 19 (a fecha de: 2019-10-01)  
 Indice H (WoS): 19 (a fecha de: 2019-10-01); Indice H (Scopus): 17 (a fecha de: 2019-10-01)

**Parte B. RESUMEN LIBRE DEL CURRÍCULUM (máximo 3500 caracteres)**

Licenciada en Ciencias Biológicas (Bioquímica y Biología Molecular) en la UAM. Doctor en Ciencias UAM becado por el MEC-FPU (1995-1998). Desde el inicio de su formación investigadora, la Dra. Sánchez ha seguido una trayectoria investigadora centrada en la fisiopatología y la bioquímica del cáncer. Durante el periodo predoctoral estudió los mecanismos moleculares por los que el cisplatino (fármaco clínico anticanceroso) induce la muerte celular. Identificó la vía de señalización de estrés JNK/DUPS1 como moduladores clave del cisplatino. (DOI:10.1038/sj.onc.120157; 10.1038/sj.onc.1203887). Obtuvo la beca postdoctoral CAM (1999-2002), lo que le permitió continuar con los estudios de las proteínas de la fosfatasa DUSPs en la resistencia al cisplatino (10.1091/mbc.E02-01-0022 ) y la identificación de los genes responsables de la sensibilidad al cisplatino. Estos últimos resultados fueron la base de una patente PCT/ES2006/070152 actualmente en explotación, que fue concedida con los accésits Madrid+d 2012. Además, la publicación asociada ha sido citada en otras tres patentes. Se incorporó al laboratorio del Premio Nobel de Medicina Sir P. Nurse, profundizando en el conocimiento del Ciclo Celular. Posteriormente, se trasladó al NIMR (MRC) (2003-junio 2005) en el Laboratorio del Dr. J. Millar donde estudió las causas y bases de la aneuploidía, una de las características de los tumores sólidos (DOI/ISBN: 10.1038/sj.emboj.7600761). Regresó a España con el becario Ramón y Cajal, incorporándose al Departamento de Bioquímica (UAM) (junio 2005-presente), donde estableció su grupo de investigación: "Inestabilidad cromosómica y respuesta de la terapia", financiado por las siguientes becas del ISCIII: PIO5/0834; PS09/01988; PI14/01495; PI17/01401. El principal interés del grupo es identificar biomarcadores para el diagnóstico o la respuesta terapéutica en el cáncer gástrico

(GC). Las contribuciones más importantes a este campo han sido: a) la identificación del Chk1 como marcador de resistencia a la radiación en el GC (**10.1038/srep21519**) y b) el papel del Mad2 en la tumorigénesis del GC (**10.4161/15384101.2014.962952**). Otras subvenciones apoyadas financieramente por el CONACYT (Gobierno de México) y la UAM-CEAL-Banco-Santander que permitieron establecer una colaboración con el profesor Herrero del Instituto de Cancerología de México. Los resultados se presentan actualmente para su publicación. Hasta la fecha, el Dr. Sánchez está estudiando el papel de Mad2 en el GCSC gracias a una tesis doctoral en curso, que también ha dado lugar a colaboraciones nacionales e internacionales con el Dr. Sainz (UAM) y el Dr. Fojier (ERIBA). Demostró que la vía de reparación del NER y las proteínas de la familia BCL2 son objetivos potenciales para mejorar la respuesta al tratamiento con cisplatino. (**10.3389/far.2019.00377**).

El Dr. Sánchez es miembro de la unidad asociada UCLM y CIBERER. Colabora con el Dr. Sánchez-Prieto (UCLM- CSIC), el Dr. Varela (CSIC), el Dr. Peiró (UAM) el Dr. Perona R (CSIC)

El Dr. Sánchez estableció una colaboración con el Dr. Quiroga, AG (UAM) (desde 2017) (ao-2019-02831h). El Dr. Sánchez es co-autor de 45 publicaciones en revistas científicas indexadas en el JCR. Ha revisado manuscritos para un gran número de revistas, incluyendo Scientific Reports, Cancer letters, Oncotarget, FEBS Open Bio, BMC Cancer, Biomed Research International.

Como evaluador de subvenciones, el Dr. Sánchez colabora con ANEP y ACSUCYL, AGAE, CAIXA, e ISCIII. Tiene una gran experiencia en la educación de postgrado y la formación de investigadores. Dirige el Programa de Doctorado en Biociencias Moleculares (2015-presente), estando muy involucrada en la supervisión de tesis y en el desarrollo de proyectos educativos de innovación para estudiantes de doctorado

## Parte C. MÉRITOS MÁS RELEVANTES (ordenados por tipología)

### C.1. Publicaciones

- Natalia Pajuelo-Lozano , Sonia Alcalá , Bruno Sainz Jr , Rosario Perona and Isabel Sanchez-Perez Targeting MAD2 modulates stemness and tumorigenesis in human gastric cancer cell lines *Theranostics* 2020; 10(21):9601-9618. doi:10.7150/thno.49270 IF 8,03 Q1/D1 WoS 2018)
- Adoración G Quiroga , Marta Cama , Natalia Pajuelo-Lozano, Amparo Álvarez-Valdés, Isabel Sanchez Perez New Findings in the Signaling Pathways of cis and trans Platinum Iodido Complexes' Interaction With DNA of Cancer Cells. *ACS Omega*. 2019 Dec 3;4(26):21855-21861. doi: 10.1021/acsomega.9b02831. eCollection 2019 Dec 24. IF 2.558 Q2 (WoS 2018)
- Romero A, San Hipólito-Luengo Á, Villalobos LA, Vallejo S, Valencia I, Michalska P, Pajuelo-Lozano N, Sánchez-Pérez I, León R, Bartha JL, Sanz MJ, Erusalimsky JD, Sánchez-Ferrer CF, Romacho T, Peiró C. The angiotensin-(1-7)/Mas receptor axis protects from endothelial cell senescence via klotho and Nrf2 activation. *Aging Cell*. 2019 Jun;18(3):e12913. doi: 10.1111/accel.12913. Epub 2019 Feb 17. PMID: 30773786 ; Cell Biology: IF 7.346 | Rank 31/193 | Q1 (WoS 2018) / Geriatrics & Gerontology: IF 7.551 | Rank 3/53 | Q1-D1 (WoS 2018)
- Celaya AM, Sánchez-Pérez I, Bermúdez-Muñoz JM, Rodríguez-de la Rosa L, Pintado-Berninches L, Perona R, Murillo-Cuesta S, Varela-Nieto I. Deficit of mitogen-activated protein kinase phosphatase 1 (DUSP1) accelerates progressive hearing loss. *Elife*. 2019 Apr 2;8. pii: e39159. doi: 10.7554/eLife.39159. Biology: IF 7.551 | Rank 4/87 | Q1-D1 (WoS 2018)
- Fernández-Aroca DM, Roche O, Sabater S, Pascual-Serra R, Ortega-Muelas M, Sánchez Pérez I, Belandia B, Ruiz-Hidalgo MJ, Sánchez-Prieto R. P53 pathway is a major determinant in the radiosensitizing effect of Palbociclib: Implication in cancer therapy. *Cancer Lett*. 2019 Jun 1;451:23-33. doi: 10.1016/j.canlet.2019.02.049. Oncology: IF 6.508 | Rank 29/229 | Q1 (WoS 2018).
- Pajuelo-Lozano N, Bargiela-Iparraguirre J, Dominguez G, Quiroga AG, Perona R, Sanchez-Perez I. XPA, XPC, and XPD Modulate Sensitivity in Gastric Cisplatin Resistance Cancer Cells. *Front Pharmacol*. 2018 Oct 17;9:1197. doi: 10.3389/fphar.2018.01197. eCollection 2018. PMID: 30386247 Pharmacology & Pharmacy: IF 3.845 | Rank 59/267 | Q1 (WoS)
- Echeverri M (1); Alvarez-Valdés A (2); Navas F (3); Perles J (4); Sánchez-Perez I (5); Quiroga AG (6); . Using phosphine ligands with a biological role to modulate reactivity in novel platinum complexes. *ROYAL SOCIETY OPEN SCIENCE*. ISSN/ISBN: 20545703. 2018, vol.: 5 nº: 2. pg: 171340 - 171340. DOI:10.1098/rsos.171340. Multidisciplinary Sciences: IF 2.515 | Rank 26/69 | Q2 (WoS)
- Long Y, Stahl Y, Weidtkamp-Peters S, Postma M, Zhou W, Goedhart J, Sánchez-Pérez MI, Gadella TWJ, Simon R, Scheres B, Blilou I. In vivo FRET-FLIM reveals cell-type-specific protein

interactions in Arabidopsis roots. Nature. 2017 Aug 3;548(7665):97-102. doi: 10.1038/nature23317. Epub 2017 Jul 26.. Multidisciplinary Sciences: IF 41.577 | Rank 1/64 | Q1-D1 (WoS)

- Bargiela-Iparraguirre, J (1); Prado-Marchal, L (2); Fernandez-Fuente, M (3); Gutierrez-Gonzalez, A (4); Moreno-Rubio, J (5); Munoz-Fernandez, M (6); . CHK1 expression in Gastric Cancer is modulated by p53 and RB1/E2F1: implications in chemo/radiotherapy response SCIENTIFIC REPORTS. ISSN/ISBN: 20452322. 2016, vol.: 6 nº: 21519. pg: 215 19 -. DOI:10.1038/srep21519. Multidisciplinary Sciences: IF 4.259 | Rank 10/64 | Q1 (WoS)

- García-Cano J, Ambroise G, Pascual-Serra R, Carrión MC, Serrano-Oviedo L, Ortega-Muelas M, Cimas FJ, Sabater S, Ruiz-Hidalgo MJ, Sanchez Perez I, Mas A, Jalón FA, Vazquez A, Sánchez-Prieto R. Exploiting the potential of autophagy in cisplatin therapy: A new strategy to overcome resistance. Oncotarget. 2015 Jun 20;6(17):15551-65. Cell Biology: IF 5.008 | Rank 43/187 | Q1 (WoS) / Oncology: IF 5.008 | Rank 36/213 | Q1 (WoS)

- Bargiela-Iparraguirre J, Prado-Marchal L, Pajuelo-Lozano N, Jiménez B, Perona R, Sánchez-Pérez I. Mad2 and BubR1 modulates tumourigenesis and paclitaxel response in MKN45 gastric cancer cells. Cell Cycle. 2014;13(22):3590-601. doi: 10.4161/15384101.2014.962952. Cell Biology: IF 4.565 | Rank 57/184 | Q2 (WoS)

- Gutiérrez-González A, Belda-Iniesta C, Bargiela-Iparraguirre J, Dominguez G, García Alfonso P, Perona R, Sanchez-Perez I. Targeting Chk2 improves gastric cancer chemotherapy by impairing DNA damage repair. Apoptosis. 2013 Mar;18(3):347-60. doi: 10.1007/s10495-012-0794-2. Biochemistry & Molecular Biology: IF 3.614 | Rank 100/291 | Q2 (WoS)

## C.2. Proyectos

### Investigador principal

- Metallic drugs with alternative structures to explore their potential in Biological Chemistry and induce cell death and specific damage in tumors. PI1 Adoracion Gomez Quiroga. **IP2 Isabel Sanchez Perez**. PID2019-106220RB-I00. Period June2019- June2022

- AptaBreast: Desarrollo Preclínico de un Aptámero para el Tratamiento del Cáncer. RTC2019-007227-1 P Retos Colaboración

- Regulación de la expresión de Mad2L1 por microRNAs y su correlación con la respuesta a terapia en Cáncer Gástrico: biomarcadores predictivos de respuesta (BANCO SANTANDER - UAM. en: UAM- UNAM. Ref: ). **PI: Sanchez Perez, Maria Isabel**; Period: 07-01-2013 Finantial support: 10000 €

- Regulación de la expresión de chk1 en líneas tumorales de cáncer gástrico. **Ref: CCG10-UAM/BIO-5871**. Equipo: Gonzalez Castaño, Jose (Investigador/a); **PI: Sanchez Perez, Maria Isabel (IP)**; Period: 01-01-2011 - 12-31-2011. Finantial support: 6000 €

- Estudio de la proteína de checkpoint CHK1 como reguladora de la sensibilidad a quimioterapia en cáncer gástrico: Posible factor predictivo de respuesta a quimioterapia.: Instituto de Salud Carlos III. **Ref: PS09/01988**. **PI: Sanchez Perez, Maria Isabel** Period: 01-01-2010 - 12-31-2013. Finantial support: 56265 €

- Identificación de nuevos genes claves en la inestabilidad cromosómica (CIN). Instituto de Salud Carlos III. **FIS. REF:PIO5/0834 PI M Isabel Sanchez Perez** Period: 1/2006-03/2009. Finantial support: 145.000 €

### Miembro del Equipo

- Neumonitis y Fibrosis pulmonar inducidas por radioterapia. Posibles tratamientos curativos con péptidos encapsulados en nanopartículas, papel de JNK/MKP1 y del acortamiento telomérico (Programa: ISCIII RETIC. **Ref: PI17/01401**). **Team Member: Sanchez Perez, Maria Isabel**. PI : Rosario Perona; . Period: 01-01-2018 - 12-31-2020. Finantial support: 80.000€

- Redes de investigación metalofarmacos multifuncionales para diagnosis y terapia **RED2018-102471-T**.IP: Conchita Martinez. **Team Member: Sanchez Perez, Maria Isabel** Period: 01-01-2018 - 12-31-2020. Finantial support: 20000 €

- Estudio molecular integrado del CNMP. Búsqueda de marcadores moleculares pronósticos, heterogeneidad de células circulantes tumorales y sensibilidad extrema a tratamiento. Ref: **PI14/01495**. PI: Perona, Rosario. **Team Member: Sanchez Perez, Maria Isabel** Period: 01-01-2015 - 12-31-2017.

- Redes de señalización y vías efectoras en modelos celulares y animales de enfermedades neurodegenerativas Universidad Autónoma de Madrid- Dpto- Bioquímica. **Ref: CAM-S2010/BMD-**

**2331).** PI: Gonzalez Castaño, Jose , **Team Member Sanchez Perez, Maria Isabel**\_Period: 01-01-2012 - 12-31-2015. Financial support: 140000.00 €

- Desarrollo de una terapia para el tratamiento de disqueratosis congénita ligada al cromosoma X, síndrome de Werner y anemia aplásica, basadas en la reactivación de la actividad telomerasa por un fragmento interno de la disquerina: PI Perona Abellon, R; **Team Member: Sanchez Perez, Maria Isabel** Period: 01-01-2010 - 12-31-2012.

#### C.4. Patentes

- **Secuencia de nucleótidos y péptidos GSE 24.2 de la disquerina inductores de la actividad telomerasa, procedimiento de obtención, composiciones terapéuticas y sus aplicaciones.** Fecha de presentación 14 de octubre de 2005. Nº 200502511. Presentación PCT 11 de Octubre 2006, **PCT/ES2006/070152**. Inventores. Rosario Perona, **Isabel Sánchez Pérez**, Rosario Machado Pinilla, Leandro Sastre y José Ramón Murguía. Extensión a: Estado Unidos, Europa, Canadá y Japón. Concesiones: Europea EP06849419.4 , 30 Marzo 2010, Japón .5560398 Junio 20, 2014, Estados Unidos US9.074,194B2 Julio 7, 2015. Canadá. Pendiente del documento final. Estado actual: Licenciada a Advanced Medical Projects. Patente en explotación.

Premio a las mejores patentes por Fundación Madri+d para el conocimiento. Accesit año 2010

- **Use of inductor agents gse24.2 for producing pharmaceutical compositions for treating illnesses relating to cellular senescence.** Solicitantes: Consejo Superior de Investigaciones Científicas, Universidad Autónoma de Madrid. Inventores: Perona Abellon, Rosario; Sastre Garzon, Leandro; Machado Pinilla, Rosario ;Sanchez Perez, Isabel Nº de Ref: ES2334736 A1 Fecha de Solicitud: 28-05-2009 Fecha de Concesión: 15/03/2010

#### C.5 Dirección de trabajos

Supervisión de 6 trabajos fin de Máster (TFM) desde 2009-y 3 Trabajos fin de Grado (TFG)  
Nº de Tesis Dirigidas: 5 (últimos 10 años)

#### C.6. Participación en tareas de evaluación

- Experiencia en Evaluación. Puesto o Cargo: Evaluador. En: Instituto de Salud "Carlos III" Desde: 2012-01-01 Hasta: 2013-12-31. Duración (años): 1
- Experiencia en Evaluación. Puesto o Cargo: Evaluador. En: Agencia Andaluza de Evaluación. Desde: 2010-01-01 Hasta: 2011-12-31. Duración (años): 1

#### C.7. Miembro de comités internacionales

- Red Temática (CIBER, RETICS, SGR, etc.): Cáncer Hereditario y Síndromes Relacionados U757. Institución: . Fecha inicio: 2016-08-26. Fecha finalización: .
- Comité Científico en Sociedad Científica: BIOSEGURIDAD. Institución: Instituto de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols . Fecha inicio: 2011-07-07. Fecha finalización: .

#### C.8. Gestión de la actividad científica

- Secretaría Académica de la Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid. Fecha inicio: 13 Diciembre 2019-
- Secretaría Académica del Dpto de Bioquímica. Facultad de Medicina Universidad Autónoma de Madrid. Fecha inicio: 2018-06-03. Fecha finalización 2019-12-13:
- Organización de actividades de I+D: 1st PhD Research symposium in Health Sciences and Biomedicine. Institución: Autónoma de Madrid. Fecha inicio: 2018-05-18. Fecha finalización: .
- Colaboración con Centros I+D: Comité de Formación del IdiPaz. Institución: IdiPAZ (Instituto de Investigación del Hospital la Paz de Madrid) para grupos emergentes. . Fecha inicio: 2018-05-17.
- Coordinadora del PD. Biociencias Moleculares Institución: Universidad Autónoma de Madrid. Fecha inicio: 2015-06-01. Fecha finalización: .

#### C.12 Divulgación

- Otras Actividades de Divulgación . Noche de los Investigadores. Autores: Sanchez Perez, Maria Isabel (Participante). Entidades: UAM (Sede). Fecha de realización: 28-09-2018
- Taller de trabajo . VII Noche Europea de los Investigadores. . Autores: Sanchez Perez, Maria Isabel (Impartidor/a del acto). Entidades: UAM (Sede). Fecha de realización: 30-09-2016

Fecha del CVA	17/12/2020
---------------	------------

## Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre y Apellidos	Jose Carlos Segovia Sanz		
DNI	01114537A	Edad	57
Núm. identificación del investigador	Researcher ID	L-2922-2014	
	Scopus Author ID		
	* Código ORCID	0000-0003-4101-6124	

\* Obligatorio

### A.1. Situación profesional actual

Organismo	Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas		
Dpto. / Centro	Unidad de Diferenciación y Citometría. División de Hematopoyesis / Basic research Unidad de Diferenciación y Citometría. División de Hematopoyesis		
Dirección	CIEMAT (Edificio 70), Av. Complutense, 40, 28040, Madrid		
Teléfono	(0034) 639443816	Correo electrónico	<a href="mailto:jc.segovia@ciemat.es">jc.segovia@ciemat.es</a>
Categoría profesional	Unit Head	Fecha inicio	2004
Palabras clave			

### A.2. Formación académica (título, institución, fecha)

Licenciatura/Grado/Doctorado	Universidad	Año
Biological Sciences	Universidad Autónoma de Madrid	1993

### A.3. Indicadores generales de calidad de la producción científica

Number of doctoral thesis supervised in the last 10 years: 5

Total Publications in Web of Science: 245

Total Times Cited: 3266

Promedio de citas/publicación: 13.3

H-Index: 30

## Parte B. RESUMEN LIBRE DEL CURRÍCULUM

El Dr. José Carlos Segovia ha centrado su investigación en el estudio de las células madre hematopoyéticas (HSC), en su interacción con patógenos virales, en su purificación y manipulación ex vivo y en la transferencia génica sobre HSC, con el objetivo de desarrollar protocolos de terapia génica para el tratamiento de enfermedades genéticas con patología hematopoyética. Defendió su tesis doctoral en abril de 1993 y en la actualidad es Jefe de la Unidad de Diferenciación y Citometría y del laboratorio de Citometría de Flujo y Separación Celular (LACISEP), en el departamento de Investigación Básica del Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT). A lo largo de su carrera científica a publicado más de 100 artículos científicos en revistas de alto impacto en las áreas de Terapia Génica y Terapia Celular, ha participado en más de 45 proyectos, siendo Investigador Principal de más de 10 y ha obtenido 7 patentes, una de ellas ya licenciada a la empresa biotecnológica Rocket Pharmaceuticals (New York, EEUU). Durante los últimos años ha centrado su investigación en el desarrollo de protocolos de terapia génica para la Deficiencia en Piruvato Quinasa (PKD). Ha conseguido la designación de medicamento huérfano por la Agencia Europea y la Agencia Americana del medicamento (EMA y FDA, respectivamente) para un medicamento de terapia génica de adición, que ya se está ensayando en un primer ensayo en humanos de carácter global. Ha coordinado reuniones con pacientes afectos de PKD en España y Europa para informar de los avances que se están realizando y hacer llegar al mayor número de pacientes esta nueva terapia. En los últimos años ha aplicado las nuevas tecnologías de edición génica al tratamiento de PKD, siguiente frontera en la aplicación de

terapia génica, y está iniciando su aplicación en Anemia Congénica Diseritropoyética. Fruto de estos estudios ha publicado 5 trabajos científicos y presentado dos patentes que están en proceso de aprobación. En este ámbito ha dirigido tres workshops de edición génica durante los últimos años, uno de ellos de carácter eminentemente práctico. El Dr. José Carlos Segovia es también colaborador en numerosos masters de biotecnología y biomedicina que se imparten en diversas universidades públicas y privadas. Por último ha sido vocal y secretario de la Sociedad Española de Terapia Génica y Celular y en la actualidad en vicepresidente de la Sociedad Ibérica de Citometría.

## Parte C. MÉRITOS MÁS RELEVANTES (ordenados por tipología)

### C.1. Publicaciones

AC: Autor de correspondencia; (nº x / nº y): posición firma solicitante / total autores

- 1 **Artículo científico.** Martínez-Lage M; Torres-Ruiz R; Puig-Serra P; et al; Rodríguez-Perales S. 2020. In vivo CRISPR/Cas9 targeting of fusion oncogenes for selective elimination of cancer cells. *Nature Communications*. 11-1, pp.5060.
- 2 **Artículo científico.** Lopez-Manzaneda, S; Ojeda-Perez, S; Zabaleta, N; et al; Segovia, JC. 2020. In Vitro and In Vivo Genetic Disease Modeling via NHEJ-Precise Deletions Using CRISPR-Cas9 *Mol Ther Methods Clin Dev*. 19, pp.426-437.
- 3 **Artículo científico.** Rodríguez-Fornes, F; Quintana-Bustamante, O; Lozano, ML; Segovia, JC; Bueren, JA; Guenechea, G. 2020. Targeted gene therapy into a safe harbor site in human hematopoietic progenitor cells *Gene Ther*. 27-9, pp.435-450.
- 4 **Artículo científico.** Andrea Comella-Bolla; Javier G Orlandi; Andrés Miguez; et al;. 2020. Human Pluripotent Stem Cell-Derived Neurons Are Functionally Mature In Vitro and Integrate into the Mouse Striatum Following Transplantation *Mol Neurobiol*. 57-6, pp.2766-2798.
- 5 **Artículo científico.** Sara Fañanas-Baquero; Israel Orman; Federico Becerra-Aparicio; et al;. 2020. Natural estrogens enhance the engraftment of human hematopoietic stem and progenitor cells in immunodeficient mice. *Haematologica*. doi.org/10.3324/haematol.2019.233924.
- 6 **Artículo científico.** Mesa-Nuñez, C; Leon-Rico, D; Aldea, M; et al; Almarza, E. 2020. The downregulated membrane expression of CD18 in CD34+ cells defines a primitive population of human hematopoietic stem cells. *Stem Cell Res Ther*. 11-1, pp.164.
- 7 **Artículo científico.** Bianchi, P.; Fermo, E.; Glader, B.; et al; van Wijk, R. 2019. Addressing the diagnostic gaps in pyruvate kinase deficiency: Consensus recommendations on the diagnosis of pyruvate kinase deficiency. *American journal of hematology*. 94-1, pp.149-161. ISSN 1096-8652.
- 8 **Artículo científico.** Bueren JA; Quintana-Bustamante O; Almarza E; Navarro S; Río P; Segovia JC; Guenechea G. 2019. Advances in the gene therapy of monogenic blood cell diseases. *Clinical genetics*. 97, pp.89-102. ISSN 0009-9163.
- 9 **Artículo científico.** Quintana-Bustamante O; Fañanas-Baquero S; Orman I; et al; Segovia JC. 2019. Gene editing of PKLR gene in human hematopoietic progenitors through 5' and 3' UTR modified TALEN mRNA. *PLoS one*. 14, pp.e0223775.
- 10 **Artículo científico.** Río P; Navarro S; Wang W; et al; Bueren JA. 2019. Successful engraftment of gene-corrected hematopoietic stem cells in non-conditioned patients with Fanconi anemia. *Nature medicine*. 25, pp.1396-1401. ISSN 1078-8956.
- 11 **Artículo científico.** van Straaten, Stephanie; Bierings, Marc; Bianchi, Paola; et al; van Wijk, Richard. 2018. Worldwide study of hematopoietic allogeneic stem cell transplantation in pyruvate kinase deficiency *Haematologica*. FERRATA STORTI FOUNDATION. 103-2, pp.E82-E86. ISSN 0390-6078.
- 12 **Artículo científico.** Rio, Paula; Navarro, Susana; Guenechea, Guillermo; et al; Bueren, Juan A. 2017. Engraftment and in vivo proliferation advantage of gene-corrected mobilized CD34(+) cells from Fanconi anemia patients *Blood*. AMER SOC HEMATOLOGY. 130-13, pp.1535-1542.

- 13 **Artículo científico.** Ma, Yuan; Han, Xin; Quintana Bustamante, Oscar; et al; Qin, Lidong. 2017. Highly efficient genome editing of human hematopoietic stem cells via a nano-silicon-blade delivery approach Integrative Biology. ROYAL SOC CHEMISTRY. 9-6, pp.548-554.
- 14 **Artículo científico.** Laskowski, T.J.; Van Caeneghem, Y.; Pourebrahim, R.; et al; Davis, BR.2016. Gene Correction of iPSCs from a Wiskott-Aldrich Syndrome Patient Normalizes the Lymphoid Developmental and Functional Defects.Stem cell reports. 7-2, pp.139-148. ISSN 2213-6711.
- 15 **Artículo científico.** Garcia Gomez, M.; Calabria, A.; Garcia Bravo, M.; et al; Segovia, JC.2016. Safe and Efficient Gene Therapy for Pyruvate Kinase Deficiency.Molecular therapy : the journal of the American Society of Gene Therapy. ISSN 1525-0024.
- 16 **Artículo científico.** Garate, Z.; Quintana Bustamante, O.; Crane, AM.; et al; Segovia, JC.2015. Generation of a High Number of Healthy Erythroid Cells from Gene-Edited Pyruvate Kinase Deficiency Patient-Specific Induced Pluripotent Stem Cells.Stem cell reports. 5-6, pp.1053-1119. ISSN 2213-6711.
- 17 **Artículo científico.** O Quintana; JC Segovia. 2014. Generation of Patient-Specific induced Pluripotent Stem Cell from Peripheral Blood Mononuclear Cells by Sendai Reprogramming Vectors.Methods Mol Biol. ISSN 1059-1524.
- 18 **Artículo científico.** Rio P; R Baños; A Lombardo; et al;. 2014. Targeted gene therapy and cell reprogramming in Fanconi anemia.Embo Mol Med. 23-6, pp.835-848. ISSN 1757-4676.
- 19 **Artículo científico.** Garate, Zita; Davis, Brian R.; Quintana-Bustamante, Oscar; Segovia, Jose C.2013. New Frontier in Regenerative Medicine: Site-Specific Gene Correction in Patient-Specific Induced Pluripotent Stem Cells Human Gene Therapy. 24-6, pp.571-583. ISSN 1043-0342.
- 20 **Artículo científico.** Maria Garcia-Gomez; Oscar Quintana-Bustamante; Maria Garcia-Bravo; Susana Navarro; Zita Garate; Jose Carlos Segovia. 2013. Gene Therapy for Erythroid Metabolic Inherited Diseases Gene Therapy - Tools and Potential Applications. ISBN 978-953-51-1014-9.
- 21 **Artículo científico.** Nestor W Meza; Maria E. Alonso-Ferrero; Susana Navarro; et al; Jose C. Segovia. 2009. Rescue of Pyruvate Kinase Deficiency in Mice by Gene Therapy Using the Human Isoenzyme Mol Ther.17-12, pp.2000-2009. ISSN 1525-0016.
- 22 **Capítulo de libro.** Sergio López Manzaneda; Sara Fañanas; Virginia Nieto Romero; et al;. 2016. Gene Editing in Adult Hematopoietic Stem Cells Modern Tools for Genetic Engineering. INTECH publishing. ISBN 978-953-51-4654-4.

## C.2. Proyectos

- 1 SAF2017-84248-P, Gene Therapy for Pyruvate Kinase Deficiency: From the definitive demonstration of gene addition efficacy to the setup of gene editing strategies Ministerio de Industria, Economía y Hacienda. Jose Carlos Segovia Sanz. (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas). 01/02/2018-01/02/2021. 217.800 €.
- 2 RD16/0011/0011, Redes Telemáticas de Investigación Cooperativa en Salud: Red de Terapia Celular Instituto de Salud Carlos III. Redes Telemáticas de Investigación Cooperativa en Salud. (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas). 01/01/2017-31/12/2020. 156.244 €.
- 3 Terapia Génica para la Deficiencia en Piruvato Quinasa: Hacia su aplicación clínica en condiciones seguras Jose Carlos Segovia. (MINECO). 01/01/2015-31/12/2018. 160.000 €.
- 4 Reprogramación celular y edición génica en hiperoxaluria primaria tipo 1 CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas). 01/01/2017-31/12/2017. 47.000 €.
- 5 RTC-2015-3393-1, Terapia génica 2.0: Nueva generación de vectores virales episomales de alta bioseguridad y su desarrollo pre-industrial. Ministerio de Economía y Hacienda. (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas). 01/02/2015-31/12/2017. 238.294 €. Investigador principal.
- 6 Looking for additional partners to explain different phenotypes with similar genotypes in Pyruvate Kinase Deficiency. Whole Exome Sequencing and analysis of 32 samples from PKD patients and relatives CNAG. José Carlos Segovia Sanz. (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas). 01/09/2016-31/08/2017. 30.000 €.

- 7 Herramientas Avanzadas de Terapia Celular y terapia Génica para la Corrección de la Deficiencia en Piruvato Quinasa (SAF2011-30526-C02-01) José Carlos Segovia. (Ministerio de Ciencia e Innovación. Investigación). 01/01/2012-31/12/2015. 120.000 €.

### C.3. Contratos

- 1 Gene therapy clinical trial for a metabolic red cell disease: Pyruvate Kinase Deficiency Rocket Pharmaceuticals. 08/03/2016-08/03/2021. 4.190.000 €.
- 2 Small Compounds Pyruvate Kinase Activators for the Treatment of Pyruvate Kinase Deficiency Agios Pharmaceuticals, Boston Massachussets. (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas). 01/01/2012-01/01/2013. 40.000 €.

### C.4. Patentes

- 1 Jose-Carlos Segovia; Sara Fañanas-Baquero; Oscar Quintana-Bustamante; Matthew Porteus. EP20382568.2. Pyruvate kinase deficiency (PKD) gene editing treatment method Estonia. 26/06/2020. CIEMAT-CIBERER / IIS-FJD and Stanford University.
- 2 Oscar Quintana-Bustamante; Jose-Carlos Segovia; Juan A Bueren. PCT/EP2019/079945. Improvements for performing and facilitating the recovery after hematopoietic stem cell transplantation España. 31/10/2018. CIEMAT\_CIBERER / IIS-FJD.
- 3 Juan A Bueren; Jose-Carlos Segovia; Paula Rio Galdo; Susana Navarro Ordoñez; Elena Almarza Novoa; Oscar Quintana-Bustamante; Cristina Mesa-Nuñez. PCT/US19/44237. Methods For Gene Modification Of Hematopoietic Cells Estados Unidos de América. 30/07/2018. CIEMAT-CIBERER / IIS-FJD.
- 4 José Carlos Segovia Sanz; María García Gómez; Susana Navarro Ordoñez; Nestor W. Meza; Juan A. Bueren Roncero; María García Bravo. RTWI-001/00US (326219-2001. Compositions and methods for enhanced gene expression of pklr Estados Unidos de América. 24/04/2016. CIEMAT / CIBERER / IIS-FJD.
- 5 Jose Carlos Segovia Sanz; María García Gómez; Susana Navarro Ordoñez; Nestor W Meza; Juan A. Bueren Roncero; María García Bravo. DRU-2016-5168. Orphan Drug: Lentiviral vector containing the human liver and erythroid pyruvate kinase (PKLR) gene for the therapy of Pyruvate Kinase Deficiency (MERILEN) (Orphan Drug) Estados Unidos de América. 23/03/2016. CIEMAT / CIBERER / IIS-FJD.
- 6 Jose Carlos Segovia Sanz; Oscar Quintana Bustamante; Zita Gárate Mutiloa; Juan A. Bueren Roncero. EP15382545. Knock-In Induced Pluripotent Stem Cells (Ipscs) Derived From Peripheral Blood Mononuclear Cells And Uses Thereof España. 05/11/2015. CIEMAT / CIBERER / IIS-FJD.
- 7 EMA/COMP/865665/2014 (EU/3/14/1130). Desarrollo del medicamento huérfano denominado: Lentiviral vector containing the human liver and erythroid pyruvate kinase (PKLR) gene for the therapy of pyruvate kinase deficiency 22/08/2014. CIEMAT / CIBERER / IIS-FJD.

<b>Part A. PERSONAL INFORMATION</b>		<b>CV date</b>	09-03-2021
First and Family name	ÁNGELES VICENTE LÓPEZ		
Social Security, Passport, ID number	[REDACTED]	[REDACTED]	[REDACTED]
Researcher numbers	Researcher ID	B-7951-2015	
	Orcid code	<a href="https://orcid.org/0000-0002-9456-5541">0000-0002-9456-5541</a>	

### A.1. Current position

Name of University/Institution	Complutense University of Madrid		
Department	Cell Biology / Faculty of Medicine		
Address and Country	Plaza Ramón y Cajal s/n; Ciudad Universitaria; 28040 Madrid		
Phone number	91 394 7166	E-mail	<a href="mailto:avicente@ucm.es">avicente@ucm.es</a>
Current position	Professor	From	01-07-2008
	Biomedical Research Programme Coordinator, UCM		09-2015-present
Espec. cód. UNESCO	2407/2412		
Key words	Acute Lymphoblastic Leukemia, Bone Morphogenetic Proteins, Immunomodulation, Mesenchymal cells, Central Nervous System		

### A.2. Education

PhD	University	Year
PhD, Biology (Immunology)	Complutense University of Madrid	1994

### A.3. JCR articles, h Index, thesis supervised...

- Number of six-year research periods: 4 (all possible; last period: 2010-2015)
- Number of doctoral thesis supervised in the last 10 years: 6 (+1 in course) (the last two ones with Extraordinary Doctorate Awards)
- 9 Master students supervised
- 5 Postdoctoral fellows supervised
- 71 papers ISI + 2 book chapters
- Total cites: 2464
- Publications in T1: 50 (70,4%)
- Publications in Q1: 40 (56,3%)
- Publications in D1: 18 (25,3%)
- H Index: 28, i10 Index: 56

### Part B. CV SUMMARY (max. 3500 characters, including spaces)

I carried out my Doctoral Thesis in the Faculty of Biology under the supervision of Professor Agustín Zapata, studying the differentiation of the different components of the thymic microenvironment during ontogeny. This work was completed at the Department of Microbiology and Immunology, Faculty of Medicine, University of Montreal and at the Royal Postgraduate Medical School, Hammersmith Hospital of London, and was awarded with the Extraordinary Doctorate Prize. In 1994 I joined, as a postdoctoral researcher, Dr Lerma's group at the Cajal Institute of Neurosciences. As a result of that stay, I collaborated in the publication of four pioneering works in the knowledge of the location and role of the ionotropic glutamate receptors in the neuron. At the end of 1995 I joined the Department of Cell Biology of the Faculty of Medicine at the Complutense University of Madrid as Lecturer, and in 1996 I started my career as an independent investigator. In 2002 I got a Senior Lecturer position and later in 2008 I became Professor, being Head of the Department of Cell Biology of the Faculty of Medicine from 2009 to 2018. Currently I am the Biomedical Research PhD Programme Coordinator –UCM–, and also member of the University Senate –UCM–, of the Board of

Faculty (Medicine) and of various Commissions at the Medical School, UCM. During these years I have combined my teaching and research work, only interrupted by my three maternity leaves. On the other hand, from the scientific point of view, I have focused my efforts in the last years in the study of the role of different morphogens, especially BMP4, in the maintenance of hematopoietic progenitors and the relevance of these factors as immunoregulators in both physiological and pathological conditions. A growing interest in giving translational value to our research has led us in recent years to initiate collaborations with different clinical groups within the area of oncohematology and immunotherapy. From the bibliometric point of view I have published 71 articles indexed in Medline and my H index is 28 with a total of 2464 accumulated citations and 4 six-year research periods granted (last in 2015). To carry out all these works we have received uninterrupted funding in the various national calls, since the group was created in 1996. I am co-director of the UCM Research Group "Stem cells, immunity and cancer", Principal Investigator of 7 national projects (FIS, BFU/SAF), 3 regional and local projects (Community of Madrid and UCM), and 2 Art 83. I have also participated as a collaborator in more than 14 projects (two of them International, RETICS, R & D Biomedicine Program of the CM and the rest, National, regional and projects with private funds). During these years I have often participated in committees to access to teaching positions, I have been reviewer of scientific articles for different journals, evaluator of projects of Spanish National Plan as well as the Commission of Guarantees for the Donation and Use of Cells and Tissues (ISCIII) and private Foundations. Recently I have become member of the Technical Commission of the National Bank of Stem Cell Lines.

## Part C. RELEVANT MERITS

### C.1. Publications (including books)

1. Alberto Vazquez, Lidia M. Fernandez-Sevilla, Eva Jimenez, David Perez-Cabrera, Rosa Yañez, Jose Luis Subiza, Alberto Varas, Jaris Valencia\* and Angeles Vicente\* Involvement of Mesenchymal Stem Cells in Oral Mucosal Bacterial Immunotherapy. *Front. Immunol.* 11:567391. doi: 10.3389/fimmu.2020.567391
2. Lidia M Fernández-Sevilla, Jaris Valencia, Miguel A Flores-Villalobos, África Gonzalez-Murillo, Rosa Sacedón, Eva Jiménez, Manuel Ramírez, Alberto Varas1 † \*, Ángeles Vicente. 2020 *J Pathol* 252:189-200. IF 5,942 D1
3. Valencia J, M Fernández-Sevilla L, Fraile-Ramos A, Sacedón R, Jiménez E, Vicente A\*, Varas A. (equal contribution) Acute Lymphoblastic Leukaemia Cells Impair Dendritic Cell and Macrophage Differentiation: Role of BMP4. *Cells.* 2019 Jul 14;8(7). pii: E722. doi: 10.3390/cells8070722. IF: 4,829
4. Martínez VG; López-Calderón F; Martínez-Fernández M; Segovia C; Rubio C; Garín M; Teijeira A; Varas A; Sacedón R; Villacampa F; de la Rosa F; López-Collazo E; Paramio JM; **Vicente Á\***; Dueñas M\*. (equal contribution) (2017) "BMP4 induces M2 macrophage polarization and favors tumor progression in bladder cancer". *Clinical Cancer Research* 23:7388-99. IF: 10,199; D1
5. Martínez VG, Ontoria-Oviedo I, Ricardo CP, Harding SE, Sacedón R, Varas A, Zapata A, Sepúlveda P, **Vicente A.** (2017). Overexpression of Hypoxia-inducible factor 1 alpha improves immunomodulation mediated by mesenchymal stem cells. *Stem Cell Research & Therapy* 29;8:208. IF: 4.963; Q1
6. Entrena A, Varas A, Vázquez M, Melen GJ, Fernández-Sevilla LM, García-Castro J; Ramírez M, Zapata AG, **Vicente A.** (2015). Mesenchymal stem cells derived from low risk acute lymphoblastic leukemia patients promote NK cell antitumor activity. *Cancer Letters* 363:156-65. IF: 5.992; Q1
7. Robson NC, Hidalgo L, Mc Alpine T, Wei H, Martinez VG, Entrena A, Melen GJ, MacDonald AS, Phythian-Adams A, Sacedón R, Maraskovsky E, Cebon J, Ramirez M, Vicente A\*, **Varas A\***. (equal contribution) (2014). Optimal effector functions in human natural killer cells rely upon autocrine bone morphogenetic protein signaling. *Cancer Research* 74:5019-31. IF: 9.329; D1
8. **Vicente López MA**; Vázquez García MN; Melén GJ; Entrena Martínez A; Cubillo I; García Castro J; Ramírez M; Zapata AG. (2014). Mesenchymal stromal cells derived from the bone

marrow of acute lymphoblastic leukemia patients show altered BMP4 production: Correlations with the course of disease. PLoS ONE. 9:e84496. IF: 3.234; Q1

9. Hidalgo L, Valencia J, Martínez VG, Hernández-López C, Vázquez M, Nuñez JR, Zapata AG, Sacedón R, Varas A\*, **Vicente A\***. (2012). Expression of BMPRIA on human thymic NK cell precursors: Role of BMP signaling in intrathymic NK cell development. Blood 119: 1861–71. IF: 9.060; D1
10. **Vicente A**, Vázquez MN, Entrena A, Olmedillas S, García-Arranz M, García Olmo D, Zapata A. (2011). Low doses of BMP4 increases the survival of human adipose tissue-derived mesenchymal stem cells maintaining their stemness and multipotency. Stem Cells & Development 20:1011-19. IF: 4.459; D1
11. Varas A, Hernández-López C, Valencia J, Mattavelli S, Martínez VG; Hidalgo L, Gutiérrez-de Frías C, Zapata AG, Sacedón R, **Vicente A**. (2008). Survival and function of human thymic dendritic cells are dependent on autocrine hedgehog signalling. Journal of Leukocyte Biology 83: 1476-83. IF: 4.605; Q1

## C.2. Research projects and grants

1. Reference: IND2020/BMD-17358

Title: Estudio de las células stem mesenquimales como mediadores de los efectos terapéuticos de vacunas bacterianas. Efectores anti-inflamatorios y anti-microbianos

From: 01-01-2021 To: 31-12-2024

IP: Ángeles Vicente

Funding Entity: Conserjería de Ciencia, Universidades e Innovación, Comunidad de Madrid

2. Reference: RTI2018-093899-B-I00

Title: How do leukemic cells penetrate, survive and grow in the CNS? Sanctuaries for leukemic cells in the CNS: the neurogenic niche.

PI: Ángeles Vicente

Funding Entity: Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades

From: 01-01-19 To: 31-12-2021

Budget: 120.000 euros

3. Reference: SAF2015-66986-R

Title: Study of BMP4 as biomarker in the prognosis of childhood acute lymphoblastic leukemia. Relevance of BMP signaling pathway in the relapse in central nervous system. PI: Ángeles Vicente

Funding Entity: Ministerio de Economía y Competitividad, Plan Nacional de Biomedicina

From: 1-01-2016 To: 31-12-2018

Budget: 100.000 euros

4. Reference: B2017/BMD-3692. AvanCell

Title: Terapias avanzadas de precisión en regeneración y reparación tisular

Investigador coordinador: Francisco Javier Fernández-Avilés

Funding Entity: COMUNIDAD AUTÓNOMA DE MADRID. PROGRAMA DE ACTIVIDADES DE I+D EN BIOMEDICINA

From: 1-01-2018 To: 31-12-2021

Budget: 956.086,51 euros

Participation: Investigator

5. Reference: SAF2012-33180

Title: Functional relevance of distinct human NK cell populations. Anti-tumoral effects and role of BMP2/4 signaling pathway

PI: Ángeles Vicente

Funding Entity: Ministerio de Economía y Competitividad, Plan Nacional de Biomedicina

From: 1-01-2013 To: 31-12-2015

Budget: 105.000

6. Reference: RD16/0011/0002

Title: Cellular Therapy Network TerCel

Funding Entity: Instituto de Salud Carlos III

Project Coordinator: José María Moraleda

From: 1-01-2017 To: 1-12-2021

Budget: 222.625 euros

Participation: Investigator

7. Reference: I Beca/Proyecto UnoEntreCienMil

Title: Role of BMP4 in pediatric acute lymphoblastic leukemia: prognosis factor and function in relapse

IP: Manuel Ramírez (Hospital Niño Jesús) y Ángeles Vicente (UCM)

Funding Entity: Fundación Uno entre Cien Mil

From: 1-04-2014 To: 30-04-2016

Budget: 75.000 euros

8. Reference: BFU2009-10315/BMC

Title: Involvement of BMP2/4 signaling pathway in human NK cell biology. BMPRIA as a new marker for NK cell differentiation and functionality

Funding Entity: Ministerio de Ciencia e Innovación

PI: Ángeles Vicente

From: 1-01-2010 To: 31-12-2012

Budget: 125.000 euros

### C.3. Contracts

Reference: Art83 (105-2017) INMUNOTEK S.L. / Complutense University

Title: Immunomodulatory effects of preconditioning bone marrow mesenchymal cells with BACTEK

PI: Ángeles Vicente

From: March 2017 To: March 2019

Amount: 65.000 Euros

### C.4. Referee in scientific journals:

Blood, Cell, Molecular Immunology, Journal of Cellular and Molecular Medicine, Stem Cell and Development, Cell Cycle, Journal of Immunology, ISRN Immunology, Experimental Hematology, European Journal of Immunology, Oncotarget.

### C.5. Grant Evaluator

Commission of Guarantees for the Donation and Use of Cells and Tissues (ISCIII) (2009-present); ANEP; Wellcome Trust (2010), Foundation Progreso y Salud de la Conserjería de Salud y Bienestar Social de la Junta de Andalucía (2012, 2015), Private Foundations (Foundation Puerta de Hierro, Uno entre Cien Mil).

### C.6. Evaluator for access to teaching/research positions

Autónoma University of Madrid, Complutense University of Madrid, Carlos III University of Madrid, University of Cádiz, University of East London, OPIs (CIEMAT)

### C.7. Committees & Membership

- \* Technical Committee of National Stem Cell Bank (BNLC) (2018-present)
- \* Committee for Teaching activities, School of Medicine, UCM (2009-2018)
- \* Committee for Postgraduate Studies, School of Medicine, UCM (2009-present)
- \* Spanish Society of Immunology (2007-present)

### C.8. Scientific outreach activity

- \* Seminar and activities in the UniStem Day (Fac of Medicine, UAM, UCM) (2015-present)
- \* Coordinator of Science Week activities in Dpt of Cell Biology (Fac of Medicine, UCM) (2015, Come and discover cells and tissues' world!); Cell Therapy (2018)
- \* Instructor during Science Week activities in Dpt of Cell Biology (Fac of Medicine, UCM) (2010-2018, Come and discover cells and tissues' world!)
- \* Monographic broadcast "Acute Lymphoblastic Leukemia" by Gestiona Radio (23 Marzo 2017)

**Part A. PERSONAL INFORMATION**

**CV date**

16/03/2021

First and Family name	Fco. Javier Villadiego Luque		
Social Security, Passport, ID number		Age	42
Researcher codes	WoS Researcher ID (*)	F-2594-2015	
	SCOPUS Author ID(*)	8363736600	
	Open Researcher and Contributor ID (ORCID) **	0000-0003-2131-9013	

**A.1. Current position**

Name of University/Institution	Universidad de Sevilla /Instituto de Biomedicina de Sevilla-IBiS		
Department	Departamento de Fisiología Médica y Biofísica		
Address and Country	Hospital Universitario Virgen del Rocío. Av. Manuel Siurot, s/n		
Phone number	(+34) 955 923 034	E-mail	<a href="mailto:fvilladiego@us.es">fvilladiego@us.es</a>
Current position	Profesor Titular de Universidad	From	30/12/2019
Key words	cell therapy, neurodegeneration, neuroinflammation, carotid body		

**A.2. Education**

PhD	University	Year
GDNF y cuerpo carotídeo: implicaciones funcionales y uso en terapia celular	Universidad de Sevilla	2007

**A.3. JCR articles, h Index, thesis supervised...**

**Articles: 23** (4 as first author and 5 as corresponding author; 7/9 in the 1<sup>st</sup> quartile and 3/9 in the 1<sup>st</sup> decile. Respect to all articles: 15/23 - 1<sup>st</sup> quartile and 9/23 - 1<sup>st</sup> decile).

**Book Chapters: 4** (1 as corresponding author).

**H index: 10**

**Thesis supervised: 2**, and 1 in progress.

**Patents: 1**

**Recognized research activity periods: 2** (2005-2010; 2011-2016)

**Recognized technology transfer periods: 1** (2008-2016)

**Part B. CV SUMMARY**

From the beginning of my scientific career, my main goal has been to advance in the knowledge of the cellular and molecular events underlying neurodegeneration. In addition, during my career I have always tried to develop and improve therapeutic strategies to reduce the course of the neurodegenerative process.

I started my PhD thesis in 2001 under the supervision of the Drs. José López-Barneo and Juan José Toledo-Aral studying the trophic effect of striatal carotid body (CB) grafts in animal models of Parkinsonism. During my PhD thesis I acquired a strong experience in microsurgery, management of genetically modified mice colonies and cellular and molecular biology techniques. As a remarkable item of my PhD thesis, we identified the dopaminergic CB glomus cells as the cell type with higher production of GDNF in the body, being especially well suited to produce cell-based delivery of GDNF in parkinsonism or others neurodegenerative diseases. After my PhD thesis, I continued my scientific training as postdoctoral fellow in the lab of Dr. Axel Behrens in the London Research Institute (2007-2009). During this period, I acquired a strong background in the molecular mechanism of neurodegeneration and in the generation of genetically modified mouse models. Following my postdoctoral training, I joined to the Institute of Biomedicine of Seville as Postdoctoral Research with a contract of the Spanish Cell Therapy Network (TerCel). In 2012, I obtained a position of Assistant Professor in the Department of Medical Physiology & Biophysics of the University of Seville, reaching the position of Associate Professor in 2018. During all this time I have continued my research focus on two complementary topics: (i) study the cellular and molecular events that occur in the neurodegenerative process, and (ii) to develop new therapeutic strategies to reduce the natural course of neurodegeneration.

In summary, with almost 20 years of research experience in neurobiology I have acquired a strong background and expertise in the field of neurodegeneration. As a consequence of that, I have published 23 articles and 4



chapter books (in between all of them, 6 as corresponding author), I have lead two research project as principal investigator (Co-PI of FIS and Ministry of Science and Innovation projects) and supervised 3 PhD theses (2 already finished and 1 close to the defense).

## Part C. RELEVANT MERITS

### C.1. Publications (including books)

1. **Villadiego J**, Ramírez-Lorca R, Cala F, Labandeira-García JL, Esteban M, Toledo-Aral JJ, López-Barneo J. Is carotid body infection responsible for silent hypoxemia in COVID-19 patients? *Function*. 2020; zqaa032, <https://doi.org/10.1093/function/zqaa032> **First author**
2. Trillo-Contreras JL, Toledo-Aral JJ, Echevarría M<sup>#</sup>, **Villadiego J<sup>#</sup>**. AQP1 and AQP4 Contribution to Cerebrospinal Fluid Homeostasis. *Cells*. 2019; 8:197. *Impact factor (JCR 2018): 5.656. 40/193-Cell Biology* **#Corresponding Author**
3. García-García A, Korn C, García-Fernández M, Domingues O, **Villadiego J**, Martín-Perez D, Isern J, Bejarano-García JA, Zimmer J, Pérez-Simón JA, Toledo-Aral JJ, Michel T, Airaksinen MS, Méndez-Ferrer S. Dual cholinergic signals regulate daily migration of hematopoietic stem cells and leukocytes. *Blood*. 2019;133:224-236. *Impact factor (JCR 2018): 16.562. 1/73-Hematology*
4. Trillo-Contreras JL, Ramírez-Lorca R, Hiraldo-González L, Sánchez-Gomar I, Galán-Cobo A, Suárez-Luna N, Sánchez de Rojas-de Pedro E, Toledo-Aral JJ, **Villadiego J<sup>#</sup>**, Echevarría M<sup>#</sup>. Combined effects of aquaporin-4 and hypoxia produce age-related hydrocephalus. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis*. 2018; 1864: 3515-3526. *Impact factor (JCR 2018): 4.328. 13/72-Biophysics* **#Corresponding Author**
5. **Villadiego J<sup>#</sup>**, Romo-Madero S, García-Swinburn R, Suárez-Luna N, Bermejo-Navas A, Echevarría M, Toledo-Aral JJ<sup>#</sup>. Long-term immunosuppression for CNS mouse xenotransplantation: effects on nigrostriatal neurodegeneration and neuroprotective carotid body cell therapy. *Xenotransplantation*. 2018; 25:e12410. *Impact factor (JCR 2018): 3.484. 9/25-Transplantation* **#Corresponding Author**
6. Perez-Villalba A, Salomé Sirerol-Piquer M, Belenguer G, Soriano-Cantón R, Belén Muñoz-Manchado A, **Villadiego J**, Alarcón-Arís D, Soria FN, Dehay B, Bezard E, Vila M, Bortolozzi A, José Toledo-Aral J, Pérez-Sánchez F, Fariñas I. Synaptic regulator  $\alpha$ -synuclein in dopaminergic fibers is essentially required for the maintenance of subependymal neural stem cells. *J Neurosci*. 2018; 38: 814-825. *Impact factor (JCR 2018): 6.074. 29/267-Neuroscience*
7. **Villadiego J**, Labrador-Garrido A, Franco JM, Leal-Lasarte M, De Genst EJ, Dobson CM, Pozo D, Toledo-Aral JJ, Roodveldt C. Immunization with  $\alpha$ -synuclein/Grp94 reshapes peripheral immunity and suppresses microgliosis in a chronic Parkinsonism model. *Glia*. 2018; 66:191-205. *Impact factor (JCR 2018): 5.829. 35/267-Neuroscience* **First author**
8. Sánchez Gomar I, Díaz Sánchez M, Uclés Sánchez AJ, Casado Chocán JL, Suárez-Luna N, Ramírez-Lorca R, **Villadiego J**, Toledo-Aral JJ, Echevarría M. Comparative Analysis for the Presence of IgG Anti-Aquaporin-1 in Patients with NMO-Spectrum Disorders. *Int J Mol Sci*. 2016;17(8):e1195. *Impact factor (JCR 2016): 3.226 54/166-Chemistry, Multidisciplinary*
9. Muñoz-Manchado AB<sup>\*</sup>, **Villadiego J<sup>\*,#</sup>**, Romo-Madero S, Suárez-Luna N, Bermejo-Navas A, Rodríguez-Gómez JA, Garrido-Gil P, Labandeira-García JL, Echevarría M, López-Barneo J, Toledo-Aral JJ<sup>#</sup>. Chronic and progressive Parkinson's disease MPTP model in adult and aged mice. *J Neurochem*. 2016; 136:373-87 *Impact factor (JCR 2016): 4.083 65/259-Neuroscience* **\*First author, #Corresponding Author**
10. Labrador-Garrido A, Cejudo-Guillén M, Daturpalli S, Leal MM, Klippstein R, De Genst EJ, **Villadiego J**, Toledo-Aral JJ, Dobson CM, Jackson SE, Pozo D, Roodveldt C. Chaperome screening leads to identification of Grp94/Gp96 and FKBP4/52 as modulators of the  $\alpha$ -synuclein-elicited immune response. *FASEB J*. 2016; 30:564-77. *Impact factor (JCR 2016): 5.498 7/85-Biology*
11. Ortega-Sáenz P, **Villadiego J**, Pardal R, Toledo-Aral JJ, López-Barneo J. Neurotrophic Properties, Chemosensory Responses and Neurogenic Niche of the Human Carotid Body. *Adv Exp Med Biol*. 2015; 860:139-52. *Impact factor (JCR 2015): 1.953 26/86-Biology*



12. Labrador-Garrido A, Cejudo-Guillén M, Klippstein R, De Genst EJ, Tomas-Gallardo L, Leal MM, **Villadiego J**, Toledo-Aral JJ, Dobson CM, Pozo D, Roodveldt C Chaperoned amyloid proteins for immune manipulation:  $\alpha$ -Synuclein/Hsp70 shifts immunity toward a modulatory phenotype. **Immun Inflamm Dis**. 2014; 2:226-38.
13. Sánchez Gomar I, Díaz Sánchez M, Uclés Sánchez AJ, Casado Chocán JL, Ramírez-Lorca R, Serna A, **Villadiego J**, Toledo-Aral JJ, Echevarría M. An immunoassay that distinguishes real neuromyelitis optica signals from a labeling detected in patients receiving natalizumab. **BMC Neurol**. 2014; 14: 139.  
*Impact factor (JCR 2014): 2.040 113/192-Neurology, Clinical*
14. Ortega-Sáenz P, Pardal R, Levitsky K, **Villadiego J**, Muñoz-Manchado AB, Durán R, Bonilla-Henao V, Arias-Mayenco I, Sobrino V, Ordóñez A, Oliver M, Toledo-Aral JJ, López-Barneo J. Cellular properties and chemosensory responses of the human carotid body. **J Physiol**. 2013; 591:6157-73.  
*Impact factor (JCR 2013): 4.544 8/81-Physiology*
15. Levitsky KL, Toledo-Aral JJ, López-Barneo J, **Villadiego J**<sup>#</sup>. Direct confocal acquisition of fluorescence from X-gal staining on thick tissue sections. **Sci Rep**. 2013; 3:2937.  
*Impact factor (JCR 2013): 5.578 5/56-Multidisciplinary Sciences #Corresponding Author*
16. Muñoz-Manchado AB\*, **Villadiego J**\*, Suárez-Luna N, Bermejo-Navas A, Garrido-Gil P, Labandeira-García JL, Echevarría M, López-Barneo J, Toledo-Aral JJ. Neuroprotective and reparative effects of carotid body grafts in a chronic MPTP model of Parkinson's disease. **Neurobiol Aging**. 2013; 34:902-15.  
*Impact factor (JCR 2013): 4.853 4/49-Geriatrics and Gerontology \*First author*
17. **Villadiego J**<sup>#</sup>, Muñoz-Manchado AB, Méndez-Ferrer S, Toledo-Aral JJ and López-Barneo J. Carotid Body Transplants as a Therapy for Parkinson's Disease. **Emerging Drugs and Targets for Parkinson's Disease**. RSC Drug Discovery Series, 2013. ISBN: 978-1-84973-617-6. Book Chapter. **#Corresponding Author**
18. Rodríguez-Pallares J, Joglar B, Muñoz-Manchado AB, **Villadiego J**, Toledo-Aral JJ, Labandeira-García JL. Co-grafting of carotid body cells improves the long-term survival, fibre outgrowth and functional effects of grafted dopaminergic neurons. **Regen Med**. 2012; 7:309-322.  
*Impact factor (JCR 2012): 3.873 7/79-Biomedical Engineering*
19. Pascual A, **Villadiego J**, Hidalgo-Figueroa M, Méndez-Ferrer S, Gómez-Díaz R, Toledo-Aral JJ and López-Barneo J. *Neuroprotection in Parkinson's Disease*. In: **Animal Models for Neurodegenerative Disease**. RSC Drug Discovery Series, 2011. ISBN: 978-1-84973-184-3. Book Chapter.
20. Da Costa CR, **Villadiego J**, Sancho R, Fontana X, Packham G, Nateri AS, Behrens A. Bag1-L is a phosphorylation-dependent coactivator of c-Jun during neuronal apoptosis. **Mol Cell Biol**. 2010; 30: 3842-3852.  
*Impact factor (JCR 2010): 6.188 41/286-Biochemistry & Molecular Biology*
21. Muñoz-Cabello A, **Villadiego J**, Toledo-Aral JJ, Lopez-Barneo J, Echevarría M. AQP1 mediates water transport in the carotid body. **Pflugers Arch**. 2010, 459: 775-783.  
*Impact factor (JCR 2010): 3.354 21/77-Physiology*
22. López-Barneo J, Pardal R, Ortega-Saénz P, Durán R, **Villadiego J** and Toledo-Aral JJ. The neurogenic niche in the carotid body and its applicability to antiparkinsonian cell therapy. **J Neural Transm**. 2009; 116: 975-982.  
*Impact factor (JCR 2009): 2.259 81/167-Clinical Neurology*
23. Mínguez-Castellanos A, Escamilla-Sevilla F, Hotton GR, Toledo-Aral JJ, Ortega-Moreno A, Mendez-Ferrer S, Martín-Linares JM, Katati MJ, Mir P, **Villadiego J**, Meersmans M, Perez-García M, Brooks DJ, Arjona V and López-Barneo J. Carotid body autotransplantation in Parkinson disease: A clinical and PET study. **Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry**, 78: 825-831, 2007.  
*Impact factor (JCR 2007): 3,857 7/139-Surgery*
24. Mejías R, **Villadiego J**, Pintado CO, Vime PJ, Gao L, Toledo-Aral JJ, Echevarría M and López-Barneo J. Neuroprotection by Transgenic Expresión of Glucosa-6-Phosphate Dehydrogenase in Dopaminergic Nigrostriatal Neurons of Mice. **The Journal of Neuroscience**, 26: 4500-4508, 2006.  
*Impact factor (JCR 2006): 7,453 15/200-Neurosciences*



25. **Villadiego J**, Méndez-Ferrer S, Valdés-Sánchez T, Silos-Santiago I, Fariñas I, López-Barneo J and Toledo-Aral JJ. Selective Glial Cell Line-Derived Neurotrophic Factor Production in Adult Dopaminergic Carotid Body Cells "In Situ" and after Intraestriatal Transplantation. **The Journal of Neuroscience**, 25: 4091-4098, 2005. *Impact factor (JCR 2005): 7,506* *14/200-Neurosciences* **First author**

## C.2. Research projects

1. PID2019-105995RB-I00. Aging related regulation of carotid body GDNF expression: neuroprotective relevance. Ministerio de Ciencia e Innovación. 167.706,00 €. 01/06/2020-31/12/2022. Principal Investigators (PIs): Juan José Toledo-Aral y **Javier Villadiego**
2. PI16/00493. Participación de las acuaporinas en la hidrocefalea asociada a hipoxia y envejecimiento: fisiopatología, biomarcadores y estrategias terapéuticas. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad. 82.885,00 €. 01/01/2017-31/12/2019. PIs: Miriam Echevarría y **Javier Villadiego**.
3. RD16/0011/0025. Red de Terapia Celular (2017-2021). Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad. 332.750,00 €. 01/01/2017-31/12/2021. PI: Juan José Toledo-Aral.
4. CTS2739. Terapia celular en la enfermedad de Parkinson. Consejería de Innovación, Ciencia y Empresa. Junta de Andalucía. 191.875,00 €. 30/01/2014-29/01/2017. PI: Juan José Toledo-Aral.
5. PI12/01882. Estudio del papel de AQP1 en el desarrollo de la hidrocefalia asociada a hipoxia cerebral. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad. 72.020,00 €. 01/01/2013-31/12/2016. PI: Miriam Echevarría.
6. PI12/02574. Uso de cuerpo carotídeo en terapia celular en la enfermedad de Parkinson. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad. 109.505,00€. 01/01/2013-31/12/2016. PI: Juan José Toledo-Aral.

## C.3. Contracts

1. RTC-2015-3309-1. Desarrollo de una terapia para el tratamiento de variantes genéticas de alfa-sinucleína en la enfermedad de parkinson. Proyectos Retos-Colaboración. Ministerio de Economía y Competitividad. 383.106,00€. 01/01/2016-31/12/2018. PI: Juan José Toledo-Aral.

## C.4. Patents

1. ES2396814. Process for detecting X-gal precipitate or other opaque precipitates by means of confocal microscopy. Levitsky K, **Villadiego J**, Toledo-Aral JJ, López-Barneo J. International PCT: WO 2013/001113.

## C.5. Grants and awards

1. Ayudas a la Extensión Internacional de Patentes por Procedimiento PCT y a la Entrada en Fases Nacionales. 2013. V Plan Propio de Investigación-Universidad de Sevilla.
2. 2020/00001091. Ayudas para el Uso de los Servicios Generales de Investigación. 1560€. 2020. VI Plan Propio de Investigación y Transferencia– Universidad de Sevilla

## C.6. Others

- Member of CIBERNED (Centro Investigación Biomédica en Red Enfermedades Neurodegenerativas) and TerCel (Red de Terapia Celular)
- Acting as reviewer in: Scientific Reports, Frontiers in Neuroscience, Cell Transplantation, Frontiers in Neurology, Xenotransplantation, Cells, Brain and Behaviour and Frontiers in Aging Neuroscience. Publons: <https://publons.com/a/1614385>
- Review Editor within the section of Neurodegeneration in Frontiers in Neuroscience.