



3.5 Área Cáncer y Genética Molecular Humana



INGEMM - Instituto de Genética Médica Y Molecular

Publicaciones: **31** Factor Impacto: **167.338** Q1: **18**

Actividad de Investigación

Publicaciones

- Barreda-Bonis AC, Barraza-García J, Parrón M, Pastor I, Heath KE, González-Casado I. Multiple SLC26A2 mutations occurring in a three-generational family. *Eur J Med Genet.* 2018; 61(1): 24-8. Article. IF: 2.022; Q3
- Bonaglia MC, Kurtas NE, Errichiello E, Bertuzzo S, Beri S, Mehrjouy MM, Provenzano A, Vergani D, Pecile V, Novara F, Reho P, Di Giacomo MC, Discepoli G, Giorda R, Aldred MA, Santos-Reboucas CB, Goncalves AP, Abuelo DN, Giglio S, Ricca I, Franchi F, Patsalis P, Sismani C, Mori MA, Nevado J, Tommerup N, Zuffardi O. De novo unbalanced translocations have a complex history/aetiology. *Hum Genet.* 2018; 137(10): 817-29. Article. IF: 5.207; Q1
- Borobia AM, Dapia I, Tong HY, Arias P, Muñoz M, Tenorio J, Hernández R, García IG, Gordo G, Ramírez E, Frías J, Lapunzina P, Carcas AJ. Clinical implementation of pharmacogenetic testing in a hospital of the Spanish National Health System: Strategy and experience over 3 years. *CTS-Clin Transl Sci.* 2018; 11(2): 189-99. Article. IF: 3.989; Q2
- Brioude F, Kalish JM, Mussa A, Foster AC, Blik J, Ferrero GB, Boonen SE, Cole T, Baker R, Bertoletti M, Cocchi G, Coze C, de Pellegrin M, Hussain K, Ibrahim A, Kilby MD, Krajewska-Walasek M, Kratz CP, Ladusans EJ, Lapunzina P, Le Bouc Y, Maas SM, Macdonald F, Ounap K, Peruzzi L, Rossignol S, Russo S, Shipster C, Skorka A, Tatton-Brown K, Tenorio J, Tortora C, Gronskov K, Netchine I, Hennekam RC, Prawitt D, Tümer Z, Eggermann T, Mackay DJG, Riccio A, Maher ER. Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith-Wiedemann syndrome: an international consensus statement. *Nat Rev Endocrinol.* 2018; 14(4): 229-49. Article. IF: 24.646; D1
- Bueno A, Rodríguez-López R, Reyes-Palomares A, Rojano E, Corpas M, Nevado J, Lapunzina P, Sánchez-Jiménez F, Ranea JAG. Phenotype-loci associations in networks of patients with rare disorders: application to assist in the diagnosis of novel clinical cases. *Eur J Hum Genet.* 2018; 26(10): 1451-61. Article. IF: 3.65; Q2
- Bueno JCR, Sánchez CA, de Sotomayor FSA, Izquierdo-Álvarez S, Gallart MDM, García JS. Novel probable pathological variant c.1249A>C in exon 7 of the GAA gene associated with Pompe disease in adults. *Neurologia.* 2018; 33(5): 346-8. Letter. IF: 2.038; Q3
- Doyard M, Bacrot S, Huber C, Di Rocco M, Goldenberg A, Aglan MS, Brunelle P, Tentamy S, Michot C, Otaify GA, Haudry C, Castanet M, Leroux J, Bonnefont JP, Munnich A, Baujat G, Lapunzina P, Monnot S, Ruiz-Pérez VL, Cormier-Daire V. FAM46A mutations are responsible for autosomal recessive osteogenesis imperfecta. *J Med Genet.* 2018; 55(4): 278-84. Article. IF: 5.899; Q1
- Fasciani I, Pluta P, González-Nieto D, Martínez-Montero P, Molano J, Paino CL, Millet O, Barrio LC. Directional coupling of oligodendrocyte connexin-47 and astrocyte connexin-43 gap junctions. *Glia.* 2018; 66(11): 2340-52. Article. IF: 5.829; Q1
- Fernández L, Tenorio J, Polo-Vaquero C, Vallespín E, Palomares-Bralo M, García-Miñaur S, Santos-Simarro F, Arias P, Carnicer H, Giannivelli S, Medina J, Pérez-Maya R, Solís J, Rodríguez M, Villagrà A, Rodríguez L, Nevado J, Martínez-Glez V, Heath KE, Lapunzina P. In-frame variants in FLNA proximal Rod 1 domain associate with a predominant cardiac valvular phenotype. *Rev Esp Cardiol.* 2018; 71(7): 545-52. Article. IF: 5.126; Q1
- Flottmann R, Kragesteen BK, Geuer S, Socha M, Allou L, Sowinska-Seidler A, de Jarcy LB, Wagner J, Jamsheer A, Oehl-Jaschkowitz B, Wittler L, de Silva D, Kurth I, Maya I, Santos-Simarro F, Hulsemann W, Klopocki E, Mountford R, Fryer A, Borck G, Horn D, Lapunzina P, Wilson M, Mascrez B, Duboule D, Mundlos S, Spielmann M. Noncoding copy-number variations are associated with congenital limb malformation. *Genet Med.* 2018; 20(6): 599-607. Article. IF: 8.683; D1

- Gordo G, Tenorio J, Arias P, Santos-Simarro F, García-Miñaur S, Moreno JC, Nevado J, Vallespín E, Rodríguez-Laguna L, de Mena R, Dapia I, Palomares-Bralo M, del Pozo A, Ibáñez K, Silla JC, Barroso E, Ruiz-Perez VL, Martínez-Glez V, Lapunzina P. mTOR mutations in Smith-Kingsmore syndrome: Four additional patients and a review. *Clin Genet.* 2018; 93(4): 762-75. Review. IF: 4.104; Q1
- Hauer NN, Popp B, Schoeller E, Schuhmann S, Heath KE, Hisado-Oliva A, Klinger P, Kraus C, Trautmann U, Zenker M, Zweier C, Wiesener A, Abou Jamra R, Kunstmann E, Wiczorek D, Uebe S, Ferrazzi F, Buttner C, Ekici AB, Rauch A, Sticht H, Dorr HG, Reis A, Thiel CT. Clinical relevance of systematic phenotyping and exome sequencing in patients with short stature. *Genet Med.* 2018; 20(6): 630-8. Article. IF: 8.683; D1
- Hemati P, Revah-Politi A, Bassan H, Petrovski S, Bilancia CG, Ramsey K, Griffin NG, Bier L, Cho MT, Rosello M, Lynch SA, Colombo S, Weber A, Haug M, Heinzen EL, Sands TT, Narayanan V, Primiano M, Aggarwal VS, Millán F, Sattler-Holtrop SG, Caro-Llopis A, Pillar N, Baker J, Freedman R, Kroes HY, Sacharow S, Stong N, Lapunzina P, Schneider MC, Mendelsohn NJ, Singleton A, Ramey VL, Wou K, Kuzminsky A, Monfort S, Weiss M, Doyle S, Iglesias A, Martínez F, Mckenzie F, Orellana C, van Gassen KLI, Palomares M, Bazak L, Lee A, Bircher A, Basel-Vanagaite L, Hafstrom M, Houge G, Goldstein DB, Anyane-Yeboah K. Refining the phenotype associated with GNBI mutations: Clinical data on 18 newly identified patients and review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2018; 176(11): 2259-75. Article. IF: 2.197; Q3
- Hisado-Oliva A, Ruzafa-Martín A, Sentchordi L, Funari MFA, Bezanilla-López C, Alonso-Bernáldez M, Barraza-García J, Rodríguez-Zabala M, Lerario AM, Benito-Sanz S, Aza-Carmona M, Campos-Barros A, Jorge AAL, Heath KE. Mutations in C-natriuretic peptide (NPPC): a novel cause of autosomal dominant short stature. *Genet Med.* 2018; 20(1): 91-7. Article. IF: 8.683; D1.
- Jenkins ZA, Macharg A, Chang CY, van Kogelenberg M, Morgan T, Frenzt S, Wei WH, Pilch J, Hannibal M, Foulds N, McGillivray G, Leventer RJ, García-Miñaur S, Sugito S, Nightingale S, Markie DM, Dudding T, Kapur RP, Robertson SP. Differential regulation of two FLNA transcripts explains some of the phenotypic heterogeneity in the loss-of-function filaminopathies. *Hum Mutat.* 2018; 39(1): 103-13. Article. IF: 4.453; Q1
- Kievit A, Tessadori F, Douben H, Jordens I, Maurice M, Hoogeboom J, Hennekam R, Nampoothiri S, Kayserili H, Castori M, Whiteford M, Motter C, Melver C, Cunningham M, Hing A, Kokitsu-Nakata NM, Vendramini-Pittoli S, Richieri-Costa A, Baas AF, Breugem CC, Duran K, Massink M, Derksen PWB, Van IJcken WJF, van Unen L, Santos-Simarro F, Lapunzina P, Lopes VLGD, Lustosa-Mendes E, Krall M, Slavotinek A, Martínez-Glez V, Bakkers J, Van Gassen KLI, de Klein A, van den Boogaard MJH, van Haften G. Variants in members of the cadherin-catenin complex, CDH1 and CTNND1, cause blepharocheloidontic syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2018; 26(2): 210-9. Article. IF: 3.65; Q2
- López M, García-Oguiza A, Armstrong J, García-Cobaleda I, García-Miñaur S, Santos-Simarro F, Seidel V, Dominguez-Garrido E. Rubinstein-Taybi 2 associated to novel EP300 mutations: deepening the clinical and genetic spectrum. *BMC Med Genet.* 2018; 19: 36. Article. IF: 1.74; Q3
- López-Delgado L, Riancho-Zarrabeitia L, García-Unzueta MT, Tenorio JA, García-Hoyos M, Lapunzina P, Valero C, Riancho JA. Abnormal bone turnover in individuals with low serum alkaline phosphatase. *Osteoporosis Int.* 2018; 29(9): 2147-50. Article. IF: 3.819; Q2
- Martín CA, Sarlos K, Logan CV, Thakur RS, Parry DA, Bizard AH, Leitch A, Cleal L, Ali NS, Al-Owain MA, Allen W, Altmueller J, Aza-Carmona M, Barakat BAY, Barraza-García J, Begtrup A, Bogliolo M, Cho MT, Cruz-Rojo J, Dhahrabi HAM, Elcioglu NH, Gosgene, Gorman GS, Jobling R, Kesterton I, Kishita Y, Kohda M, Stabej PLQ, Malallah AJ, Nuernberg P, Ohtake A, Okazaki Y, Pujol R, Ramírez MJ, Revah-Politi A, Shimura M, Stevens P, Taylor RW, Turner L, Williams H, Wilson C, Yigit G, Zahavich L, Alkuraya FS, Surralles J, Iglesias A, Murayama K, Wollnik B, Dattani M, Heath KE, Hickson ID, Jackson AP. Mutations in TOP3A cause a bloom syndrome-like disorder. *Am J Hum Genet.* 2018; 103(2): 221-31. Article. IF: 9.924; D1
- Mora JRH, Tayama C, Sánchez-Delgado M, Monteagudo-Sánchez A, Hata K, Ogata T, Medrano J, Poo-Llanillo ME, Simón C, Morán S, Esteller M, Tenorio J, Lapunzina P, Kagami M, Monk D, Nakabayashi K. Characterization of parent-of-origin methylation using the Illumina Infinium MethylationEPIC array platform. *Epigenomics-Uk.* 2018; 10(7): 941-54. Article. IF: 4.404; Q1
- Muñoz-Cabello P, García-Miñaur S, Espinel-Vallejo ME, Fernández-Franco L, Stephens A, Santos-Simarro F, Lapunzina-Badia P, McAllister M. Translation and cross-cultural adaptation with preliminary validation of GCOS-24 for use in Spain. *J Genet Couns.* 2018; 27(3): 732-43. Article. IF: 2.446; Q3
- Niceta M, Margiotti K, Digilio MC, Guida V, Bruselles A, Pizzi S, Ferraris A, Memo L, Laforgia N, Dentici ML, Consoli F, Torrente I, Ruiz-Pérez VL, Dallapiccola B, Marino B, de Luca A, Tartaglia M. Biallelic mutations in DYNC2LI1 are a rare cause of Ellis-van Creveld syndrome. *Clin Genet.* 2018; 93(3): 632-9. Article. IF: 4.104; Q1
- Priolo M, Schanze D, Tatton-Brown K, Mulder PA, Tenorio J, Kooball K, Acero IH, Alkuraya FS, Arias P, Bernardini L, Bijlsma EK, Cole T, Coubes C, Dapia I, Davies S, Di Donato N, Elcioglu NH, Fahrner JA, Foster A, González NG, Huber I, lascone M, Kaiser AS, Kamath A, Liebelt J, Lynch SA, Maas SM, Mammi C, Mathijssen IB, McKee S, Menke LA, Mirzaa GM, Montgomery T, Neubauer D, Neumann TE, Pintomalli L, Pisanti MA, Plomp AS, Price S, Salter C, Santos-Simarro F, Sarda P, Segovia M, Shaw-Smith C, Smithson S, Suri M, Valdez RM, Van Haeringen A, Van Hagen JM, Zollino M, Lapunzina P, Thakker RV, Zenker M, Hennekam RC. Further delineation of Malan syndrome. *Hum Mutat.* 2018; 39(9): 1226-37. Article. IF: 4.453; Q1
- Recine MAH, Lima KSM, García EV, García-Miñaur S, del Castillo JMB, de los Bueis AB. Heredity and in vivo confocal microscopy of punctiform and polychromatic pre-Descemet dystrophy. *Graef Arch Clin Exp.* 2018; 256(9): 1661-7. Article. IF: 2.25; Q2
- Rodríguez-Laguna L, Ibáñez K, Gordo G, García-Miñaur S, Santos-Simarro F, Agra N, Vallespín E, Fernández-Montano VE, Martín-Arenas R, del Pozo A, González-Pecellín H, Mena R, Rueda-Arenas I, Gómez MV, Villaverde C, Bustamante A, Ayuso C, Ruiz-Pérez VL, Nevado J, Lapunzina P, López-Gutierrez JC, Martínez-Glez V. CLAPO syndrome: identification of somatic activating PIK3CA mutations and delineation of the natural history and phenotype. *Genet Med.* 2018; 20(8): 882-9. Article. IF: 8.683; D1
- Sentchordi-Montane L, Aza-Carmona M, Benito-Sanz S, Barreda-Bonis AC, Sánchez-Garre C, Prieto-Matos P, Ruiz-Ocana P, Lechuga-Sancho A, Carcavilla-Urqui A, Mulero-Collantes I, Martos-Moreno GA, del Pozo A, Vallespín E, Offiah A, Parrón-Pajares M, Dinis I, Sousa SB, Ros-Pérez P, González-Casado I, Heath KE. Heterozygous aggrecan variants are associated with short stature and brachydactyly: Description of 16 probands and a review of the literature. *Clin Endocrinol.* 2018; 88(6): 820-9. Review. IF: 2.897; Q3



3.5 Área Cáncer y Genética Molecular Humana



- Skuplik I, Benito-Sanz S, Rosin JM, Bobick BE, Heath KE, Cobb J. Identification of a limb enhancer that is removed by pathogenic deletions downstream of the SHOX gene. *Sci Rep-Uk*. 2018; 8: 14292. Article. IF: 4.011; Q1
- Turnpenny PD, Wright MJ, Sloman M, Caswell R, van Essen AJ, Gerkes E, Pfundt R, White SM, Shaul-Lotan N, Carpenter L, Schaefer GB, Fryer A, Innes AM, Forbes KP, Chung WK, McLaughlin H, Henderson LB, Roberts AE, Heath KE, Paumard-Hernández B, Gener B, Fawcett KA, Gjergja-Juraski R, Pilz DT, Fry AE. Missense mutations of the Pro65 residue of PCGF2 cause a recognizable syndrome associated with craniofacial, neurological, cardiovascular, and skeletal features. *Am J Hum Genet*. 2018; 103(5): 786-93. Article. IF: 9.924; D1
- Vasques GA, Funari MFA, Ferreira FM, Aza-Carmona M, Sentchordi-Montane L, Barraza-García J, Lerario AM, Yamamoto GL, Naslavsky MS, Duarte YAO, Bertola DR, Heath KE, Jorge AAL. IHH gene mutations causing short stature with nonspecific skeletal abnormalities and response to growth hormone therapy. *J Clin Endocr Metab*. 2018; 103(2): 604-14. Article. IF: 5.605; Q1
- Villafuerte B, Natera-de-Benito D, González A, Mori MA, Palomares M, Nevado J, García-Miñaur S, Lapunzina P, González-Granado LI, Allende LM, Moreno JC. The brain-lung-thyroid syndrome (BLTS): A novel deletion in chromosome 14q13.2-q21.1 expands the phenotype to humoral immunodeficiency. *Eur J Med Genet*. 2018; 61(7): 393-8. Article. IF: 2.022; Q3
- Zhao YJ, Guo TV, Fiksinski A, Breetvelt E, McDonald-McGinn DM, Crowley TB, Diacou A, Schneider M, Eliez S, Swillen A, Breckpot J, Vermeesch J, Chow EWC, Gothelf D, Duijff S, Evers R, van Amelsvoort TA, van den Bree M, Owen M, Niarchou M, Bearden CE, Ornstein C, Pontillo M, Buzzanca A, Vicari S, Armando M, Murphy KC, Murphy C, García-Miñaur S, Philip N, Campbell L, Morey-Canellas J, Raventos J, Rosell J, Heine-Suner D, Shprintzen RJ, Gur RE, Zackai E, Emanuel BS, Wang T, Kates WR, Bassett AS, Vorstman JAS, Morrow BE. Variance of IQ is partially dependent on deletion type among 1,427 22q11.2 deletion syndrome subjects. *Am J Med Genet A*. 2018; 176(10): 2172-81. Article. IF: 2.197; Q3

Proyectos públicos

- Barroso Ramos E.** Identificación de nuevos genes responsables del síndrome de Dravet y de espectros asociados de encefalopatías epilépticas febriles (PI14/01753). ISCIII. 2015-2019.
Centro de gestión: FIBHULP
- Campos Barros A.** Miguel Servet Stabilisation Contracts (I2). ISCIII/CAM. 2008-2025.
Centro de gestión: FIBHULP
- del Pozo Maté A.** Determinación de la expresión alélica específica para establecer la patogenicidad de las variantes genómicas determinadas por NGS en pacientes con cardiopatías congénitas (PI16/01444). ISCIII. 2017-2019.
Centro de gestión: FIBHULP
- Heath KE.** Identificación y caracterización funcional de nuevos genes y loci genómicos implicados en displasias esquelética (SAF2015-66831-R). MINECO. 2016-2018.
Centro de gestión: FIBHULP
- Heath KE.** Ramón y Cajal Stabilisation contracts (I3). CM. 2009-2025.
Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía P. Búsqueda de nuevos genes y nuevas patologías mediante la aplicación de secuenciación masiva en una cohorte de pacientes con síndromes de sobrecrecimiento bien caracterizados clínicamente (PI15/01481). ISCIII. 2016-2018.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Proyecto piloto para la mejora del diagnóstico genético de personas y familias afectadas con enfermedades raras de base genética. ISCIII, Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. 2018-2021 .

Centro de gestión: FIBHULP

Palomares Bralo M. Secuenciación del exoma para el diagnóstico de niños con trastorno del desarrollo neurológico o discapacidad intelectual severa-moderada (PI13/02010). ISCIII. 2014-2018.

Centro de gestión: FIBHULP

Palomares Bralo M. RAREGENOMICS-CM - Red de recursos genómicos, funcionales, clínicos y terapéuticos para el estudio de las enfermedades raras neurológicas (S2017/BMD-3721). CM. 2018-2020.

Centro de gestión: FIBHULP

Rodríguez Novoa S. Diagnóstico genético de hipercolesterolemia familiar mediante next generation sequencing: estudio funcional de nuevas variantes. Transcriptómica y miRNAs y su impacto en el fenotipo (PI15/00122). ISCIII. 2016-2018.

Centro de gestión: FIBHULP

Santos Simarro F. Clinical characterization and molecular genetic analysis of the baf complex related syndromes (PI14/01922). ISCIII. 2015-2019.

Centro de gestión: FIBHULP

Dapia García I. Contrato de garantía juvenil (PEJ15/BIO/AI-0222). CM. 2016-2018.

Centro de gestión: FIBHULP

Fernández Elvira M. Contrato de garantía juvenil (PEJ15/BIO/TL-0158). CM. 2016-2018.

Centro de gestión: FIBHULP

Lobato Vidal N. Contrato de garantía juvenil (PEJ15/BIO/AI-0286). CM. 2016-2018.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. CIBERer (CB06/07/1033). ISCIII. 2007-2019.

Centro de gestión: FIBHULP

Proyectos privados

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

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Curso de microarrays en genética médica e investigación Dr. Lapunzina. Stakeholders. 2017-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Curso NGS en genética clínica e investigación: preparación de muestras, análisis e interpretación de datos. Stakeholders. 2017-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Campos Barros A. Análisis genético de la deficiencia idiopática de GH y deficiencia primaria de IGF-I en talla baja. Ipsen Pharma S.P.S. 2012-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

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

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Análisis genómico global en el síndrome de invdupel(8p): evaluación de la dosis genómica mediante microarrays personalizados de SNPS y estudio de genes candidatos del fenotipo. La Asociación Síndr. Dupli. Inversi. Delección del Brazo Corto del Cromosoma 8 (ASDID). 2015-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Análisis mutacional del gen SCNA1 en pacientes con diagnóstico clínico de síndrome de Dravet. Abyntek Biopharma S.L. 2011-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

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

Centro de gestión: FIBHULP

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

Centro de gestión: FIBHULP

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

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Investigar y desarrollar un sistema diagnóstico rápido y eficaz de las patologías de origen genético. Construcción de un centro de excelencia de investigación en bioinformática que permita el desarrollo de la tecnología en proyectos de investigación que mediante la implantación de sistemas de secuenciación de nueva generación que permita proporcionar

diagnóstico avanzado a las patologías genéticas. Dravet Syndrome Foundation (Delegación En España). 2012-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Eexomas baleares y extremadura. Sanidad Publica de la Comunidad de Extremadura. 2018-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Análisis genómico global en el síndrome de Invdup(15) [síndrome]; evaluación de la dosis genómica mediante microarrays personalizados de SNPS y estudio de genes candidatos del fenotipo. Fundación Inversión Duplicación del Cromosoma 15. 2017-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Estudio clínico citogenético y molecular del síndrome de microdelección 22q11,2 caracterización molecular de la región. Genycell Biotech. 2013-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

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

Centro de gestión: FIBHULP

Heath K. Estudio comprensivo de la genética de las displasias esqueléticas: 1) caracterización de la regulación de Shox en la placa de crecimiento humano, y 2) análisis genético de las displasias esqueléticas mediante ACGH y NGS. Biomarin International Limited. 2012-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Búsqueda de mutaciones en el gen criptak y otros modificadores en pacientes con hipertensión arterial pulmonar. Fundación contra la Hipertensión Pulmonar (FCHP). 2018-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Evaluación genómica en el síndrome de Wolf-Hirschhorn [síndrome 4p]: microarrays personalizados de SNPS y estudio de genes candidatos. Asociación Española del Síndrome de Wolf Hirschhorn. 2017-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Organización jornadas de investigación: XVII Congreso nacional de la asociación española de genética humana. Tilesa Kenes Spain S.L. 2013-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

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

Centro de gestión: FIBHULP



3.5 Área Cáncer y Genética Molecular Humana



Lapunzina Badía PD. Patrocinio Jornadas de DNA day.Stakeholders. 2012-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

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

Centro de gestión: FIBHULP

Nevado Blanco J. Curso de análisis bioinformático de datos de secuenciación masiva aplicado al entorno clínico de investigación. Stakeholders. 2017-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

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

Centro de gestión: FIBHULP

Rodríguez Novoa SM. Renal tubular and markers of bone turnover in hbv monoinfected patients during long term treatment with entecavir or tenofovir. Bristol-Myers Squibb International Corporation (BMSIC). 2011-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Estudio clínico molecular en pacientes con síndrome de sobrecrecimiento (SSC). Estudio de los genes NSD1, NIZPI, HRAS, CDKN1C, GLP3, y de las regiones cromosómicas 5q35, xq26 y 11p en pacientes con SSC. Efficie Servicios para la Investigación S.L. 2005-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

Lapunzina Badía PD. Determinación genómica de muestras del biomarcador del gen KRAS y NRAS. Amgen S.A. 2014-Ongoing.

Centro de gestión: FIBHULP

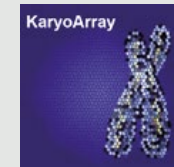
Patentes y Marcas

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

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



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



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



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



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



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



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



Información
de Grupos
por Áreas

3

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



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



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



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

