



3.5.8 Investigación y diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias

Publicaciones: 12

Factor Impacto: 53.⁷³⁶

Q1: 5

Actividad de Investigación

Tesis doctorales

Alonso Barroso E. Estudios fisiopatológicos para la búsqueda de nuevas dianas terapéuticas en acidemia propiónica mediante la caracterización del modelo murino y el desarrollo de nuevos modelos celulares humanos basados en iPSCs[dissertation]. Madrid: UAM: 2020[29/10/2020].

Directores: Ruiz Desviat ML,
Richard Rodríguez EM.



Fulgencio Covián A. Investigación traslacional en las cardiomiopatías asociadas a la acidemia propiónica[dissertation]. Madrid: UAM: 2020[04/12/2020].

Directores: Ruiz Desviat ML,
Richard Rodríguez EM.



Briso-Montiano Pastrana A. Desarrollo de modelos para la evaluación de terapias con chaperonas farmacológicas en aciduria metilmalónica y deficiencia en fosfomanomutasa[dissertation]. Madrid: UAM: 2020[23/07/2020].

Director: Pérez González MB.



Publicaciones

- Park KC, Krywawych S, Richard E, Desviat LR, Swietach P. Cardiac complications of propionic and other inherited organic acidemias. *Front Cardiovasc Med.* 2020; 7: 617451. Review. IF: 6.05; Q1
- Fulgencio-Covián A, Álvarez M, Pepers BA, López-Márquez A, Ugarte M, Pérez B, van Roon-Mom WMC, Desviat LR, Richard E. Generation of a gene-corrected human isogenic line (UA-

Mi006-A) from propionic acidemia patient iPSC with an homozygous mutation in the PCCB gene using CRISPR/Cas9 technology. *Stem Cell Res.* 2020; 49: 102055. Article. IF: 2.02; Q4

- Gámez A, Serrano M, Gallego D, Vilas A, Pérez B. New and potential strategies for the treatment of PMM2-CDG. *Bba-Gen Subjects.* 2020; 1864(11): 129686. Article. IF: 3.77; Q2
- Yahyaoui R, Blasco-Alonso J, Gonzalo-Marín M, Benito C, Serrano-Nieto J, González-Gallego I, Ruiz-Sala P, Pérez B, González-Lamuno D. Metabolic serendipities of expanded newborn screening. *Genes (Basel).* 2020; 11(9): 1018. Article. IF: 4.096; Q2
- Correa-Vela M, Lupo V, Montpeyo M, Sancho P, Marce-Grau A, Hernández-Vara J, Darling A, Jenkins A, Fernández-Rodríguez S, Tello C, Ramírez-Jiménez L, Pérez B, Sánchez-Montañez A, Macaya A, Sobrido MJ, Martínez-Vicente M, Pérez-Dueñas B, Espinos C. Impaired proteasome

activity and neurodegeneration with brain iron accumulation in FBX07 defect. *Ann Clin Transl Neurol.* 2020; 7(8): 1436-42. Article. IF: 4.511; Q2

- Hillert A, Anikster Y, Belanger-Quintana A, Burlina A, Burton BK, Carducci C, Chiesa AE, Christodoulou J, Dordevic M, Desviat LR, Eliyahu A, Evers RAF, Fajkusova L, Feillet F, Bonfim-Freitas PE, Gizewska M, Gundorova P, Karall D, Kneller K, Kutsev SI, Leuzzi V, Levy HL, Lichter-Konecki U, Muntau AC, Namour F, Oltarzewski M, Paras A, Pérez B, Polak E, Polyakov AV, Porta F, Rohrbach M, Scholl-Burgi S, Specola N, Stojiljkovic M, Shen N, Santana-da Silva LC, Skouma A, van Spronsen F, Stoppioni V, Thony B, Trefz FK, Vockley J, Yu YG, Zschocke J, Hoffmann GF, Garbade SF, Blau N. The genetic landscape and epidemiology of phenylketonuria. *Am J Hum Genet.* 2020; 107(2): 234-50. Article. IF: 11.025; D1
- Stanescu S, Belanger-Quintana A, Martín CA, Silvestre CPC, Cortes BM, Pérez BG, García-





Abril CF, Blanco FA, Valverde EP, Casanova MMP. Beneficial effect of N-carbamylglutamate in a neonatal form of multiple Acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Case Rep Pediatr*. 2020; 1370293. Article. Not Indexed

- Vilas A, Yuste-Checa P, Gallego D, Desviat LR, Ugarte M, Pérez-Cerda C, Gamez A, Pérez B. Proteostasis regulators as potential rescuers of PMM2 activity. *Bba-Mol Basis Dis*. 2020;b1866(7):b165777. Article. IF: 5.187; Q1
- Gallego D, Leal F, Gámez A, Castro M, Navarrete R, Sánchez-Lijarcio O, Vitoria I, Bueno-Delgado M, Belanger-Quintana A, Morais A, Pedrón-Giner C, García I, Campistol J, Artuch R, Alcaide C, Cornejo V, Gil D, Yahyaoui R, Desviat LR, Ugarte M, Martínez A, Pérez B. Pathogenic variants of DNAJC12 and evaluation of the encoded cochaperone as a genetic modifier of hyperphenylalaninemia. *Hum Mutat*. 2020; 41(7): 1329-38. Article. IF: 4.878; Q2
- Fulgencio-Covián A, Alonso-Barroso E, Guenzel AJ, Rivera-Barahona A, Ugarte M, Pérez B, Barry MA, Pérez-Cerda C, Richard E, Desviat LR. Pathogenic implications of dysregulated miRNAs in propionic acidemia related cardiomyo-

pathy. *Transl Res*. 2020; 218: 43-56. Article. IF: 7.012; D1

- Tamayo M, Fulgencio-Covián A, Navarro-García JA, Val-Blasco A, Ruiz-Hurtado G, Gil-Fernández M, Martín-Nunes L, López JA, Desviat LR, Delgado C, Richard E, Fernández-Velasco M. Intracellular calcium mishandling leads to cardiac dysfunction and ventricular arrhythmias in a mouse model of propionic acidemia. *Bba-Mol Basis Dis*. 2020; 1866(1): 165586. Article. IF: 5.187; Q1
- Vaes L, Tiller GE, Pérez B, Boyer SW, Berry SA, Sarafoglou K, Morava E. PMM2-CDG caused by uniparental disomy: Case report and literature review. *Jimd Rep*. 2020; 54(1): 16-21. Article. Not Indexed

Proyectos de investigación

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

Centro de gestión: Fundación Severo Ochoa

Pérez González MB. Desarrollo de terapias con chaperonas farmacológicas para el defecto congénito de glicosilación PMM2-CDG. [ER18TRL746]. Ciberer-ISCIII. 2018-2020.

Centro de gestión: CIBERer

Pérez González MB. Enfoque cross-ómico para el descubrimiento de la base genética

de errores innatos del metabolismo y para una intervención terapéutica personalizada [PI19/01155]. ISCIII. 2020-2022.

Centro de gestión: UAM

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

Centro de gestión: CEDEM

Pérez González MB. Raregenomicscm [B2017/BMD3721]. CAM. 2018-2021.

Centro de gestión: UAM

Richard Rodríguez EM. Acidemia propiónica: impacto en el epigenoma y el proteoma en relación con el fenotipo cardíaco y neurológico (). Fundación Ramón Areces. 2021-2023.

Centro de gestión: Fundación Severo Ochoa

Richard Rodríguez EM. Cardiomyocytes derived from induced pluripotent stem cells as a new model for therapy development in propionic acidemia. Fundación americana de acidemia propiónica. 2019-2020.

Centro de gestión: Fundación Severo Ochoa

Ruiz Desviat LM. Delivery of RNA therapy. European cooperation in Science and Technology [COST] (Action CA17103). EU. 2018-2022.

Centro de gestión: UAM

Ruiz Desviat LM. Mecanismos responsables del fenotipo patológico en enfermedades neurometabólicas raras y aproximaciones terapéuticas personalizadas [PID2019-105344RB-I00]. MICINN. 2020-2022.

Centro de gestión: UAM

Cibers y Retics

Pérez González MB. Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras [CB06/07/0004]. ISCIII. [31/12/2020]

Patentes y marcas

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

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