

Investigación y Diagnóstico de Enfermedades Metabólicas Hereditarias

Publicaciones: 9

Q1: 4



ACTIVIDAD DE INVESTIGACIÓN

■ Tesis Doctorales

Bravo Alonso, I. Caracterización genética de la acidosis láctica congénita: un ejemplo de análisis integral de una enfermedad rara.[dissertation]. Madrid: UAM: 2021(10/09/2021).

Directores: Pérez González MB, Rodríguez Pombo

■ Trabajo Fin de Master

Calderón L. Generation and characterization of hepatic models as a platform for therapeutic development in PMM2-CDG[dissertation]. Madrid: UAM: 2022(19/06/2021).

Director: Pérez González MB

■ Trabajo Fin de Grado

Bravo Alonso, I. Ramírez O. Analysis of

the expression of microRNAs in PMM2-CDG and identification of affected cellular pathways [dissertation]. Madrid: UAM: 2022(30/05/2021).

Director: Pérez González MB

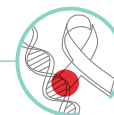
Chavarri Urraca K. Generación y caracterización de astrocitos derivados de iPSC en Acidemia Propiónica [dissertation]. Madrid: UAM:

2022(30/05/2021).

Director: Richard Rodríguez EM

Minery Berneguer A. Murine models of phenylketonuria and propionic acidemia: Neurological phenotype and effect of the PKU mutation[dissertation]. Madrid: UAM: 2022(29/05/2021).

Director: Ruiz Desviat ML



■ Publicaciones

- Alonso-Barroso E, Pérez B, Desviat LR, Richard E. Cardiomyocytes derived from induced pluripotent stem cells as a disease model for propionic acidemia. *Int J Mol Sci.* 2021; 22(3): 1161. Article. IF: 6.208; Q1
- Hammond SM, Aartsma-Rus A, Alves S, Borgos SE, Buijsen RAM, Collin RWJ, Covello G, Denti MA, Desviat LR, Echevarría L, Foged C, Gaina G, Garanto A, Goyenvalle AT, Guzowska M, Holodnuka I, Jones DR, Krause S, Lehto T, Montolio M, Van Roon-Mom W, Arechavala-Gómeza V. Delivery of oligonucleotide-based therapeutics: challenges and opportunities. *EMBO Mol Med.* 2021; 13(4): e13243. Review. IF: 14.26; D1
- Jabato FM, Córdoba-Caballero J, Rojano E, Roma-Mateo C, Sanz P, Pérez B, Gallego D, Seoane P, Ranea JAG, Perkins JR. Gene expression analysis method integration and co-expression module detection applied to rare glucide metabolism disorders using ExpHunterSuite. *Sci Rep-Uk.* 2021; 11(1): 15062. Article. IF: 4.996; Q2
- Papazoglu GM, Cubilla M, Pereyra M, de Kremer RD, Pérez B, Sturiale L, Asteggiano CG. Mass spectrometry glycophenotype characterization of ALG2-CDG in Argentinean patients with a new genetic variant in homozygosis. *Glycoconjugate J.* 2021; 38(2): 191-200. Article. IF: 3.009; Q3
- Pico S, Parras A, Santos-Galindo M, Pose-Utrilla J, Castro M, Fraga E, Hernández IH, Elorza A, Anta H, Wang N, Martí-Sánchez L, Belloc E, García-Esparcia P, Garrido JJ, Ferrer I, Macías-García D, Mir P, Artuch R, Pérez B, Hernández F, Navarro P, López-Sendón JL, Iglesias T, Yang XW, Méndez R, Lucas JJ. CPEB alteration and aberrant transcriptome-polyadenylation lead to a treatable SLC19A3 deficiency in Huntington's disease. *Sci Transl Med.* 2021; 13(613): eabe7104. Article. IF: 19.319; D1
- Rojano E, Córdoba-Caballero J, Jabato FM, Gallego D, Serrano M, Pérez B, Pares-Aguilar A, Perkins JR, Ranea JAG, Seoane-Zonjic P. Evaluating, filtering and clustering genetic disease cohorts based on human phenotype ontology data with cohort analyzer. *J Pers Med.* 2021; 11(8): 730. Article. IF: 3.508; Q2
- Ruiz-Sala P, Peña-Quintana L. Biochemical mar-

kers for the diagnosis of mitochondrial fatty acid oxidation diseases. *J Clin Med.* 2021; 10(21): 4855. Review. IF: 4.964; Q2

- Salsench EM, Maroofian R, Deng RZ, Lanko K, Nikoncuk A, Pérez B, Sánchez-Lijarcio O, Ibáñez-Mico S, Wojcik A, Vargas M, Al-Sannaa NA, Girgis MY, Silveira TRD, Bauer P, Schroeder A, Fong CT, Begtrup A, Babaei M, Toosi MB, Ashrafzadeh F, Imannezhad S, Doosti M, Ahangari N, Torbati PN, Karimiani EG, Murphy D, Cali E, Kaya IH, AlMuhaizea M, Colak D, Cardona-Londono KJ, Arold ST, Houlden H, Bertoli-Avella A, Kaya N, Barakat TS. Expanding the mutational landscape and clinical phenotype of the YIF1B related brain disorder. *Brain.* 2021; 144(10): e85. Letter. IF: 15.255; D1
- Stanescu S, Belanger-Quintana A, Fernández-Félix BM, Arrieta F, Quintero V, Maldonado MS, Alcaide P, Martínez-Pardo M. Severe anemia in patients with Propionic acidemia is associated with branched-chain amino acid imbalance. *Orphanet J Rare Dis.* 2021; 16(1): 226. Letter. IF: 4.307; Q2

■ 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. 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. 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

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

Centro de Gestión: UAM

Pérez González MB. Desarrollo de terapias con chaperonas farmacológicas para el defecto congénito de glicosilación PMM2-CDG. CIBERer-ISCIII. 2018-2021.

Centro de Gestión: UAM

Pérez González MB, Palau F. Medicina de sistemas aplicada a la identificación de nuevas dianas terapéuticas en enfermedades raras de base genética. Fundación Ramón Areces. 2019-2021.

Centro de Gestión: UAM

Pérez González MB, Palau F. GenNatal, un proyecto piloto sobre secuenciación genómica en medicina neonatal y salud pública. Fundación Ramón Areces. 2019-2021.

Centro de Gestión: UAM

Ruiz Desviat LM. Mecanismos responsables del fenotipo patológico en enfermedades neurometabólicas raras y aproximaciones terapéuticas personalizadas (PID2019-105344RB-I00). MCINN. 2020-2023.

Centro de Gestión: UAM

Pérez González MB. Estudio observacional: ESTUDIO α -REVEAL. Chiese Therapeutics. 2021-2022.

Centro de Gestión: UAM

Pérez González MB. Identificación y diagnóstico de la deficiencia AADC. PTC Therapeutics. 2021-2022.

Centro de Gestión: UAM

■ Cibers & Retics

Pérez González MB. Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CB06/07/0004). ISCIII. (31/12/2021).

Centro de Gestión: UAM

■ 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 MA, Yuste Checa P, Arduim Brasil S, Ugarte Pérez M, Martínez Ruiz A, Underhaug J, inventors; UAM, University of Bergen, assignees; Compounds for treating congenital disorders of glycosylation. EP16382373.5, PCT/EP2017/069147; 2016 July 29.