



## 3.5 Cancer and Human Molecular Genetics Area



Publications: **14** Impact Factor: **40.025** QI: **4**

## Research and Diagnosis of Inherited Metabolic Diseases Group

### Research Activity

#### Books and book chapters

**Bueno Delgado MA, Castejón E, Moráis López A, Yahyaoui Macías R, Merinero Cortés B.** Acidemias orgánicas. Diagnóstico y tratamiento de acidemia isovalérica, propiónica y metilmalónica. In: Cocho JA, Merinero B. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. Madrid: Ergón, 2018. p. 27-42

**Vitoria Miñana I, Merinero B, Sánchez-Valverde Visus F, Gil Ortega D, Dalmáu Serra J.** Enfermedad de orina de jarabe de arce. In: Cocho JA, Merinero B. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. Madrid: Ergón, 2018. p. 85-94

**del Toro Riera M, Couce Pico ML, Aldámiz-Echevarría L, Arranz JA, Pérez-Cerdá C, Sánchez-Valverde F.** Protocolo para el diagnóstico y tratamiento de tirosinemia tipo I. In: Cocho JA, Merinero B. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. Madrid: Ergón, 2018. p. 125-34

**Pérez-Cerdá C, Vitoria I, García-Cazorla A, Sierra C, Sánchez A, Girós ML.** Protocolo de

diagnóstico y tratamiento de los trastornos de la biogénesis del peroxisoma y de su metabolismo. In: Cocho JA, Merinero B. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. Madrid: Ergón, 2018. p.219-38

**García Jiménez MC, Delgado Pecellín C, González-Lamuño D, Ortigoza Escóbar JD, Pérez Dueñas B, Pérez-Cerdá C.** Protocolo de deficiencias congénitas del metabolismo de vitaminas. Tiamina, riboflavina, pridoxina, biotina, cobalamina, folato. In: Cocho JA, Merinero B. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. Madrid: Ergón, 2018. p.239-70

**Pérez-Cerdá C, Girós ML, Serrano M, Pérez Dueñas B, Ecaj MJ, Medrano C, Gort L, Pérez González B.** Protocolo de diagnóstico y tratamiento de los defectos congénitos de la glicosilación. In: Cocho JA, Merinero B. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. Madrid: Ergón, 2018. p.271-90

#### Publications

- Brasil S, Briso-Montiano A, Gámez A, Underhaug J, Flydai MI, Desviat L, Merinero B, Ugarte M, Martínez A, Pérez B. New perspectives for pharmacological chaperoning treatment in methylmalonic aciduria cblB type. BBA-Mol Basis Dis. 2018; 1864(2): 640-8. Article. IF: 4.328; Q1

- Brasil S, Leal F, Vega A, Navarrete R, Ecay MJ, Desviat LR, Riera C, Padilla N, de la Cruz X, Couce ML, Martín-Hernández E, Morais A, Pedrón C, Peña-Quintana L, Rigoldi M, Specola N, de Almeida IT, Vives I, Yahyaoui R, Rodríguez-Pombo P, Ugarte M, Pérez-Cerda C, Merinero B, Pérez B. Improving the diagnosis of cobalamin and related defects by genomic analysis, plus functional and structural assessment of novel variants. *Orphanet J Rare Dis.* 2018; 13: 125. Article. IF: 3.687; Q2
- Gámez A, Yuste-Checa P, Brasil S, Briso-Montiano A, Desviat LR, Ugarte M, Pérez-Cerda C, Pérez B. Protein misfolding diseases: Prospects of pharmacological treatment. *Clin Genet.* 2018; 93(3): 450-8. Review. IF: 4.104; Q1
- Hamilton V, Santa María L, Fuenzalida K, Morales P, Desviat L R, Ugarte M, Pérez B, Cabello J F, Cornejo V. Characterization of phenylalanine hydroxylase gene mutations in Chilean PKU Patients. *JIMD Rep.* 2018; 42: 71-7. Article. Not Indexed
- Itzep D, Martínez-Monseny AF, Bolasell M, Cuadras D, Velázquez-Fragua R, Gutiérrez-Solana LG, Macaya A, Pérez-Dueñas B, Serrano M. Clinical assessment of dysarthria in children with cerebellar syndrome associated with PMM2-CDG. *Neuropediatrics.* 2018; 49(6): 408-13. Article. IF: 1.654; Q3
- Izquierdo-Serra M, Martínez-Monseny AF, López L, Carrillo-García J, Edo A, Ortigoza-Escobar JD, García O, Cancho-Candela R, Carrasco-Marina ML, Gutiérrez-Solana LG, Cuadras D, Muchart J, Montero R, Artuch R, Pérez-Cerda C, Pérez B, Pérez-Dueñas B, Macayá A, Fernández-Fernández JM, Serrano M. Stroke-like episodes and cerebellar syndrome in phosphomannomutase deficiency (PMM2-CDG): Evidence for hypoglycosylation-driven channelopathy. *Int J Mol Sci.* 2018; 19(2): 619. Article. IF: 4.183; Q2
- Klaassen K, Djordjevic M, Skakic A, Desviat LR, Pavlovic S, Pérez B, Stojiljkovic M. Functional characterization of novel phenylalanine hydroxylase p.Gln226Lys mutation revealed its non-responsiveness to tetrahydrobiopterin treatment in hepatoma cellular model. *Biochem Genet.* 2018; 56(5): 533-41. Article. IF: 1.931; Q3
- Martínez-Pizarro A, Dembic M, Pérez B, Andresen BS, Desviat LR. Intronic PAH gene mutations cause a splicing defect by a novel mechanism involving U1 snRNP binding downstream of the 5' splice site. *Plos Genet.* 2018; 14(4): e1007360. Article. IF: 5.224; Q1
- 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, Ruano MLF, Besga B, Ferrer-López I, Leal F, Ugarte M, Ruiz-Sala P, Pérez B, Pérez-Cerda C. Four year experience in the diagnosis of very long-chain Acyl-CoA dehydrogenase deficiency in infants detected in three Spanish newborn screening centers. *JIMD Rep.* 2018; 39: 63-74. Article. Not Indexed
- Peanne R, de Lonlay P, Foulquier F, Kornak U, Lefeber DJ, Morava E, Pérez B, Seta N, Thiel C, Van Schaftingen E, Matthijs G, Jaeken J. Congenital disorders of glycosylation (CDG): Quo vadis? *Eur J Med Genet.* 2018; 61(11): 643-63. Review. IF: 2.022; Q3
  - Pérez B. Novel treatments in neurometabolic diseases: the importance of chaperones. *Rev Neurologia.* 2018; 66: S43-6. Article. IF: 0.485; Q4
  - Richard E, Brasil S, Briso-Montiano A, Alonso-Barroso E, Gallardo ME, Merinero B, Ugarte M, Desviat LR, Pérez B. Generation and characterization of two human iPSC lines from patients with methylmalonic acidemia cblB type. *Stem Cell Res.* 2018; 29: 143-7. Editorial Material. IF: 3.929; Q1
  - Richard E, Gallego-Villar L, Rivera-Barahona A, Oyarzabal A, Pérez B, Rodríguez-Pombo

P, Desviat LR. Altered redox homeostasis in branched-chain amino acid disorders, organic acidurias, and homocystinuria. *Oxid Med Cell Longev.* 2018: 1246069. Review. IF: 4.868; Q2

- Rivera-Barahona A, Navarrete R, García-Rodríguez R, Richard E, Ugarte M, Pérez-Cerda C, Pérez B, Gámez A, Desviat LR. Identification of 34 novel mutations in propionic acidemia: Functional characterization of missense variants and phenotype associations. *Mol Genet Metab.* 2018; 125(3): 266-75. Article. IF: 3.61; Q2

## Public projects

**Pérez González MB.** Enfermedades Neurometabólicas Hereditarias: Avances en el diagnóstico, la patofisiología y desarrollo de terapias dirigidas a estabilizar proteínas (PI16/00573). ISCIII. 2017-2019.

Management centre: UAM

**Ruiz Desviat L.** Propionic acidemia: From models and mechanisms to biomarkers and therapies (SAF2016-76004-R). Ministerio de Economía y Competitividad. 2017-2019.

Management centre: UAM

**Pérez González MB.** Bases moleculares del síndrome de deficiencia glutI (glutI ds) investigación en terapias (ER18P2AC746). CIBERer-ISCIII. 2018-2018.

Management centre: CIBERer

**Pérez González MB.** RAREGENOMICSCM (B2017/BMD3721). CM. 2018-2021.

Management centre: UAM

**Pérez González MB.** Identificación y caracterización clínica y bioquímica de pacientes con síndrome glutI (glutI ds): monitorización del tratamiento (ERTRL746). CIBERer-ISCIII. 2018-2019.

Management centre: CIBERer

**Pérez González MB.** Desarrollo de terapias con chaperonas farmacológicas para el defecto congénito de glicosilación PMM2-CDG. (ER18TRL746). CIBERer-ISCIII. 2018-2020.

Management centre: CIBERer

## Private projects

**Ruiz Desviat L.** Análisis genómicos y transcrición para identificar defectos de splicing y evaluación in vivo de la terapia antisentido. Fundación Ramón Areces. 2015-2018.

Management centre: UAM

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

Management centre: UAM



## 3.5 Cancer and Human Molecular Genetics Area



**Ruiz Desviat L.** Developing an antisense therapy for a frequent phenylketonuria splicing mutation. Daichi Sankyo. 2017-2019.

Management centre: UAM

**Ruiz Desviat L.** Effect of compound MIN-102 on redox homeostasis and mitochondrial function in a mouse model of propionic acidemia. Mynoryx Therapeutics. 2018-2018.

Management centre: UAM

### International projects

**Pérez González MB.** European research network directed towards improving diagnosis and treatment of inborn error of glycosylation (E-rare-3 JTC2015). European Union. 2016-2018.

Management centre: UAM

### Patents and trademarks

**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. EPI6382373.5; 2016.