



3.5.1 INGEMM - Instituto de Genética Médica y Molecular (Institute of Medical and Molecular Genetics) Group



Publications:41 | Q1:13

COMPOSITION

Pablo Daniel Lapunzina Badía.

Facultativo Especialista de Área en Genética.
Hospital Universitario La Paz

- **Cinthia Amiñoso Carbonero.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **Pedro Arias Lajara.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **Sara Benito Sanz.** Investigadora Postdoctoral. Hospital Universitario La Paz
- **Ángel Campos Barros.** Investigador Senior (Contrato Miguel Servet- I2). Jefe de Laboratorio. FIBHULP
- **Ángela del Pozo Mate.** Técnico Informático. Hospital Universitario La Paz
- **Begoña Ezquieta Zubicaray.** Bioquímico Adjunto. Hospital Universitario La Paz
- **Luis Fernández García-Moya.** Biólogo. Hospital Universitario La Paz
- **Blanca Nieves Fernández Martínez.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **María Victoria Fernández Montaña.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **Amparo García Cardenal.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **Fe Amalia García Santiago.** Bióloga. Hospital Universitario La Paz
- **Sixto García-Miñaur Rica.** Genetista. Hospital Universitario La Paz
- **Isabel Gómez Nieto.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **Karen Elise Heath.** Investigadora Senior (Contrato Ramón y Cajal- I3). Jefe de Laboratorio. FIBHULP
- **Teresa López Timénez.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **Alicia Llorente Alonso.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **María Elena Mansilla Aparicio.** Genetista. Hospital Universitario La Paz
- **Pilar Martínez González.** Bióloga. Hospital Universitario La Paz
- **Víctor Manuel Martínez González.** Investigador Postdoctoral. Hospital Universitario La Paz
- **María Cruz Martínez Martínez.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **José Carlos Moreno Navarro.** Facultativo Especialista de Área en Genética. Hospital Universitario La Paz
- **María Ángeles Mori Álvarez.** Bioquímico Adjunto. Hospital Universitario La Paz
- **Julián Nevado Blanco.** Biólogo. Hospital Universitario La Paz
- **María Palomares Bralo.** Bióloga. Hospital Universitario La Paz
- **María Sol Pérez Coto.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **Víctor Luis Ruiz Pérez.** Investigador Científico de OPIs. Jefe de laboratorio. IIB "Alberto Sols"
- **Carmen Sánchez Gómez.** Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz
- **Jesús Solera García.** Facultativo Especialista de Área en Análisis Bioquímicos. Hospital Universitario La Paz
- **Mario Solís López.** Bioinformático. Hospital Universitario La Paz
- **Elena Vallespín García.** Jefa de Grupo de la Sección de Ofalmogenética Molecular. Hospital Universitario La Paz



STRATEGIC OBJETIVES

- This is a clinical and basic research team that conducts several lines of research into early diagnosis, disease mechanisms and new therapeutic strategies for genetic diseases, developmental disorders and congenital defects.
- It is a heterogeneous group consisting of physicians, pharmacists, molecular biologists, bioinformaticians, technicians and administrative officers.

RESEARCH LINES

- Subtelomeric rearrangements in patients with idiopathic mental retardation.
- Genetic and functional analysis of the SHOX and SHOX2 genes in human growth.
- Overgrowth syndromes. Clinical and molecular analysis.
- Genetic determinants of syndromic and non-syndromic proportional short stature
- Genetic determinants of dysglycaemia: hypoglycaemia, diabetes mellitus and hyperinsulinism
- Genetic determinants of congenital hypopituitarism
- SNPs arrays in pharmacogenetics, HIV patients and genetic associations.
- CGH arrays and genomic rearrangements in patients with congenital malformations, intellectual disability and tumores.
- Molecular genetics of hypertrophic cardiomyopathy.
- Functional analysis of CLCN1 mutations in congenital myotonia.
- Molecular study of endothelial dysfunction in diabetes and ageing.
- Molecular characterization of the 22q11.2 región by MLPA, microsatélites and FISH.
- Pharmacogenetics and pharmacogenomics.
- Autosomal recessive osteogenesis imperfecta.
- Genomic tools for diagnosis: oligos and SNP arrays.
- Macrocephaly-capillary malformations and syndromes with macrocephaly.
- Next generation sequencing as a new tool in the diagnosis of genetic diseases.
- Classification and Ontologies of Diseases
- Primary Pulmonary hypertension
- Análisis genómico global en el Síndrome de invdup(15) [idic(15) syndrome]
- Molecular characterization of inv dup del (8p) by Karyotype, SNP arrays and FISH

RESEARCH ACTIVITY

Doctoral theses

- **Díaz González F.** Caracterización funcional de variantes en los genes PRKG2 e IHH: Implicación en la etiología de nuevas displasias y fenotipos esqueléticos.[dissertation]. *Madrid: UAM: 2023(06/11/2023). Director: Heath KE.*

Publications

- **Aleman-Navarro M, Diz-de Almeida S, Cruz R, Riancho JA, Rojas-Martínez A, Lapunzina P, Flores C, Carracedo A.** Psychiatric polygenic risk as a predictor of COVID-19 risk and severity: insight into the genetic overlap between schizophrenia and COVID-19. *Transl Psychiat.* 2023; 13(1): 189. Article. IF: 5.8; D1
- **Arruti N, Rodríguez-Solana P, Nieves-Moreno M, Guerrero-Carretero M, del Pozo A, Montañó VEF, Santos-Simarro F, Rikeros-Orozco E, Delgado-Mora L, Vallespín E, Noval S.** OPA1 Dominant optic atrophy: diagnostic approach in the pediatric population. *Curr Issues Mol Biol.* 2023; 45(1): 465-78. Article. IF: 2.8; Q3
- **Barbeito P, Martín-Morales R, Palencia-Campos A, Cerrolaza J, Rivas-Santos C, Gallego-Colastra L, Caparros-Martín JA, Martín-Bravo C, Martín-Hurtado A, Sánchez-Bellver L, Marfany G, Ruiz-Pérez VL, García-Gonzalo FR.** EVC-EVC2 complex stability and ciliary targeting are regulated by modification with ubiquitin and SUMO. *Front Cell Dev Biol.* 2023; 11: 1190258. Article. IF: 4.6; Q2
- **Bel-Fenellós C, Biencinto-López C, Sáenz-Rico B, Hernández A, Sandoval-Talamantes AK, Tenorio-Castaño J, Lapunzina P, Nevado J.** Cognitive-behavioral profile in pediatric patients with syndrome 5p-; genotype-phenotype correlations. *Genes (Basel).* 2023; 14(8): 1628. Article. IF: 2.8; Q2

- **Blagowidow N, Nowakowska B, Schindewolf E, Grati FR, Putotto C, Breckpot J, Swillen A, Crowley TB, Loo JCY, Lairson LA, Oskarsdóttir S, Boot E, García-Miñaur S, Digilio MC, Marino B, Coleman B, Moldenhauer JS, Bassett AS, McDonald-McGinn DM.** Prenatal screening and diagnostic considerations for 22q11.2 microdeletions. *Genes (Basel).* 2023; 14(1): 160. Article. IF: 2.8; Q2
- **Burdeus-Olavarrieta M, Nevado J, van Weering-Scholten S, Parker S, Swillen A.** Consensus recommendations on communication, language and speech in Phelan-McDermid syndrome. *Eur J Med Genet.* 2023; 66(5): 104745. Article. IF: 1.6; Q3
- **Castro-Santos P, Rojas-Martínez A, Riancho JA, Lapunzina P, Flores C, Carracedo A, Díaz-Peña R.** HLA-A11:01 and HLA-C04:01 are associated with severe COVID-19. *Hla.* 2023; 102(6): 731-9. Article. IF: 5.9; Q2
- **Cruz-Utrilla A, Gallego-Zazo N, Pérez-Olivares C, Hernández-González I, Bedate P, Meñaca AM, Meseguer ML, Lapunzina P, Núñez MP, Parra NO, Valverde D, Tenorio-Castaño JA, Escribano-Subías P.** Usefulness of genetics for clinical reclassification and refinement of prognostic stratification in pulmonary arterial hypertension. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed).* 2023; 76(6): 460-7. Article. IF: 7.2; Q1
- **del Pino M, Huckstadt V, Díaz-González F, Obregon MG, Heath KE, Fano V.** Clinical and radiological heterogeneity for the rare FGFR3 variant, p.Ser344Cys, description of a third patient. *Am J Med Genet A.* 2023; 191(8): 2240-4. Letter. IF: 1.7; Q3
- **del Rosario SR, Modamio-Hoybjør S, Heath KE, Bahillo-Currieses MP.** Short stature and scoliosis: Revealing signs of ultrarare skeletal dysplasia. *An Pediatr.* 2023; 99(5): 364-5. Editorial Material. IF: 1.5; Q2
- **Díaz-González F, Parrón-Pajares M, Lucas-Castro E, Modamio-Hoybjør S, Sentchordi-Montañé L, Seidel V, Prieto P, Tarraso-Urios G, Codina-Sola M,**

- Cueto-González AM, Ballesta-Martínez MJ, Santos-Simarro F, Sousa SB, Heath KE.** Evolution of clinical and radiological presentations of spondyloepimetaphyseal dysplasia, RPL13-related: Description of 11 further cases. *Clin Genet.* 2023; 104(1): 100-6. Article. IF: 2.9; Q2
- **Díaz-González F, Sacedo-Gutiérrez JM, Twigg SRF, Calpena E, Carceller-Benito FE, Parrón-Pajares M, Santos-Simarro F, Heath KE.** Case report: A third variant in the 5' UTR of TWIST1 creates a novel upstream translation initiation site in a child with Saethre-Chotzen syndrome. *Front Genet.* 2023; 13: 1089417. Article. IF: 2.8; Q2
- **Drust WA, Mussa A, Gazzin A, Lapunzina P, Tenorio-Castaño J, Nevado J, Pascual P, Arias P, Parra A, Getz KD, Kalish JM.** Adult experiences in Beckwith-Wiedemann syndrome. *Am J Med Genet C.* 2023; 193(2): 116-27. Article. IF: 2.8; Q2
- **Eichstaedt CA, Belge C, Chung WK, Graef S, Gruenig E, Montani D, Quarck R, Tenorio-Castaño JA, Soubrier F, Trembath RC, Morrell NW.** Genetic counselling and testing in pulmonary arterial hypertension: a consensus statement on behalf of the International Consortium for Genetic Studies in PAH. *Eur Respir J.* 2023; 61(2): 2201471. Article. IF: 16.6; D1
- **Esteban-Cantos A, Rodríguez-Centeno J, Silla JC, Barruz P, Sánchez-Cabo F, Saiz-Medrano G, Nevado J, Mena-Garay B, Jiménez-González M, de Miguel R, Bernardino JJ, Montejano R, Cadinanos J, Marcelo C, Gutiérrez-García L, Martínez-Martín P, Wallet C, Raffi F, Rodes B, Arribas JR.** Effect of HIV infection and antiretroviral therapy initiation on genome-wide DNA methylation patterns. *Ebiomedicine.* 2023; 88: 104434. Article. IF: 9.7; D1
- **Fernández-Gutiérrez E, Fernández-Pérez P, Boto-De-Ios-Bueis A, García-Fernández L, Rodríguez-Solana P, Solís M, Vallespín E.** Posterior polymor-



phous corneal dystrophy in a patient with a novel *zeb1* gene mutation. *Int J Mol Sci.* 2023; 24(1): 209. Article. IF: 4.9; Q1

- Gallego-Zazo N, Miranda-Alcaraz L, Cruz-Utrilla A, Marín MJD, Álvarez-Fuente M, del Rey MDRV, Rodríguez IG, Becerra-Munoz VM, Moya-Bonora A, Parra NO, Parra A, Pascual P, Cazalla M, Silván C, Arias P, Valverde D, de Jesús-Pérez V, Lapunzina P, Escribano-Subías P, Tenorio-Castano J. Seven additional patients with SOX17 related pulmonary arterial hypertension and review of the literature. *Genes (Basel).* 2023; 14(10): 1965. Review. IF: 2.8; Q2
- Gómez BG, Andrés BC, Espinosa MGV, Bonis AH, Perea CH, Campos-Barros A. Diabetic ketoacidosis in an uncommon setting: Management and neuromonitoring in a neonate. *An Pediatr.* 2023; 99(1): 63-4. Letter. IF: 1.5; Q2
- González-Atienza C, Sánchez-Cazorla E, Villoldo-Fernández N, del Hierro A, Boto A, Guerrero-Carretero M, Nieves-Moreno M, Arruti N, Rodríguez-Solana P, Mena R, Rodríguez-Jiménez C, Rosa-Pérez I, Acal JC, Blasco J, Naranjo-Castresana M, Ruz-Caracuel B, Montaña VEF, Patrón CO, Rubio-Martín ME, García-Fernández L, Rikeros-Orozco E, Gómez-Cano MD, Delgado-Mora L, Noval S, Vallespín E. Whole-exome sequencing of 24 spanish families: candidate genes for non-syndromic pediatric keratoconus. *Genes (Basel).* 2023; 14(10): 1838. Article. IF: 2.8; Q2
- González-Guerrero C, Borsò M, Alikhani P, Alcaina Y, Salas-Lucia F, Liao XH, García-Giménez J, Bertolini A, Martín D, Moratilla A, Mora R, Buño-Soto A, Mani AR, Bernal J, Saba A, de Miguel MP, Refetoff S, Zucchi R, Moreno JC. Iodotyrosines are biomarkers for preclinical stages of iodine-deficient hypothyroidism in *Dehal1-Knockout* Mice. *Thyroid.* 2023; 33(6): 752-61. Article. IF: 5.8; Q1
- Kanai M, Andrews SJ, Cordioli M, Stevens C, Neale BM, Daly M, Ganna A, Kanai M, Andrews SJ, Cordioli M, Pathak GA, Ganna A, Iwasaki A, Karjalainen J, Mehtonen J, Pathak GA, Andrews SJ, Kanai M, Cordioli M, Pirinen M, Stevens C, Chwialkowska K, Trankiem A, Balaconis MK, Veerapen K, Wolford BN, Ah-

mad HF, Andrews S, Puoti KAV, Boer C, Boua PR, Butler-Laporte G, Cadilla CL, Chwialkowska K, Colombo F, Douillard V, Dueker N, Dutta AK, El-Sherbiny YM, Eltoukhy MM, Esmaeeli S, Faucon A, Fave MJ, Cadenas IF, Francescato M, Francioli L, Franke L, Fuentes M, Durán RG, Cabrero DG, Harry EN, Jansen P, Szentpéteri JL, Kaja E, Kanai M, Kirk C, Kousathanas A, Krieger JE, Patel SK, Lemaçon A, Limou S, Lió P, Marouli E, Marttila MM, Medina-Gómez C, Michaeli Y, Migeotte I, Mondal S, Moreno-Estrada A, Moya L, Nakanishi T, Nasir J, Pasko D, Pathak GA, Pearson NM, Pereira AC, Priest J, Prijatelj V, Prokic I, Teumer A, Várnai R, Romero-Gómez M, Roos C, Rosenfeld J, Ruolin L, Schulte EC, Schurmann C, Sedaghati-Khayat B, Shaheen D, Shivanaathan I, Sipeky C, Sirui Z, Striano P, Tanigawa Y, Remesal AU, Vadgama N, Vallergera CL, Van der Laan S, Verdugo RA, Wang QBS, Wei Z, Zainulabid UA, Zárate RN, Auton A, Shelton JF, Shastri AJ, Weldon CH, Filshtein-Sonmez T, Coker D, Symons A, Aslibekyan S, O'Connell J, Ye C, Weldon CH, Hatoum AS, Agrawal A, Bogdan R, Colbert SMC, Thompson WK, Fan CC, Johnson EC, Niazyan L, Davidyants M, Arakelyan A, Avetyan D, Bekbosynova M, Tauekelova A, Tuleutayev M, Sailybayeva A, Ramankulov Y, Zholdybayeva E, Dzhar-mukhanov J, Kassymbek K, Tsechoeva T, Turebayeva G, Smagulova Z, Muratov T, Khamitov S, Kwong ASF, Timpson NJ, Niemi MEK, Rahmouni S, Guntz J, Migeotte I, Beguin Y, Cordioli M, Pigazzini S, Nkambule L, Georges M, Moutschen M, Misset B, Darcis G, Gofflot S, Bouysran Y, Busson A, Peyrassol X, Wilkin F, Pichon B, Smits G, Vandernoot I, Goffard JC, Tiembe N, Nakanishi T, Morrison DR, Afilalo J, Mooser V, Richards JB, Rousseau S, Durand M, Butler-Laporte G, Forgetta V, Laurent L, Afrasiabi Z, Bouab M, Tselios C, Xue XQ, Afilalo M, Oliveira M, St-Cyr J, Boisclair A, Ragoussis J, Auld D, Kaufmann DE, Lathrop GM, Bourque G, Décary S, Falcone EL, Montpetit A, Piché A, Renoux C, Tremblay K, Tse SM, Zawati MH, Davis LK, Cox NJ, Below JE, Sealock JM, Faucon AB, Shuey MM, Poli-

kowsky HG, Petty LE, Shaw DM, Chen HH, Zhu WY, Schmidt A, Ludwig KU, Maj C, Rolker S, Balla D, Behzad P, Nöthen MM, Fazaal J, Keitel V, Keitel V, Jensen BEO, Feldt T, Marx N, Dreher M, Pink I, Cornberg M, Illig T, Lehmann C, Schommers P, Rybniker J, Augustin M, Knopp L, Kurth I, Eggermann T, Volland S, Berger MM, Brenner T, Hinney A, Witzke O, Konik MJ, Bals R, Herr C, Ludwig N, Walter J, Latz E, Schmidt SV, Brooks JD, Bull S, Elliott LT, Gagnon F, Greenwood CMT, Hung RJ, Lawless JF, Paterson AD, Sun L, Rauh M, Briollais L, Gingras AC, Bombard Y, Pugh TJ, Simpson J, Goneau LW, Halevy AR, Maslove DM, Borgundvaag B, Devine L, Bearss E, Richardson D, Arnoldo S, Friedman SM, Taher A, Stern S, Dagher M, Vasilevska-Ristovska J, Biggs CM, Mickiewicz B, Strug LJ, Scherer SW, Aziz N, Jones SJM, Knoppers BM, Lathrop M, Turvey SE, Yeung RSM, Allen U, Cheung AM, Herridge MS, Hunt M, Lerner-Elis J, Taher J, Parekh RS, Hiraki LT, Cowan J, Ducharme FM, Ostrowski M, Bernier FP, Kellner J, Garg E, Yoo S, Vlasschaert C, Frangione E, Chung M, Noor A, Greenfield E, Colwill K, Clausen M, Chao G, Yue F, Fritzler M, Whitney J, Thiruvahindrapuram B, Garant JM, Abraham R, Davis A, Campigotto A, Papenburg J, Niranjan K, Betschel S, Sadarangani M, Barton-Forbes M, Hanley M, Fung CYJ, Lapadula E, MacDonald G, Puopolo M, Kaushik D, Nirmalanathan K, Wong I, Khan Z, Zarei N, Michalowska M, Modi BP, Persia P, Estacio A, Buchholz M, Cheatley PL, Lorenti M, Aman NF, Matveev V, Budylowski P, Upton J, Morris S, Boyd T, Chowdhary S, Casalino S, Morgan G, Mighton C, McGeer A, Mazzulli T, McLeod SL, Binnie A, Faghfoury H, Chertkow H, Racher H, Serbanescu MA, Pavenski K, Esser M, Thompson G, Herbrich JA, Gignoux CR, Wicks SJ, Crooks K, Barnes KC, Daya M, Shortt J, Rafaels N, Chavan S, Ganna A, Schulze TG, Schulte EC, Heilbronner U, Papiol S, Cordioli M, Corbetta A, Wendtner CM, Spinner CD, Erber J, Schneider J, Winter C, Wiltfang J, Budde M, Senger F, Kalman JL, Protzer U, Mueller NS, Mousas A, Lontos A, Christaki E, Mili-

onis H, Tsidis K, Asimakopoulos A, Kanellopoulou A, Markozannes G, Biros D, Milionis O, Tsurlos S, Athanasios L, Kolios NG, Pappa C, Papathanasiou A, Pargana E, Nasiou M, Kosmidou M, Rapti I, Ntotsikas E, Chaliasos K, Ntzani E, Evangelou E, Gartzonika K, Georgiou I, Tzoulaki I, Ellinghaus D, Degenhardt F, Cáceres M, Juzenas S, Lenz TL, Albillos A, Julià A, Prati D, Solligård E, García F, Tran F, Hanses F, Baselli G, Zoller H, Holter JC, Fernández J, Barretina J, Valenti L, Bujanda L, Romero-Gómez M, Buti M, D'Amato M, Banales JM, Rosenstiel P, Koehler P, Invernizzi P, de Cid R, Asselta R, Schreiber S, Duga S, Hehr U, Franke A, Maya-Miles D, Hov JR, Karlsen TH, Folseraas T, Teles A, Tanck A, Gassner C, Azuure C, Wacker EM, Uellendahl-Werth F, Hemmrich-Stanisak G, Elabd H, Kässens J, Arora J, Lerga-Jaso J, Wienbrandt L, Rühlemann MC, Wendorff M, Basso MEF, Vadla MS, Wittig M, Braun N, Lenning OB, Özer O, Myhre R, Raychaudhuri S, Wesse T, Albrecht W, Yi X, Ortiz AB, de Salazar A, Chercoles AG, Palom A, Ruiz A, García-Fernández AE, Blanco-Grau A, Mantovani A, Holten AR, Bandera A, Cherubini A, Protti A, Aghemo A, Gerussi A, Ramírez A, Nebel A, Barreira A, Lleo A, Kildal AB, Biondi A, Caballero-Garralda A, Gori A, Glück A, Lind A, Nolla AC, Latiano A, Fracanzani AL, Peschuck A, Cavallero A, Dyrhol-Riise AM, Ruello A, Muscatello A, Voza A, Rando-Segura A, Solier A, Cortes B, Mateos B, Nafria-Jiménez B, Schaefer B, Bellinghausen C, Ferrando C, de la Horra C, Quereda C, Scollo C, Lange C, Hu CZ, Paccapelo C, Angelini C, Cappadona C, Bianco C, Cea C, Sancho C, Hoff DAL, Galimberti D, Haschka D, Jiménez D, Pestaña D, Toapanta D, Muñiz-Díaz E, Azzolini E, Sandoval E, Binatti E, Scarpini E, Casalone E, Urrechaga E, Paraboschi EM, Pontali E, Reverter E, Calderón EJ, Navas E, Contro E, Arana-Arri E, Aziz F, Sánchez FG, Ceriotti F, Martinelli-Boneschi F, Peyvandi F, Blasi F, Malvestiti F, Medrano EJ, Mesonero F, Rodríguez-Frias F, Müller F, Bellani G, Pesenti A, Zanella A, Grasselli G, Pezzoli G, Costantini G, Albano G, Cardamone G, Bellelli G, Ci-



terio G, Foti G, Lamorte G, Matullo G, Kurihara H, Neb H, My I, Hernández I, de Rojas I, Galván-Femenia I, Afset JE, Heyckendorf J, Damás JK, Ampuero J, Martín J, Erdmann J, Badia JR, Dopazo J, Bergan J, Quero JH, Goikoetxea J, Delgado J, Guerrero JM, Risnes K, Banasik K, Müller KE, Gaede KI, García-Etxebarria K, Tonby K, Heggelund L, Bettini LR, Sumoy L, Terranova L, Gustad LT, Garbarino L, Santoro L, Téllez L, Roade L, Ostadreza M, Intxausti M, Kogevinas M, Riveiro-Barciela M, Schaefer M, Gutiérrez-Stampa MA, Carrabba M, Valsecchi M, Hernández-Tejero M, Vehreschild MJGT, Manunta M, Acosta-Herrera M, D'Angiò M, Baldini M, Cazzaniga M, Marquie M, Castoldi M, Cecconi M, Tomasi M, Boada M, Joannidis M, Mazzocco M, Ciccirelli M, Rodríguez-Gandia M, Bocciolone M, Miozzo M, Ayo NI, Blay N, Chueca N, Montano N, Martínez N, Cornely OA, Palmieri O, Faverio P, Preatoni P, Bonfanti P, Omodei P, Tentorio P, Castro P, Rodrigues PM, Izquierdo-Sánchez L, España PP, Hoffmann P, Bacher P, de Pablo R, Ferrer R, Gualtierotti R, Gallego-Durán R, Nieto R, Carpani R, Morilla R, Badalamenti S, Haider S, Ciesek S, Bombace S, Marsal S, Klein S, Pelusi S, Wilfling S, Goerg S, Bosari S, Brunak S, Heilmann-Heimbach S, Aliberti S, Dudman S, Zheng T, Bahmer T, Pumarola T, Cejudo TG, Rimoldi V, Monzani V, Skogen V, Friaza V, Andrade V, Moreno V, Peter W, Farre X, Khodamoradi Y, Grimsrud MM, May S, Colombo A, Virginia MRA, Dorador C, Fuentes-Guajardo M, Silva AX, Espinosa-Parrilla Y, Verdugo RA, Yáñez CE, Retamales-Ortega RM, Hidalgo JMS, Tobar-Calfucoy EA, Carvajal-Silva L, Martínez MF, Cerpa LC, Christian MA, Cappelli C, Valenzuela-Jorquera H, Zapata-Contreras D, Zuniga-Pacheco P, Nova-Lamperti EA, Sanhueza SA, Donoso G, Bocchieri P, Kochifas P, Quinones LA, Banasik K, Pedersen OB, Geller F, (et al.). A second update on mapping the human genetic architecture of COVID-19. *Nature*. 2023; 621(7977): E7-26. Letter. IF: 50.5; D1

- Maghnie M, Seiml O, Guillén-Navarro E, Selicorni A, Heath KE, Haeusler G, Hagenäs L,

Merker A, Leiva-Gea A, González VL, Raimann A, Rehberg M, Santos-Simarro F, Ertl DA, Gregersen PA, Onesimo R, Landfeldt E, Jarrett J, Quinn J, Rowell R, Pimenta J, Cohen S, Butt T, Shediad R, Mukherjee S, Mohnike K. Lifetime impact of achondroplasia study in Europe (LIAISE): findings from a multinational observational study. *Orphanet J Rare Dis*. 2023; 18(1): 56. Article. IF: 3.4; Q2

- Pairo-Castineira E, Rawlik K, Bretherick AD, Qi T, Wu Y, Nassiri I, McConkey GA, Zechner M, Klaric L, Griffiths F, Oosthuyzen W, Kousathanas A, Richmond A, Millar J, Russell CD, Malinauskas T, Thwaites R, Morrice K, Keating S, Maslove D, Nichol A, Semple MG, Knight J, Shankar-Hari M, Summers C, Hinds C, Horby P, Ling L, McAuley D, Montgomery H, Openshaw PJM, Begg C, Walsh T, Tenesa A, Flores C, Riancho JA, Rojas-Martínez A, Lapunzina P, Yang J, Ponting CP, Wilson JF, Vitart V, Abedalthagafi M, Luchessi AD, Parra EJ, Cruz R, Carracedo A, Fawkes A, Murphy L, Rowan K, Pereira AC, Law A, Fairfax B, Hendry SC, Baillie JK. GWAS and meta-analysis identifies 49 genetic variants underlying critical COVID-19. *Nature*. 2023; 617(7962): 764-8. Article. IF: 50.5; D1
- Parra A, Rabin R, Pappas J, Pascual P, Cazalla M, Arias P, Gallego-Zazo N, Santana A, Arroyo I, Artigas M, Pachajoa H, Alanay Y, Akgun-Dogan O, Ruaud L, Couque N, Levy J, Porras-Hurtado GL, Santos-Simarro F, Ballesta-Martínez MJ, Guillén-Navarro E, Muñoz-Hernández H, Nevado J, Tenorio-Castano J, Lapunzina P. Clinical heterogeneity and different phenotypes in patients with *setd2* variants: 18 new patients and review of the literature. *Genes (Basel)*. 2023; 14(6): 1179. Review. IF: 2.8; Q2
- Pascual P, Tenorio-Castano J, Mignot C, Afenjar A, Arias P, Gallego-Zazo N, Parra A, Miranda L, Cazalla M, Silván C, Heron D, Keren B, Popa I, Palomares M, Rikeros E, Ramos EJ, Almoguera B, Ayuso C, Swafiri ST, Barbero AIS, Srinivasan VM, Gowda VK, Morleo M, Nigro V, D'Arrigo S, Ciaccio C, Mesa CM, Paumard B, Guillen G, Antón ATS, Jiménez MD, Seidel V, Suárez J, Cormier-Daire V, Nevado J, Lapunzina P. Snijders Blok-Campeau Syndrome: Descrip-

tion of 20 additional individuals with variants in *CHD3* and literature review. *Genes (Basel)*. 2023; 14(9): 1664. Review. IF: 2.8; Q2

- Peces R, Peces C, Espinosa L, Mena R, Blanco C, Tenorio-Castano J, Lapunzina P, Nevado J. A Spanish family with Gordon syndrome due to a variant in the acidic motif of *WNK1*. *Genes (Basel)*. 2023; 14(10): 1878. Article. IF: 2.8; Q2
- Picci-Sparascio F, Micale L, Torres B, Guida V, Consoli F, Torrente I, Onori A, Frustaci E, D'Asdia MC, Petrizelli F, Bernardini L, Mancini C, Soli F, Cacciadiferro D, Guadagnolo D, Mastromoro G, Putotto C, Fontana F, Brunetti-Pierri N, Novelli A, Pizzuti A, Marino B, Digilio MC, Mazza T, Dallapiccola B, Ruiz-Pérez VL, Tartaglia M, Castori M, De Luca A. Clinical variability in *DYNC2H1*-related skeletal ciliopathies includes Ellis-van Creveld syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2023; 31(4): 479-84. Article. IF: 3.7; Q2
- Radic CP, Abelleiro MM, Ziegler B, Marchione VD, Nevado J, Lapunzina P, Sciuccati G, Neme D, Rossetti LC, Bonduel M, De Brasi CD. Haemophilia B, severe childhood obesity and other extra-haematological features associated with similar 4Mb-deletions on *Xq27*: Clinical findings, molecular insights and literature update. *Haemophilia*. 2023; 29(3): 844-54. Article. IF: 3.0; Q2
- Rodríguez-García C, Rodríguez-Ruiz E, Ruano-Raviña A, Cruz R, Piñeiro-Lamas M, Casal A, Lapunzina P, Carracedo A, Valdés L. Is SARS-CoV-2 associated with alpha-1 antitrypsin deficiency? *J Thorac Dis*. 2023; 15(2): 711-7. Article. IF: 2.1; Q3
- Rodríguez-Solana P, Arruti N, Nieves-Moreno M, Mena R, Rodríguez-Jiménez C, Guerrero-Carretero M, Acal JC, Blasco J, Peralta JM, Del Pozo A, Montano VEF, de Dios-Blázquez L, Fernández-Alcalde C, González-Atienza C, Sánchez-Cazorla E, Gómez-Cano MD, Delgado-Mora L, Noval S, Vallespin E. Whole exome sequencing of 20 Spanish families: candidate genes for non-syndromic pediatric cataracts. *Int J Mol Sci*. 2023; 24(14): 11429. Article. IF: 4.9; Q1
- Sánchez J, Omori Y, Chang C, Bleem LE, Crawford T, Drlica-Wagner A, Raghunathan S, Zach-

aregkas G, Abbott TMC, Agüena M, Alarcon A, Allam S, Alves O, Amon A, Avila S, Baxter E, Bechtol K, Benson BA, Bernstein GM, Bertin E, Bocquet S, Brooks D, Burke DL, Campos A, Carlstrom JE, Rosell AC, Kind MC, Carretero J, Castander EJ, Cawthon R, Chang CL, Chen A, Choi A, Chown R, Costanzi M, Crites AT, Croce M, da Costa LN, Pereira MES, de Haan T, De Vicente J, DeRose J, Desai S, Diehl HT, Dobbs MA, Dodelson S, Doel P, Elvin-Poole J, Everett W, Everett S, Ferrero I, Flaughner B, Fosalba P, Frieman J, García-Bellido J, Gatti M, George EM, Gerdes DW, Giannini G, Gruen D, Gruendl RA, Gschwend J, Gutiérrez G, Halverson NW, Hinton SR, Holder GP, Hollowood DL, Holzapfel WL, Honscheid K, Hrubes JD, James DJ, Knox L, Kuehn K, Kuropatkin N, Lahav O, Lee AT, Luong-Van D, MacCrann N, Marshall JL, McCullough J, McMahon JJ, Melchior P, Mena-Fernández J, Menanteau F, Miquel R, Mocanu L, Mohr JJ, Muir J, Myles J, Natoli T, Padin S, Palmese A, Pandey S, Paz-Chinchón F, Pieres A, Malagón AAP, Porredon A, Pryke C, Raveri M, Reichardt CL, Rodríguez-Monroy M, Ross AJ, Ruhl JE, Rykoff E, Sánchez C, Sánchez E, Scarpine V, Schaffer KK, Sevilla-Noarbe I, Sheldon E, Shirokoff E, Smith M, Soares-Santos M, Staniszkowski Z, Stark AA, Suchyta E, Swanson MEC, Tarle G, Thomas D, Troxel MA, Tucker DL, Vieira JD, Vincenzi M, Weaverdyck N, Williamson R, Yanny B, Yin B. Mapping gas around massive galaxies: cross-correlation of DES Y3 galaxies and Compton-y maps from SPT and Planck. *Mon Not R Astron Soc*. 2023; 522(2): 3163-82. Article. IF: 4.7; Q1

- Sánchez-Cazorla E, González-Atienza C, López-Vázquez A, Arruti N, Nieves-Moreno M, Noval S, Mena R, Rodríguez-Jiménez C, Rodríguez-Solana P, González-Iglesias E, Guerrero-Carretero M, Mardero OD, Coca-Robinot J, Acal JC, Blasco J, Castañeda C, Maya JF, Del Pozo A, Gómez-Pozo MV, Montañón VEF, Dios-Blázquez LD, Rodríguez-Antolín C, Gómez-Cano MD, Delgado-Mora L, Vallespin E. Whole-exome sequencing of 21 families: candidate genes for early-onset high myopia. *Int J Mol Sci*. 2023; 24(21): 15676. Article. IF: 4.9; Q1



- Sandoval-Talamantes AK, Mori MA, Santos-Simarro F, García-Miñaur S, Mansilla E, Tenorio JA, Peña C, Adán C, Fernández-Elvira M, Rueda I, Lapunzina P, Nevado J. Chromosomal microarray in patients with non-syndromic autism spectrum disorders in the clinical routine of a tertiary hospital. *Genes (Basel)*. 2023; 14(4): 820. Article. IF: 2.8; Q2
- Sandoval-Talamantes AK, Tenorio-Castaño JA, Santos-Simarro F, Adán C, Fernández-Elvira M, García-Fernández L, Muñoz Y, Lapunzina P, Nevado J. NGS custom panel implementation in patients with non-syndromic autism spectrum disorders in the clinical routine of a tertiary hospital. *Genes (Basel)*. 2023; 14(11): 2091. Article. IF: 2.8; Q2
- Schön M, Lapunzina P, Mattina T, Gunnarsson C, Hadziew K, Verpelli C, Bourgeron T, Jesse S, Van Ravenswaaij-Arts CMA, Hennekam RC. Definition and clinical variability of SHANK3-related Phelan-McDermid syndrome. *Eur J Med Genet*. 2023; 66(7): 104754. Article. IF: 1.6; Q3
- Sifre-Ruiz A, Sagasta A, Santos E, de Nancrales GP, Heath KE. New pathogenic variant in DLX5: New clues for a clinical spectrum from split-hand-foot malformation to fibular aplasia, tibial campomelia and oligosyndactyly. *Front Genet*. 2023; 14: 1165780. Article. IF: 2.8; Q2
- Tenorio-Castano J, Gómez ASA, Coronado M, Rodríguez-Martín P, Parra A, Pascual P, Cazalla M, Gallego N, Arias P, Morales AV, Nevado J, Lapunzina P. Lamb-Shaffer syndrome: 20 Spanish patients and literature review expands the view of neurodevelopmental disorders caused by SOX5 haploinsufficiency. *Clin Genet*. 2023; 104(6): 637-47. Review. IF: 2.9; Q2
- Travessa AM, Dias P, Rosmaninho-Salgado J, Aza-Carmona M, Moldovan O, Díaz-González F, Godinho F, Romeu JC, Oliveira-Ramos F, Barterios MD, Sousa SB, Heath KE, Sousa AB. Characterization of three adults and an adolescent with Osteogenesis Imperfecta type VI and a novel founder SERPINF1 variant. *Eur J Med Genet*. 2023; 66(11): 104867. Article. IF: 1.6; Q3
- Trilla-Fuertes L, Gámez-Pozo A, Nogué M, Busquier I, Arias F, López-Campos F, Fernández-Montes A, Ruiz A, Velázquez C, Martín-Bravo C, Pérez-Ruiz E, Asensio E, Hernández-Yagüe

- X, Rodrigues A, Ghanem I, López-Vacas R, Hafez A, Arias P, Dapia I, Solís M, Dittmann A, Ramos R, Llorens C, Maurel J, Campos-Barros A, Vara JAF, Feliú J. Utility of CYP2D6 copy number variants as prognostic biomarker in localized anal squamous cell carcinoma. *Cancer-Am Cancer Soc*. 2023; 129(16): 2581-92. Article. IF: 6.1; Q1
- White LK, Crowley TB, Finucane B, McClellan EJ, Donoghue S, García-Minaur S, Repetto GM, Fischer M, Jacquemont S, Gur RE, Maillard AM, Donald KA, Bassett AS, Swillen A, McDonald-McGinn DM. Gathering the Stakeholder's perspective: experiences and opportunities in rare genetic disease research. *Genes (Basel)*. 2023; 14(1): 169. Article. IF: 2.8; Q2
 - Zhao YJ, Wang YJ, Shi LJ, McDonald-McGinn DM, Crowley TB, McGinn DE, Tran OT, Miller D, Lin JR, Zackai E, Johnston HR, Chow EWC, Vorstman JAS, Vingerhoets C, van Amelsvoort T, Gothelf D, Swillen A, Breckpot J, Vermeesch JR, Eliez S, Schneider M, van den Bree MBM, Owen MJ, Kates WR, Repetto GM, Shashi V, Schoch K, Bearden CE, Digilio MC, Unolt M, Putotto C, Marino B, Pontillo M, Armando M, Vicari S, Angkustsiri K, Campbell L, Busa T, Heine-Suñer D, Murphy KC, Murphy D, García-Minaur S, Fernández L, Zhang ZDD, Goldmuntz E, Gur RE, Emanuel BS, Zheng DY, Marshall CR, Bassett AS, Wang T, Morrow BE. Chromatin regulators in the TBX1 network confer risk for conotruncal heart defects in 22q11.2DS. *Npj Genom Med*. 2023; 8(1): 17. Article. IF: 4.7; Q1

Research projects

- Campos Barros A. Descifrando la complejidad genética del hipopituitarismo congénito (PI18/00402). ISCIII. 2019-2023. *Management centre: FIBHULP*
- Heath KE. Análisis genético y funcional de las displasias esqueléticas (PID2020-116263RB-I00). Ministerio de Ciencia e Innovación. 2021-2023. *Management centre: FIBHULP*
- Heath KE. 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. *Management centre: FIBHULP*

- Lapunzina Badía PD. ONTOPREC. Implementación de Ontologías, taxonomías y estandarización de las enfermedades crónicas en Medicina de Precisión. Uso de los escores de riesgo poligénicos (PRS) como casos de uso. (PMP21/00063). ISCIII. 2021-2023. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. An omnigenic view of genetic susceptibility to severe covid19. Fundació Marató TV3. 2021-Ongoing. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. Análisis genético y genómico en pacientes afectados por la enfermedad de Gorham-Stout y por anomalías generales. Lymphatic Malformation Institute. 2012-Ongoing. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. Análisis genómico global en el síndrome de invdup 15 syndrome: 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. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. Análisis genómico global en el síndrome de invdup del 8p: evaluación de la dosis genómica mediante microarrays personalizados de snps y estudio de genes candidatos del fenotipo. Asociación Síndrome Duplicidad, Inversión, Deleción del Brazo Corto del Cromosoma 8. 2015-Ongoing. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. Análisis genómico y funcional de una variante patogénica en el gen khl11 en 6 miembros de una familia sin diagnóstico. Fundación Feder. 2022-Ongoing. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. Aplicación de técnicas genómicas (genoma completo y 4C-Seq para TDA) en pacientes con síndromes de sobrecrecimiento (PI20/01053). ISCIII. 2021-2023. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. Búsqueda de mutaciones en el gen cripak y otros modificadores en pacientes con hipertensión arterial pulmonar. Fundación Contra La Hipertensión Pulmonar. 2018-Ongoing. *Management centre: FIBHULP*

- Lapunzina Badía PD. Craniofacial microsomia> genetic causes and pathway discovery. Seattle Children-S Hospital Research Foundation. 2017-Ongoing. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. Estudio clínico molecular en pacientes con síndrome de sobrecrecimiento. Estudio de los genes nsd1, nisp1, 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. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. Estudio genético-molecular de genes candidatos en pacientes con hipertensión pulmonar idiopática. Actelion Pharmaceuticals España. 2011-Ongoing. *Management centre: 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. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. Evaluación psicométrica en pacientes con síndrome de phelan-m dermid "síndrome de microdeleción 22q13". Oryzon Genomics S.A. 2020-Ongoing. *Management centre: FIBHULP*
- Lapunzina Badía PD. Inteligencia artificial y machine learning en enfermedades humanas. Fundación Ramón Areces. 2019-Ongoing. *Management centre: 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. *Management centre: FIBHULP*
- Martínez González VM. En búsqueda del diagnóstico genético en pacientes con espectro pros. Fundación La Caixa. 2019-Ongoing. *Management centre: FIBHULP*
- Moreno Navarro JC. Biomarcadores de disrupción tiroidea gestacional y daño cerebral fetal en el ratón KO para DEHAL1 y en mujeres embarazadas y sus hijos (PI22/01375). ISCIII. 2023-2025. *Management centre: FIBHULP*



- **Moreno Navarro JC.** Diseción genética de la narcolepsia y otras hipersomnias centrales. Francisco José García Sanpedro. 2019-Ongoing. *Managment centre: FIBHULP*
- **Moreno Navarro JC.** Síndrome de resistencia a las hormonas tiroideas. estudio genético-molecular en población española. José Carlos Moreno Navarro. 2013-Ongoing. *Managment centre: 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. Asociación Síndrome Phelan-Mcdermid. 2017-Ongoing. *Managment centre: FIBHULP*
- **Nevado Blanco J.** Evaluación genómica en el S. de Wolf-Hirschhorn; microarrays personalizados de SNPs y genes candidatos: Aproximación a las alteraciones dentales y a una epilepsia compleja (P118/01433). ISCIII. 2019-2023. *Managment centre: FIBHULP*
- **Nevado Blanco J.** ÚNICAS. Implementación de una red pediátrica para la medicina personalizada en enfermedades raras pediátricas. Un proyecto piloto (PMP22/00008). ISCIII. 2023-2025. *Managment centre: FIBHULP*
- **Palomares Bralo M.** Implementación y evaluación de un protocolo de secuenciación rápida del exoma en pacientes pediátricos ingresados en unidades de críticos o de alta complejidad (P119/01681). ISCIII. 2020-2024. *Managment centre: FIBHULP*
- **Palomares Bralo M.** Paving the way for personalized medicine in neonatal and pediatric intensive care units (P122/01743). ISCIII. 2023-2025. *Managment centre: FIBHULP*
- **Solera García J.** Estudio de micrnas 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. *Managment centre: FIBHULP*
- **Tenorio Castaño JA.** Moving toward to a -omic classification for pulmonary arterial hypertension (P121/01593). ISCIII. 2022-2024. *Managment centre: FIBHULP*
- **Tenorio Castaño JA.** Pasión hp-genetica de la hipertensión pulmonar. Fundación Contra La Hip-

ertension Pulmonar. 2020-Ongoing. *Managment centre: FIBHULP*

- **Vallespín García E.** Desarrollo e implementación de un protocolo integral combinado con la búsqueda de nuevos genes de cataratas congénitas bilaterales (cc) no sindrómicas. Grupo Social Once. 2020-Ongoing. *Managment centre: FIBHULP*
- **Vallespín García E.** Miopía magna de inicio precoz (<10 años) con o sin nistagmo: estudio clínico y genético (P118/01234). ISCIII. 2019-2023. *Managment centre: FIBHULP*

Cibers and Retics

- **CB06/07/1005 Lapunzina Badía P.** CIBER Enfermedades Raras. (CIBERER). ISCIII. (31/12/2025). FIBHULP

Clinical trials

- **Lapunzina Badía PD.** Estudio de fase II, aleatorizado, doble ciego, controlado con placebo y de grupos paralelos para evaluar la seguridad, la eficacia y la farmacodinámica del tratamiento con basmisanil durante 52 semanas en niños con síndrome dup15q.
Type/Phase: II
Sponsored by: F.Hoffmann-La Roche Ltd;
Signed date: 04/05/2023

Patents and trademarks

- **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 GENETICA MEDICA 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, Vallespín 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, Vallespín 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.



- **Moreno JC, Moya CM, Vallespín 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.