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

Publications: 27 | **Q1:** 11

COMPOSITION

Pablo Daniel Lapunzina Badía.
Facultativo Especialista de Área en Genética. Hospital Universitario La Paz

- **Pedro Arias Lajara.** *Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz*
- **Ángel Campos Barros.** *Investigador Senior (Contrato Miguel Servet- I2). Jefe de Laboratorio. FIBHULP*
- **Luis Fernández García-Moya.** *Biólogo. Hospital Universitario La Paz*
- **María Victoria Fernández Montaña.** *Técnico de Laboratorio. Hospital Universitario La Paz*
- **Fe Amalia García Santiago.** *Bióloga. 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*
- **Juan Andrés Jiménez Estrada.** *Investigador Postdoctoral. 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*
- **José Carlos Moreno Navarro.** *Facultativo Especialista de Área en Genética. Hospital Universitario La Paz*
- **Julián Nevado Blanco.** *Biólogo. Hospital Universitario La Paz*
- **María Palomares Bralo.** *Bióloga. Hospital Universitario La Paz*
- **Víctor Luis Ruiz Pérez.** *Investigador Cientifico de OPIs. Jefe de laboratorio. Instituto de Investigaciones Biomédicas Sols-Morreale*
- **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 detrerminants of disglycaemia: hypoglycaemia, diabetes mellitus and hyperinsulinism
- Genetic determinants of congenital hypopitutarism
- SNPs arrays in pharmacogenetics, HIV patients and genetic associations.
- CGHarrays and genomic rearrangements in patients with congenital malformations, intelectual disability and tumores.
- Molecular genetics of hypertrophic myocardiopathy.
- 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 pharcogenomics.
- Autosomal recessive osteogénesis 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 Ontolgies 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

- **Jiménez Estrada JA.** Caracterización de KDELR2 como un nuevo gen asociado a osteogénesis imperfecta y determinación de los mecanismos que lo relacionan con esta enfermedad[dissertation]. Madrid: Universidad Autónoma de Madrid: 2024(25/01/2024). Director: Ruiz Pérez VL, Flores Mauriz CL

Publications

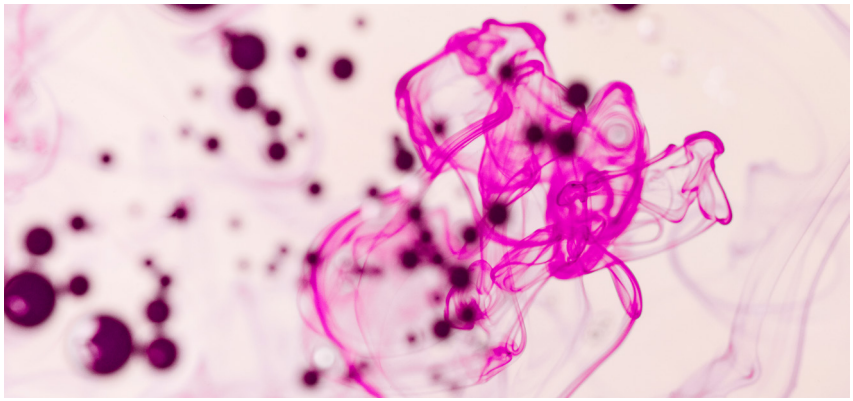
- **Altunoglu U, Palencia-Campos A, Günes N, Turgut GT, Nevado J, Lapunzina P, Valencia M, Iturrate A, Otaify G, Elhossini R, Ashour A, Amin AK, Elnahas RF, Fernández-Nuñez E, Flores CL, Arias P, Tenorio J, Fernández CIC, Güven Y, Özsu E, Eklioglu BS, Ibarra-Ramírez M, Diness BR, Burnyte B, Ajmi H, Yüksel Z, Yildirim R, Ünal E, Abdalla E, Aglan M, Kayserili H, Tuysuz B, Ruiz-Pérez V.** Variant characterisation and clinical profile in a large cohort of patients with Ellis-van Creveld syndrome and a family with Weyers acrofacial dysostosis. J Med Genet. 2024; 61(7): 633-44. Article. IF: 3.7; Q2
- **Arroyuelo MC, Tenorio-Castaño J, García-Moya LF, Parra A, Cazalla M, Gallego N, Miranda L, Mori MA, García-Gueretta L, Labrandero C, Mansilla E, Rikeros E, García-Santiago F, Vallcorba I, Arias P, Silván C, Bronte LD, Nevado J, Lapunzina P.** Mortality in Patients with 22q11.2 Rearrangements. Genes (Basel). 2024; 15(9): 1146. Article. IF: 2.8; Q2
- **Baca MDP, Jacobs EZ, Vantomme L, Leblanc P, Bogaert E, Dheedene A, De Cock L, Haghshenas S, Foroutan A, Levy MA, Kerkhof J, Mcconkey H, Chen CA, Batzir NA, Wang X, Palomares M, Carels M, Dermaut B, Sadikovic B, Menten B, Yuan B, Vergult S, Callewaert B.** Haploinsufficiency of ZFHX3, encoding a key player in neuronal development, causes syndromic intellectual disability. Am J Hum Genet. 2024; 111(3): 509-28. Article. IF: 8.1; D1
- **Boonsawat P, Asadollahi R, Niedrist D, Steindl K, Begemann A, Joset P, Bhoj EJ, Li D, Zackai E, Vetro A, Barba C, Guerrini R, Whalen S, Keren B, Khan A, Jing D, Bralo MP, Orozco ER, Hao Q, Kristiansen BS, Zheng BX, Donnelly D, Clowes V, Zweier M, Papik M, Siegel G, Sabatino V, Mocera M, Horn AHC, Sticht H, Rauch A.** Deleterious ZNRF3 germline variants cause neurodevelopmental disorders with mirror brain phenotypes via domain-specific effects on Wnt/(3-catenin signaling. Am J Hum Genet. 2024; 111(9): 1994-2011. Article. IF: 8.1; D1
- **Candelo E, Giraldo-Ocampo S, Nevado J, Lapunzina P, Pachajoa H.** 2q31 microdeletion syndrome with the velocardiofacial phenotype and review of the literature: a case report. BMC Pediatr. 2024; 24(1): 641. Article. IF: 2.0; Q2
- **Carmona-Hidalgo B, Herrera-Ramos E, Rodríguez-López R, Nou-Fontanet L, Moreno JC, Blasco-Amaro JA, Léger J, Ortigoza-Escobar JD.** Systematic review of thyroid function in NKX2-1-related disorders: Treatment and follow-up. Plos One. 2024; 19(10): e0309064. Article. IF: 2.6; Q2
- **Carmona-Hidalgo B, Martín-Gómez C, Herrera-Ramos E, Rodríguez-López R, Fontanet LN, Moreno JC, Blasco-Amaro JA, Léger J, Dario-Ortigoza-Escobar J.** Systematic review of thyroid function in NKX2-1-related disorders: Screening and diagnosis. Plos One. 2024; 19(7): e0303880. Article. IF: 2.6; Q2
- **Casareto L, Appelman-Dijkstra NM, Brandi ML, Chapurlat R, Cormier-Daire V, Hamdy NAT, Heath KE, Horn J, Mantovani G, Mohnike K, Sousa SB, Travessa A, Wekre LL, Zillikens MC, Sangiorgi L.** ERN BOND: The key European network leveraging diagnosis, research, and treatment for rare bone conditions. Eur J Med Genet. 2024; 68: 104916. Article. IF: 1.7; Q3
- **Díaz-González F, Sentchordi-Montané L, Lucas-Castro E, Modamio-Hoybjor S, Heath KE.** Variants in both the N- or C-terminal domains of IHH lead to defective secretion causing short stature and skeletal defects. Eur J Endocrinol. 2024; 191(1): 38-46. Article. IF: 5.2; Q1
- **Diz-de Almeida S, Cruz R, Luchessi AD, Lorenzo-Salazar JM, de Heredia ML, Quintela I, González-Montelongo R, Nogueira Silbiger V, Porras MS, Tenorio Castaño JA, Nevado J, Aguado JM, Aguilar C, Aguilera-Albesa S, Almadana V, Almoguera B, Alvarez N, Andreu-Bernabeu Á, Arana-Arri E, Arango C, Arranz MJ, Artiga MJ, Baptista-Rosas RC, Barreda-Sánchez M, Belhassen-Garcia M, Bezerra JF, Bezerra MAC, Boix-Palop L, Brion M, Brugada R, Bustos M, Calderón EJ, Carbonell C, Castano L, Castelao JE, Conde-Vicente R, Cordero-Lorenzana ML, Cortes-Sanchez JL, Corton M, Darnaude MT, De Martino-Rodríguez A, Del Campo-Pérez V, de Bustamante AD, Domínguez-Garrido E, Eirós R, Fariñas MC, Fernandez-Nestosa MJ, Fernández-Robelo U, Fernández-Rodríguez A, Fernández-Villa T, Gago-Dominguez M, Gil-Fournier B, Gómez-Arrue J, Álvarez BG, Bernaldo de Quirós FG, González-Neira A, González-Peñas J, Gutiérrez-Bautista JF, Herrero MJ, Herrero-Gonzalez A, Jimenez-Sousa MA, Lattig MC, Borja AL, Lopez-Rodriguez R, Mancebo E, Martín-López C, Martín V, Martinez-Nieto O, Martinez-Lopez I, Martinez-Resendez MF, Martinez-Perez A, Mazzeu JF, Macías EM, Minguez P, Cuerda VM, Oliveira SF, Ortega-Paino E, Parellada M, Paz-Artal E, Santos NPC, Pérez-Matute P, Perez P, Pérez-Tomás ME, Perucho T,**

Pinsach-Abuin M, Pita G, Pompa-Mera EN, Porras-Hurtado GL, Pujol A, León SR, Resino S, Fernandes MR, Rodríguez-Ruiz E, Rodriguez-Artalejo F, Rodriguez-Garcia JA, Ruiz-Cabello F, Ruiz-Hornillos J, Ryan P, Soria JM, Souto JC, Tamayo E, Tamayo-Velasco A, Taracido-Fernandez JC, Teper A, Torres-Tobar L, Urioste M, Valencia-Ramos J, Yáñez Z, Zarate R, de Rojas I, Ruiz A, Sánchez P, Real LM; SCOURGE Cohort Group; Guillen-Navarro E, Ayuso C, Parra E, Riancho JA, Rojas-Martinez A, Flores C, Lapunzina P, Carracedo Á. Novel risk loci for COVID-19 hospitalization among admixed American populations. Elife. 2024; 13: RP93666. Article. Not Indexed

- **Doncel SS, Peláez RG, Lapunzina P, Corrales-Medina FF, Mosquera GAD, Bonanad S, Cortes JM, Cazalla M, Gallego N, Querol-Giner F, Tenorio J, Guerrero JAL.** Comprehensive Screening of Genetic Variants in the Coding Region of F8 in Severe Hemophilia A Reveals a Relationship with Disease Severity in a Colombian Cohort. Life (Basel). 2024; 14(8): 1041. Article. IF: 3.4; Q1
- **Esteban ME, Pino D, Romero-Lorca A, Novillo A, Gaibar M, Riancho JA, Rojas-Martínez A, Flores C, Lapunzina P, Carracedo A, Athanasiadis G, Fernández-Santander A.** Worldwide distribution of genetic factors related to severity of COVID-19 infection. Ann Hum Biol. 2024; 51(1): 2366248. Article. IF: 1.3; Q4
- **Freud LR, Galloway S, Crowley B, Moldenhauer J, Swillen A, Breckpot J, Borrell A, Vora NL, Cuneo B, Hoffman H, Gilbert L, Nowakowska B, Geremek M, Kutkowska-Kazmierczak A, Vermeesch JR, Devriendt K, Busa T, Sigaudy S, Vigneswaran T, Simpson JM, Dungan J, Gotteiner N, Gloning KP, Digilio MC, Unolt M, Putotto C, Marino B, Repetto G, Fadic M, Garcia-Minaur S, Buil AA, Thomas MA, Fruitman D, Beecroft T, Hui PW, Oskarsdottir S, Bradshaw R, Criebaum A, Norton ME, Lee TFY, Geiger M, Dunnington L, Isaac J, -Haug LW, Hunter L, Izzi C, Toscano M, Ghi T, Mcglynn J, Grati FR, Emanuel BS, Gaiser K, Gaynor W, Goldmuntz E, Mcginn DE, Schindewolf E, Tran O, Zackai EH, Yan Q, Bassett AS, Wapner R, McDonald-McGinn DM.** Prenatal vs postnatal diagnosis of 22q11.2 deletion syndrome: cardiac and noncardiac outcomes through 1 year of age. Am J Obstet Gynecol. 2024; 230(3): 368.e1-12. Article. IF: 8.4; D1
- **Ji CX, Zonias D, Djumaeva N, Cheng RC, Salim K, Alikhani P, Oyelade T, Moore KP, Moreno JC, Mani AR.** Identification and determination of the urinary metabolite of iodotyrosine in vivo. Biochem Bioph Res Co. 2024; 735: 150854. Article. IF: 2.2; Q3
- **Lacombe D, Bloch-Zupan A, Bredrup C, Cooper EB, Houge SD, García-Miñaúr S, Kayserili H, Larizza L, Gonzalez VL, Menke LA, Milani D, Saettini F, Stevens CA, Tooke L, van der Zee JA, Van Genderen MM, Van-Gils J, Waite J, Adrien JL, Bartsch O, Bitoun P, Bouts AHM, Cueto-González AM, Dominguez-Garrido E, Duijkers FA, Fergelot P, Halstead E, Huisman SA, Meossi C, Mullins J, Nikkel SM, Oliver C, Prada E, Rei A, Riddle I, Rodríguez-Fonseca C, Pena RR, Russell J, Saba A, Santos-Simarro F, Simpson BN, Smith DF, Stevens MF, Szakszon K, Taupiac E, Totaro N, Palafoll IV, van der Kaay DCM, Van Wijk MP, Vyshka K, Wiley S, Hennekam RC.** Diagnosis and management in Rubinstein-Taybi syndrome: first international consensus statement. J Med Genet. 2024; 61(6): 503-19. Review. IF: 3.7; Q2
- **Li D, Wang Q, Bayat A, Battig MR, Zhou YJ, Bosch DGM, van Haaften G, Granger L, Petersen AK, Pérez-Jurado LA, Aznar-Laín G, Aneja A, Hancarova M, Bendova S, Schwarz M, Pourova RK, Sedlacek Z, Keena BA, March ME, Hou CP, O'Connor N, Bhoj EJ, Harr MH, Lemire G, Boycott KM, Towne M, Li M, Tarnopolsky M, Brady L, Parker MJ, Faghfoury H, Parsley LK, Agolini E, Dentici ML, Novelli A, Wright M, Palmquist R, Lai K, Scala M, Striano P, Iacomino M, Zara F, Cooper A, Maarup TJ, Byler M, Lebel RR, Balci TB, Louie R, Lyons M, Douglas J, Nowak C, Afenjar A, Hoyer J, Keren B, Maas SM, Motazacker MM, Martínez-Agosto JA, Rabani AM, McCormick EM, Falk MJ, Ruggiero SM, Helbig I, Moller RS, Tessarollo L, Ardori FT, Palko ME, Hsieh TC, Krawitz PM, Ganapathi M, Gelb BD, Jobanputra V, Wilson A, Greally J, Jacquemont S, Jizi K, Bruel AL, Quelin C, Misra VK, Chick E, Romano C, Greco D, Arena A, Morleo M, Nigro V, Seyama R, Uchiyama Y, Matsumoto N, Taira R, Tashiro K, Sakai Y, Yigit G, Wollnik B, Wagner M, Kutsche B, Hurst ACE, Thompson ML, Schmidt R, Randolph L, Spillmann RC, Shashi V, Higginbotham EJ, Cordeiro D, Carnevale A, Costain G, Khan T, Funalot B, Mau-Them FT, Moya LFG, García-Miñaúr S, Osmond M, Chad L, Quercia N, Carrasco D, Li CM, Sánchez-Valle A, Kelley M, Nizon M, Jensson BO, Sulem P, Stefansson K, Gorokhova S, Busa T, Rio M, Habdallah HH, Lesieur-Sebellin M, Amiel J, Pingault V, Mercier S, Vincent M, Philippe C, Fatus-Fauconnier C, Friend K, Halligan RK, Biswas S, Rosser J, Shoubridge C, Corbett M, Barnett C, Gecz J, Leppig K, Slavotinek A, Marcelis C, Pfundt R, de Vries BBA, van Slegtenhorst MA, Brooks AS, Cogne B, Rambaud T, Tümer Z, Zackai EH, Akizu N, Song YQ, Hakonarson H.** Spliceosome malfunction causes neurodevelopmental disorders with overlapping features. J Clin Invest. 2024; 134(1): e171235. Article. IF: 13.6; D1
- **Lucia-Campos C, Parenti I, Latorre-Pellicer A, Gil-Salvador M, Bestetti I, Finelli P, Larizza L, Arnedo M, Ayerza-Casas A, Del Rincón J, Trujillano L, Morte B, Pérez-Jurado LA, Lapunzina P, Leitao E, Beygo J, Lich C, Kilpert F, Kaya S, Depienne C, Kaiser FJ, Ramos FJ, Puisac B, Pié J.** An intragenic duplication in the AFF2 gene associated with Cornelia de Lange syndrome phenotype. Front Genet . 2024; 15: 1472543. Article. IF: 2.8; Q2
- **Mackay DJG, Gazdagh G, Monk D, Brioude F, Giabicani E, Krzyzewska IM, Kalish JM, Maas SM, Kagami M, Beygo J, Kahre T, Tenorio-Castano J, Ambrozaityte L, Burnyte B, Cerrato F, Davies JH, Ferrero GB, Fjodorova O, Manero-Azua A, Pereda A, Russo S, Tannorella P, Temple KI, Ounap K, Riccio A, de Nanclares GP, Maher ER, Lapunzina P, Netchine I, Eggermann T, Bliek J, Tümer Z.** Multi-locus imprinting disturbance (MLID): interim joint statement for clinical and molecular diagnosis. Clin Epigenetics. 2024; 16(1): 99. Review. IF: 4.4; Q1
- **Nisbet AF, Viswanathan A, George AM, Arias P, Klein SD, Nevado J, Parra A, Pascual P, Romeo DJ, Tenorio-Castaño J, Taylor JA, Zackai EH, Lapunzina P, Kalish JM.** Phenotypic spectrum and tumor risk in Simpson-Golabi-Behmel syndrome: Case series and comprehensive literature review. Am J Med Genet A. 2024; 194(12): e63840. Article. IF: 1.7; Q3
- **Palma-Milla C, Prat-Planas A, Soengas-Gonda E, Centeno-Pla M, Sánchez-Pozo J, Lazaro-Rodríguez I, Quesada-Espinosa JF, Arteche-López A, Olival J, Pacio-Miguez M, Palomares-Bralo M, Santos-Simarro F, Cancho-Candela R, Vázquez-López M, Seidel V, Martínez-Monseny AF, Casas-Alba D, Grinberg D, Balcells S, Serrano M, Rabionet R, Martin MA, Urreizti R.** Expanding the Phenotypic Spectrum of TRAF7-Related Cardiac, Facial, and Digital Anomalies With Developmental Delay: Report of 11 New Cases and Literature Review. Pediatr Neurol. 2024; 155: 8-17. Review. IF: 2.1; Q1
- **Parra A, Tenorio-Castano J, Nevado J, Cazalla M, Miranda-Alcaraz L, Gallego-Zazo N, Silván C, Arias P, Pozo-Román J, Ballesta-Martínez MJ, Guillén-Navarro E, Arroyo I, Lotersztein V, Cosentino V, González-Meneses A, Galán E, Rosell J, Ramos F, Lapunzina P.** Identification of copy-number variants in patients with overgrowth disorders. Clin Genet. 2024; 106(5): 614-24. Article. IF: 2.3; Q3
- **Pérez-Jurado LA, Cáceres A, Balagué-Dobón L, Esko T, de Heredia ML, Quintela I, Cruz R, Lapunzina P, Carracedo A, Abellán J, Acosta-Isaac R, Aguado JM, Aguilar C, Aguilera-Albesa S, Sabbagh AA, Alba J, Albu S, Alcalá-Gallardo KAM, Alcoba-Florez J, Batres SA, Algarin-Lara HR, Almadana V, Medeiros KA, Almeida J, Almoguera B, Alonso MR, Alvarez N, Walther RAS, Alvarez-Benítez Y, Alvarez-Navia F, dos Santos KA, Andreu-Bernabeu A, Antonijoan MR, Martínez-Aquino E, Arana-Arri E, Aranda C, Arango C, Araque C, Araujo NK,**

Arcanjo AC, Arnaiz A, Fernández FA, Arranz MJ, López JRA, Artiga MJ, Avello-Malaver Y, Ayuso C, Martín BB, Baptista-Rosas RC, Baldion AM, Barranco-Díaz A, Barreda-Sánchez M, Barrera-Penagos V, Belhassen-Garcia M, Bernal-Bello D, Bernal E, Bezerra JF, Bezerra MAC, Blanca-López N, Blancas R, Boix-Palop L, Borobia A, Bravo E, Brion M, Brochado-Kith O, Brugada R, Bustos M, Cabello A, Cáceres A, Cáceres-Agra JJ, Calbo E, Calderón EJ, Camacho S, Ceballos FC, Cañadas Y, Carbonell C, Cardona-Huerta S, Abad MSC, Segura CC, Carrillo-Avila JA, Campos MC, Casasnovas C, Castaño L, Castaño CF, Castelao JE, Candalija AC, Castillo MA, Chaves-Santiago WG, Chiquillo-Gómez S, Cid-López MA, Cienfuegos-Jiménez O, Conde-Vicente R, Cunha GCR, Cordero-Lorenzana ML, Corella D, Corrales A, Cortés-Sánchez JL, Corton M, Souza KSC, Silva FTC, Cruz R, Cuesta L, Tavares NAC, Carvalho MCC, Dalmau D, Dantas-Komatsu RCS, Darnaude MT, de Andrés R, de Juan C, Troca JJD, de la Horra C, de la Hoz AB, De Martino-Rodríguez A, Cruz MS, Neri JLDA, del Campo-Pérez V, Delgado-Cuesta J, de Bustamante AD, Díaz-Pérez A, Dietl B, Diz-de Almeida S, Alves MD, Domínguez-Garrido E, Rosa LS, Luchessi AD, Echave-Sustaeta J, Eiros R, Enciso-Olivera CO, Escudero G, España PP, Sanabria GE, Fariñas MC, Fernández R, Fernández-Caballero L, Fernández-Cruz A, Fernández-Ferrero S, Martínez YF, Fernández-Nestosa MJ, Fernández-Robelo U, Fernández-Rodríguez A, Fernández-Sampedro M, Fernández R, Fernández-Villa T, Fernández-Capitán C, Carioca AAF, Flores-Pérez P, Fuenmayor-Hernández L, Fuertes-Núñez M, Fumadó V, Gadea I, Gagliardi L, Gago-Domínguez M, Gallego N, Galoppo C, García-Soidán A, García-Cerrada C, García-de-Vicuña A, Garcia-García J, García-García I, García-Ibarbia C, García-Montero AC, García L, García M, Torrejón MCG, García I, García-Vázquez E, Garza-Frias E, Gentile A, Gil-Fournier B, de Araújo JNG, Gómez-Duque M, Gómez-Arrue J, Carrera LG, García MG, Sacristán AG, González JR, González-Neira A, Alvarez BG, de Quirós FGB, González-Montelongo R, González-Peñas J, Gonzalez-Sagrado M, Gonzalo-Benito H, Gorgojo-Galindo O, Górgolas M, Guaragna F, Chaux JG, Guillén-Navarro E, Guillén-Guío B, Guisado-Vasco P, Gutiérrez-Castañeda LD, Gutiérrez-Bautista JF, Heili-Frades S, Jacomo RH, Hernández E, Hernández-Moro C, Hernández-Ortega LD, Hernández-Pérez G, Hernández-Vaquero R, Herráez B, Herranz MT, Herrera M, Herrero MJ, Herrero-González A, Horcajada JP, Imaz-Ayo N, Intxausti-Urrutibeaskoa M, Iñigo-Campos A, Iñiguez M, Jara R, Jiménez A, Jiménez-Alfaro I, Jiménez P, Jiménez-Sousa MA, Jordan I, Laguna-Goya R, Laorden D, Lasa-Lázaro M, Lattig MC, Lauriente A, Borja AL, Llanos L, López-Bernus A, de Heredia ML, López-Garcia E, López-Granados E, López-Rodríguez R, López-Ruz MA, Lorente L, Lorenzo-Salazar J, Lozano JE, Lozano-Espinosa M, Mahillo I, Mancebo E, Mar C, Calvo CM, Marcos-Delgado A, Marcos M, Marín-Candón A, Mariscal-Aguilar P, Martin-Pedraza L, Martin-Fernández M, Martín-López C, Martín-Oterino JA, Martín MD, Martín V, Martín MM, Martín-Vicente M, Martínez A, Martínez-González O, Martínez R, Martínez-Paz P, Díaz-Caneja CM, Martínez-Nieto O, Martínez-López I, Martínez-Reséndez MF, Martínez S, Martínez JJ, Martínez-Pérez A, Martínez-Ramas A, Martínez-Robles V, Marzal L, Mazzeu JF, Medrano FJ, Meijome XM, Mejuto-Montero N, Mendes I, Duarte AL, Méndez-Echevarría A, Charris HM, Macías EM, Mercadillo F, Mercado-Sesma AR, Mínguez P, Molina-Roldán E, Molina AJ, Montoya JJ, Pinho SMT, Moreira-Escriche P, Morelos-Arnedo X, Moreno R, Cuerda VM, Moreno-Docón A, Moreno-Escalante J, Fernández AM, Garcia PM, Neira P, Nevado J, Nieto-Gañán I, Silbiger VN, Nuñez-Torres R, Obrador-Hevia A, Ocejo-Vinyals JG, Virginia O, Oliveira SF, Ondo L, Orfao A, Ortega-Paino E, Ortega L, Ortiz-López R, Ortiz-Flores F, Oteo JA, Pacheco M, Pacheco-Miranda FJ, Padilla-Conejo I, Panadero-Fajardo S, Parellada M, Pariente-Rodríguez R, Friaza V, Paz-Artal E, Peces-Barba G, Kus MSP, Perales C, Santos NPC, Guegel GP, Pérez MJ, Pérez A, Pérez-Matute P, Pérez C, Pérez-de-Nanclares G, Pérez-García F, Pérez P, Pérez-Jurado LA, Pérez-Tomás ME, Perucho T, Pichardo LA, Ribeiro AP, Pinsach-Abuin ML, Pinzón LA, Medeiros JFP, Pita G, Pla-Juncà F, Planas-Serra L, Pompa-Mera EN, Porras-Hurtado GL, Pujol A, Quevedo-Chávez ME, Quijada MA, Quintela I, Ramiro-León S, Sedes PR, Nunes JFR, Recalde D, Recio-Fernández E, Resino S, Sousa RR, Rivadeneira-Chamorro CS, Roa-Agudelo D, Pardo MR, Fernandes MR, Rodríguez-Hernández MA, Rodríguez-Palmero A, Rodríguez-Ruiz E, Rodríguez MJ, Rodríguez-Artalejo F, Rodríguez-Ferrer M, Rodríguez-Gallego C, Rodríguez-García JA, Maya BR, Rodríguez-Nicolas A, Rodríguez-Novoa GE, Rodríguez-Urrego PA, Rojo F, Romero-Coronado A, Morilla R, Rondón-García F, Rosales-Castillo A, Rubio C, Olivera MR, Ruiz-Cabello F, Ruiz-Casares E, Ruiz-Cubillan JJ, Ruiz-Hornillos J, Ruiz M, Ryan P, Salamanca HD, Salazar-García L, Salgueiro-Origlia GG, Sangil A, Sánchez-Pernaute O, Sánchez PL, López AJS, Sánchez-Pablo C, Sánchez-Prados MC, Sánchez-Real J, Sánchez-Redondo J, Sancho-Sainz C, Sande E, Santos A, Schlüter A, Segovia S, Serra-Llovich A, Sevil-Puras F, Sevilla-Porras M, Sicolo MA, Silván-Fuentes C, Moraes VMS, Souza VS, Solé-Violán J, Soria JM, Sorlí JV, Silva NS, Souto JC, Sprockel JJ, Suárez-Rama JJ, Suárez-Zamora DA, Taboada-Fraga X, Tamayo E, Tamayo-Velasco A, Taracido-Fernández JC, Vasconcelos RHT, Tellería C, Carratto TMT, Tenorio-Castano JA, Teper A, Araujo IMT, Torres-Macho J, Torres-Tobar L, Torres-Gutiérrez RP, Troya J, Urioste M, Valencia-Ramos J, Valido A, Vargas-Gallo JP, Varón B, Vega T, Velasco-Quirce S, Vélez-Santamaría V, Víctor V, Vidán-Estévez J, Silva GV, Vieitez-Santiago M, Vilches C, Villalobos L, Villar F, Villar-Garcia J, Villaverde C, Villoslada-Blanco P, Virseda-Berdices A, Costa TX, Yáñez Z, Zapatero-Gaviria A, Zarate R, Zazo S, Flores C, Riancho JA, Rojas-Martínez A, Lapunzina P, Carracedo A, González JR. Clonal chromosomal mosaicism and loss of chromosome Y in elderly men increase vulnerability for SARS-CoV-2. Commun Biol. 2024; 7(1): 202. Article. IF: 5.1; D1

- **Rybak-Krzyszkowska M, Madetko-Talowska A, Szewczyk K, Bik-Multanowski M, Sakowicz A, Stejskal D, Trková M, Smetanová D, Serafim S, Correia H, Nevado J, Mori MA, Mansilla E, Rutkowska L, Kucinska A, Gach A, Huras H, Kolak M, Srebniak MI.** Is Nuchal Translucency of 3.0-3.4 mm an Indication for cfDNA Testing or Microarray? - A Multicenter Retrospective Clinical Cohort Study. Fetal Diagn Ther. 2024; 51(5): 453-62. Article. IF: 1.6; Q3
- **Tenorio-Castano J, Aparicio EM, Santiago FAG, Klotz CM, Regojo RM, Anguita E, Ryan E, Juusola J, Herrero B, Arias P, Parra A, Pascual P, Gallego N, Cazalla M, Rodríguez-González R, Antolín E, Nevado J, Ruiz-Perez VL, Lapunzina P.** Non-immune hydrops fetalis is associated with bi-allelic pathogenic variants in the MYB Binding Protein 1a (MYBBP1A) gene. Clin Genet. 2024; 106(6): 713-20. Article. IF: 2.3; Q3
- **van der Laan L, Lauffer P, Rooney K, Silva A, Haghshenas S, Relator R, Levy MA, Trajkova S, Huisman SA, Bijlsma EK, Kleefstra T, van Bon BW, BaysalÖ, Zweier C, Palomares-Bralo M, Fischer J, Szakszon K, Faivre L, Piton A, Mesman S, Hochstenbach R, Elting MW, van Hagen JM, Plomp AS, Mannens MMAM, Alders M, van Haelst MM, Ferrero GB, Brusco A, Henneman P, Sweetser DA, Sadikovic B, Vitobello A, Menke LA.** DNA methylation episignature and comparative epigenomic profiling for Pitt-Hopkins syndrome caused by TCF4 variants. 0. 2024; 5(3): 100289. Article. IF: 3.6; Q2
- **Villafuerte B, Carrasco-López C, Herranz A, Garzón L, Simón R, Natera-de-Benito D, Alikhani P, Tenorio J, Garcia-Santiago F, Solis M, del-Pozo A, Lapunzina P, Ortigoza-Escobar JD, Santisteban P, Moreno JC.** A Novel Missense Variant in the NKX2-1 Homeodomain



Prevents Transcriptional Rescue by TAZ. Thyroid. 2024; 34(7): 942-8. Article. IF: 6.7; Q1

- **Vong KI, Lee S, Au KS, Crowley TB, Capra V, Martino J, Haller M, Araújo C, Machado HR, George R, Gerding B, James KN, Stanley V, Jiang N, Alu K, Meave N, Nidhiry AS, Jiwani F, Tang IS, Nisal A, Jhamb I, Patel A, Patel A, McEvoy-Venneri J, Barrows C, Shen CLA, Ha YJ, Howarth R, Strain M, Ashley-Koch AE, Azam M, Mumtaz S, Bot GM, Finnell RH, Kibar Z, Marwan AI, Melikishvili G, Meltzer HS, Mutchinick OM, Stevenson DA, Mroczkowski HJ, Ostrander B, Schindewolf E, Moldenhauer J, Zackai EH, Emanuel BS, Garcia-Minaur S, Nowakowska BA, Stevenson RE, Zaki MS, Northrup H, McNamara HK, Aldinger KA, Phelps IG, Deng M, Glass IA, Koch AEA, Le J, Lupo PJ, Magana T, Marwan A, Yurrita A, Zaki MS, Medina-Bereciartu JR, Kolvenbach CM, Shril S, Hildebrandt F, Noureldeen MM, Salem AM, Takahashi Y, Salimi-Dafsari H, Phillips HW, Hanak B, Kara B, Günes AS, Gonda DD, Kirmani S, Tkemaladze T, Morrow B, McDonald-McGinn DM, Sanna-Cherchi S, Lamb DJ, Gleeson JG.** Risk of meningomyelocele mediated by the common 22q11.2 deletion. Science. 2024; 384(6695): 584-90. Article. IF: 45.8; D1

Research projects

- **Heath KE.** Análisis genético y funcional de las displasias esqueléticas (PID2020-116263RB-100). Ministerio de Ciencia e Innovación. 2021-2025. Managment centre: FIBHULP
- **Heath KE.** Estudio comprensivo de la genetica de las displasias esqueleticas: 1) caracterización de la regulación de shox en la placa de crecimiento humano, y 2) analisis genetico de las displasias esqueleticas mediante acgh y ngs. Biomarin International Limited. 2012-Ongoing. Managment centre: FIBHULP
- **Heath KE.** Estudio comprensivo de la genetica de las displasias esqueleticas: 1) caracterización de la regulación de shox en la placa de crecimiento humano, y 2) analisis genetico de las displasias esqueleticas mediante acgh y ngs. EU. 2023-2027. Managment 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. 2021-2025. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** An omnigenic view of genetic susceptibility to severe covid19. Fundació Marató TV3. 2021-Ongoing. Managment 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. Managment 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. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** Análisis genómico global en el síndrome de invdupdel 8p: evaluación de la dosis genómica mediante microarrays personalizados de snps y estudio de genes candidatos del fenotipo. Asociación Síndrome Duplicidada, Inversión, Deleción del Brazo Corto del Cromosoma 8. 2015-Ongoing. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** Analisis genomico y funcional de una variante patogenica en el gen klhl11 en 6 miembros de una familia sin diagnostico. Fundación Feder. 2022-Ongoing. Managment 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. 2021-2024. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** Busqueda de mutaciones en el gen cripak y otros modificadores en pacientes con hipertension arterial pulmonar. Fundación Contra la Hipertension Pulmonar. 2018-Ongoing. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** Craniofacial microsomia> genetic causes and pathway discovery. Seattle Children-S Hospital Research Foundation. 2017-Ongoing. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** Dinamización de ciencia disruptiva en predictores de enfermedades tumorales, infecciosas y hereditarias como base de la medicina personalizada (FORT23/00006_GRUPO I). ISCIII. 2024-2028. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** Estudio clínico molecular en pacientes con síndrome de sobrecrecimiento. Estudio de los genes nsd1, nizp1, hras, cdkn1c, glp3, y de las regiones cromosómicas 5q35, xq26 y 11p en pacientes con ssc. Effice Servicios Para La Investigacion S.L. 2005-Ongoing. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** Estudio genético-molecular de genes candidatos en pacientes con hipertensión pulmonar idiopática. Actelion Pharmaceuticals España. 2011-Ongoing. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** Evaluación genomica en el sindrome de wolf-hirschhorn [sindrome 4p]: microarrays personalizados de snps y estudio de genes candidatos. Asociación Española del Síndrome de Wolf Hirschhom. 2017-Ongoing. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** Evaluación psicomética en pacientes con síndrome de phelan-m dermid síndrome de microdelección 22q13. Oryzon Genomics S.A. 2020-Ongoing. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** Inteligencia artificial y machine learning en enfermedades humanas. Fundación Ramón Areces. 2019-Ongoing. Managment centre: FIBHULP
- **Lapunzina Badía PD.** PRivacy-prOTecting Environment for Child Transplants health-related and genomic data integration in the European Reference Network. EU. 2024-2028. Managment 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. Managment centre: FIBHULP
- **Martínez González VM.** En busqueda del diagnostico genetico en pacientes con espectro pros. Fundación La Caixa. 2019-Ongoing. Managment 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. Managment centre: FIBHULP
- **Moreno Navarro JC.** Disección genética de

la narcolepsia y otras hipersomnias centrales. Francisco Jose Garcia Sanpedro. 2019-Ongoing. Managment centre: FIBHULP

- **Moreno Navarro JC.** Síndrome de restistencia 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 phelan mcdermid [sindrome de microdeleción 22q13]: microarrays personalizados de snps y evaluación de los genes candidatos. Asociación Síndrome Phelan-Mcdermid. 2017-Ongoing. 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 (PI19/01681). ISCIII. 2020-2024. Managment centre: FIBHULP
- **Palomares Bralo M.** Paving the way for personalized medicine in neonatal and pediatric intensive care units (PI22/01743). ISCIII. 2023-2025. Managment centre: FIBHULP
- **Pedrosa Delgado M.** caracterización alergénica y determinación de la relevancia clínica del polen de encina como alérgeno de interés en pacientes policlínicos y su relación con el desarrollo de síndrome de alergia oral con alimentos (PI22/00221). ISCIII. 2023-2026. Managment centre: 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. Managment centre: FIBHULP
- **Tenorio Castaño JA.** Moving toward to a -omic classification for pulmonary arterial hypertension (PI21/01593). ISCIII. 2022-2024. Managment centre: FIBHULP
- **Tenorio Castaño JA.** Pasión hp-genetica de la hipertensión pulmonar. Fundación Contra La Hipertension 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

Cibers and Retics

- **Lapunzina Badía P.** CIBER Enfermedades Raras. (CIBERer). ISCIII. (31/12/2025). FIBHULP

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 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

- **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.

Over Growth Array

- **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.

Metabol Array

- **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.

OncoHematoArray

- **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.

OncoArray

- **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.

ONCOSeq

- **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.

ThyroArray

- **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.

PharmArray

- **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.

ClinPharmarray

- **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.

RD-Seq
Sequencing Rare Diseases