

MEMORIA CIENTÍFICA 2019

DIAGNÓSTICO MOLECULAR
Y GENÉTICA CLÍNICA

HOSPITAL UNIVERSITARIO SON ESPASES



Índice

Diagnóstico Molecular y Genética Clínica	2
<i>Publicaciones en revistas Internacionales</i>	<i>2</i>
<i>Comunicaciones a Congresos Internacionales</i>	<i>3</i>
<i>Comunicaciones a Congresos Nacionales</i>	<i>4</i>
<i>Proyectos de Investigación financiados</i>	<i>4</i>
<i>Tesis Doctorales defendidas o dirigidas</i>	<i>6</i>
<i>Otras actividades como participación en la organización de eventos científicos, conferencias invitadas, etc.</i>	<i>7</i>

Diagnóstico Molecular y Genética Clínica

Publicaciones en revistas Internacionales

Maria A. Terzaghi, Cedrik Ruiz, **Icía Martínez-López**, Montserrat Pérez-Encinas, Fabien Bakdached, Jorge Maurinoe, Gustavo Saposnika. Factors associated with therapeutic inertia among pharmacists caring for people with multiple sclerosis. *Multiple Sclerosis and Related Disorders* <https://doi.org/10.1016/j.msard.2019.101887> Received 2 September 2019; Received in revised form 1 December 2019; Accepted 7 December 2019.

Asensio VJ, Tomás A, Iglesias A, de Llano LP, Del Pozo V, Cosío BG; CHACOS study group. Eosinophilic COPD Patients Display a Distinctive Serum miRNA Profile From Asthma and Non-eosinophilic COPD. *Arch Bronconeumol.* 2019 Nov 12. doi: 10.1016/j.arbres.2019.09.020.

Ripoll 1, A B García, I Gomila, **D Heine**, J L Poncela, N Sánchez, C Pérez, E García, E Hernández, A Barceló, F P Busardo, B Barceló, Musib Research Group. Post-mortem Toxicology in the Diagnosis of Sudden Death in Young and Middle-Aged Victims. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*, 23 (21), 9135-9149 Nov 2019.

Zhao Y, Diacou A, Johnston HR, Musfee FI, McDonald-McGinn DM, McGinn D, Crowley TB, Repetto GM, Swillen A, Breckpot J, Vermeesch JR, Kates WR, Digilio MC, Unolt M, Marino B, Pontillo M, Armando M, Di Fabio F, Vicari S, van den Bree M, Moss H, Owen MJ, Murphy KC, Murphy CM, Murphy D, Schoch K, Shashi V, Tassone F, Simon TJ, Shprintzen RJ, Campbell L, Philip N, **Heine-Suñer D**, García-Miñaur S, Fernández L; International 22q11.2 Brain and Behavior Consortium, Bearden CE, Vingerhoets C, van Amelsvoort T, Eliez S, Schneider M, Vorstman JAS, Gothelf D, Zackai E, Agopian AJ, Gur RE, Bassett AS, Emanuel BS, Goldmuntz E, Mitchell LE, Wang T, Morrow BE. Complete Sequence of the 22q11.2 Allele in 1,053 Subjects with 22q11.2 Deletion Syndrome Reveals Modifiers of Conotruncal Heart Defects. *Am J Hum Genet.* 2020 Jan 2;106(1):26-40. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.11.010. Epub 2019 Dec 20.

Palencia-Campos A, Martínez-Fernández ML, Altunoglu U, Soto-Bielicka P, Torres A, Marín P, Aller E, Şentürk L, Berköz Ö, Yıldırım M, Kayserili H, Gil-Camarero E, Colli-Lista G, Sanchís-Calvo A, Carretero A; ECEMC Working Group on Polydactyly, Guillén-Navarro E, López-González V, Ballesta-Martínez M, **Rosell J**, Aglan MS, Temtamy S, Otaify GA, Cuevas-Catalina L, Torres-Saavedra MN, Nevado J, Tenorio J, Lapunzina P, Bermejo-Sánchez E, Ruiz-Pérez VL. Heterozygous pathogenic variants in GLI1 are a common finding in isolated postaxial polydactyly A/B. *Hum Mutat.* 2020 Jan;41(1):265-276. doi: 10.1002/humu.23921. Epub 2019 Nov 6. PMID: 31549748

Comunicaciones a Congresos Internacionales

Assessing pharmacists' preferences towards efficacy attributes of multiple sclerosis disease-modifying therapies. **I. Martínez-López**, P. Sanmartín-Fenollera, A. Ontañón-Nasarre, A. Santiago-Pérez, I. Moya-Carmona, C. García-Collado, R. Fernández-Del Olmo, Á. Carreño, M. Sarmiento, J. Maurino, M. Pérez-Encinas. ECTRIMS 2019. Date: 11.09.2019. **Multiple Sclerosis Journal 2019; 25(S2):131-356**. Poster presentation

María Terzaghi, **Iciar Martínez-López**, Montserrat Pérez-Encinas, Jorge Maurino, Gustavo Saposnik. Factors associated with therapeutic inertia among pharmacists managing people with multiple sclerosis. ECTRIMS 2019. Date: 11.09.2019. **Multiple Sclerosis Journal 2019; 25(S2):131-356**. Poster presentation

Mónica Enver, Aitor Azkárate, Víctor Asensio, Esther Martínez-Font, Mònica Guillot, Raquel Marsé, Úrsula Sastre, Cristina Gómez, Josefa Terrasa, **Antònia Obrador-Hevia**. EGFR T790M mutational load as a biomarker in Non-Small Cell Lung Carcinoma. ASEICA. Congreso: **2nd ASEICA Educational Symposium** Comunicación oral. Madrid, 28-29/11/2019

Marina Pérez-Capó; José-Antonio López-Guerrero; Carmen Garcías; Rafael Ramos; Javier Martín-Broto; Regina Alemany; **Antònia Obrador-Hevia**; Esther Martínez-Font. New therapeutic opportunities for soft tissue sarcomas: targeting Wnt/ β -catenin signalling. ASEICA. 2nd ASEICA Educational Symposium Póster Madrid 28-29/11/2019.

L Valiña, M Enver Sumaya, A Azkárate Martínez, E Martínez Font, MM Parera Rosselló, **A Obrador de Hevia**. Non-small cell lung cancer: classical tumor markers versus EGFR gene copy number.: EuroMedLab. 3rd IFCC-EFLM European Congress of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine. Póster Barcelona, 19-23/05/2019

Aitor Azkárate, Mónica Enver, **Victor Asensio**, Esther Martínez-Font, Mònica Guillot, Raquel Marsé, Úrsula Sastre, Cristina Gómez, Josefa Terrasa, **Antònia Obrador-Hevia**. Brain metastasis mutations detected in cerebrospinal fluid using droplet digital PCR. Case report of a lung adenocarcinoma patient. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. IV Symposium of Liquid Biopsy. 2019. Póster Santiago. 24-26/01/2019

Comunicaciones a Congresos Nacionales

Poster electrónico (C-0026). **María Rosa Martorell Riera**; María Inés Mínguez Duato; Albert Tubau; Miquel Juan; **Jordi Rosell**. Diagnóstico prenatal de una duplicación parcial del cromosoma 22q. II Congreso interdisciplinar en Genética Humana. Madrid, 3-5 Abril, 2019.

Poster electrónico (P-014). **Martínez López Iciar**; Garcia-Cosio Piqueras Francisco de Borja; Pons Vives Salvador; Serrano Pariente José; Kersul Kersul Ana Luisa ; Molins Millan Elena. Comité autonómico de asma grave como modelo de innovación asistencial. Acceso:https://www.21congresohospitales.org/fuentes/21_CONGRESO_HOSPITALES_COMMUNICACIONES.pdf

Aitor Azkárate, Mónica Enver, Antonio Gutiérrez, **Victor Asensio**, Esther Martínez-Font, Mònica Guillot, Raquel Marsé, Úrsula Sastre, Cristina Gómez, Josefa Terrasa, **Antònia Obrador-Hevia**. Mutant allele fraction (MAF) as a biomarker in EGFR mutated, T790M carriers treated with Osimertinib. IdISBa. VI Jornades IdISBa: Comunicació oral. Palma. 28-29/11/2019

Marina Pérez-Capó; José-Antonio López-Guerrero; Carmen Garcías; Rafael Ramos; Javier Martín-Broto; Regina Alemany; **Antònia Obrador-Hevia**; Esther Martínez-Font. New therapeutic opportunities for soft tissue sarcomas: targeting Wnt/ β -catenin signalling. IdISBa. VI Jornades IdISBa.. Póster. Palma. 28-29/11/2019

VII Jornada de dismorfología de la SEGCD. 23 de octubre de 2019 – 11.00 a 17.00 horas. Salón de actos del Hospital Universitario La Paz (Aula Ortiz Vázquez) . Presentación de casos clínicos. Comunicación oral. **J. Rosell Andreo**.

Julián Nevado; Sixto García-Miñaur; Cristina BelFenellos; Encarna Guillén-Navarro; Jordi Rosell; Monserrat Milá; Miguel del Campo; Carmen Orellana; Enrique Galán; Juan Cruz Cigudosa; Luis PérezJurado; Grupo Investigación Phelan-McDermid; Pablo Lapunzina. "actualización en el síndrome de Phelan-Mcdermid: caracterización clínico molecular de una cohorte de 181 pacientes". Póster. II Congreso Interdisciplinar de Genética Humana .3 – 5 abril 2019 Madrid.

Proyectos de Investigación financiados

Título del proyecto: Identificación de las vías de señalización que permiten la corrección de cardiopatías congénitas "in utero" de forma natural. Bases para una terapia prenatal.

Entidad financiadora: Instituto Salud Carlos III (ref. PI18/00847).

Duración, 2019-2021.

Investigador responsable: **Dr. Alexander Damián Heine Suñer**

Cuantía de la subvención: 75.020 €

Título del proyecto o contrato: Early Detection Markers for Gastroesophageal Cancer; a Proteomic Perspective of Epithelial-Stromal Crosstalk.

Entidad financiadora: World Wide Cancer Research.

Duración, desde: 2019 hasta: 2020

Investigador/a principal: Maria Pilar Alcolea.

Importe concedido: 289.150,93 €.

Miembro investigador: **Antonia Obrador De Hevia**

Título del proyecto o contrato: Nuevos biomarcadores de la vía de Wnt y evaluación de nuevas terapias en modelos celulares y organoides

Código: GEIS18/01

Entidad financiadora: Grupo Español de Investigación en Sarcomas (GEIS)

Duración, desde: 2018 hasta: 2020

Investigador/a principal: **Antonia Obrador Hevia**

Importe concedido: 15.000,00 €

Título del proyecto o contrato: PROGRAMA SYNERGIA Interacción entre las vías Wnt y NFkB en procesos inflamatorios y progresión del cáncer de pulmón. Análisis de perfiles genómicos y biopsia líquida.

Código: SYN17/02

Entidad financiadora: IdISBa

Duración, desde: 01/01/2018 hasta: 31/12/2019

Investigador/a principal: **Antonia Obrador Hevia**; Jaume Sauleda.

Importe concedido: 55.394 €

Título del proyecto o contrato: Nuevas aplicaciones de la biopsia líquida en cáncer de pulmón metastásico: puesta a punto de la detección del potencial biomarcador predictivo WNT5A en exosomas de plasma de pacientes.

Entidad financiadora: Hospital Universitari Son Espases.

Duración, desde: 01/02/2018 hasta: 01/02/2019

Investigador/a principal: Esther Martinez Font

Miembro investigador: **Antonia Obrador De Hevia**

Importe concedido: 5.000 €

Título del proyecto o contrato: Comprehensive genomic analysis of Wnt signaling actionable alterations and validation of therapeutic targets for evaluation of new therapies in cell models and organoids of Soft Tissue Sarcomas.

Código: GEIS19/01.

Entidad financiadora: Fundación Mari Paz Jiménez Casado.

Duración, desde: 07/11/2019 hasta: 31/12/2022

Investigador/a principal: **Antonia Obrador De Hevia**.

Importe concedido: 75.000 €

PI18/00847, Identificación de las vías de señalización que permiten la corrección de cardiopatías congénitas "in utero" de forma natural. Bases para una terapia prenatal Instituto De Salud Carlos III. A. **Damian Heine Suñer**. (Servei De Salut de les Illes Balears). 01/01/2019-31/12/2021. 75.020 €. Colaborador: **Asensio VJ**.

PI18/00608, Proyecto HOTSPENIA: Identificación de genes asociados a trastorno mental grave en una región "HOt Spot" de Prevalencia de Esquizofrenia Instituto de salud Carlos III. Cristofol Vives Bauza. (Servei de Salut De Les Illes Balears). 01/01/2019-31/12/2021. 75.020 €. Colaborador: **Asensio VJ**.

Tesis Doctorales defendidas o dirigidas

Título: Registro de mutaciones BRCA en población balear e identificación de nuevos genes implicados en el cáncer de mama/ovario hereditarios.

Universidad: Universidad de las Islas Baleares (UIB).

Doctorando: Garcías de España, María del Carmen.

Director: **Antònia Obrador Hevia**.

Observaciones: Mutual Médica al mejor proyecto de tesis doctoral. Col-legi Oficial de Metges de les Illes Balears. 2015.

Título: Estudio de la vía de Wnt como diana terapéutica en cáncer e identificación de nuevos marcadores pronósticos y predictivos.

Universidad: Universidad de las Islas Baleares (UIB).

Doctorando: Martinez Font, Esther

Director: **Antònia Obrador Hevia**.

Título: Optimización de muestras de tejido para el desarrollo y la validación de biomarcadores de enfermedad: proyecto OPTIMARK.

Universidad: Universidad de las Islas Baleares (UIB).

Doctorando: Estava Socías, Margalida

Director: Cristina Villena Portella; **Antònia Obrador Hevia**.

Título: Nuevos abordajes en sarcomas de partes blandas: organoides y exosomas circulantes para la validación de nuevas dianas terapéuticas de la vía de Wnt/ β catenina.

Universidad: Universidad de las Islas Baleares (UIB).

Doctorando: Pérez Capó, Marina.

Director: **Antònia Obrador Hevia**.

Título del proyecto:: Caracterización funcional de variantes no canónicas que alteran el proceso de splicing en pacientes con discapacidad intelectual.

Investigador principal y Coordinadora del Proyecto y del GCV4: Dra. M^a Isabel Tejada. Centro/Hospital: Hospital Universitario CRUCES/Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces.

Entidad Financiadora: CIBERER. Convocatoria PI traslacional 2017 Coordinadores y Unidades participantes: U724 (Dra. Bermejo-ISCIII-Madrid); U726 (Dra. Milá-Hospital Clinic de Barcelona); U735 (Dr. Pérez Jurado-Universidad Pompeu Fabra de Barcelona); GCV1 (Dra. Guillén-Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia); GCV2 (Dr. Ramos-Hospital Clínico de Zaragoza); GCV3 (**Dr. Rosell-HUSE**).

PdI: Medicina Pediátrica y del Desarrollo.

Duración: Años 2018 y 2019.

Otras actividades como participación en la organización de eventos científicos, conferencias invitadas, etc.

Premios Gala Salud de Las Islas Baleares, apartado de buenas prácticas clínicas: Comisión hemorragia masiva Hospital Universitario Son Espases (**I.Martínez-López** es secretaria de la misma). 1 de febrero 2019.

I.Martínez-López REVISOR CIENTÍFICO dentro del equipo editorial de Farmacia Hospitalaria, habiendo realizado la revisión de 4 Artículos.

I.Martínez-López Profesora y miembro del comité científico del curso Biología, clínica y tratamiento del asma grave y otras enfermedades relacionadas con el eosinófilo. Solicitada acreditación a la Comisión de Formación Continuada de Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid.

A.Obrador de Hevia, miembro de comité organizador del científico International Workshop on translational cancer Research. Entidad organizadora: IdISBa.: Palma. 16-17/05/2019.

Libros y otras publicaciones:

Dña. Maria Isabel Sierra Torres, D. Emilio Jesús Alegre del Rey y **Dña. Iciar Martínez López**, han participado en la elaboración de la misma como coautores de la citada OBRA COLECTIVA (Art. 8 RDL 1/1996). Código ISBN el 978-84-09-05495-4 y Depósito Legal M-33643-2018. "MIDOSTAURINA en Leucemia Mieloide Aguda FLT3 positiva".

I.Martínez-López Coordinadora y autora Guía Atención Farmacéutica en Esclerosis Múltiple (MAPEX).

ISBN: 978-84-09-10765-0 Depósito Legal: M. 23574-2019 1^a Edición: Madrid, septiembre de 2019.

I.Martínez-López Miembro grupo de expertos: “Medicina personalizada de precisión en España: mapa de comunidades”. N° de depósito legal: M-3437-2019. © 2019 del contenido: Fundación Instituto Roche.

Ponencia presentada a una conferencia:

I.Martínez-López ponente: “Workshop: encuentro de farmacéuticos de hospital de paciente externo: Locura es hacer siempre lo mismo y esperar resultados diferentes”. 2 de abril, Madrid. Organizado por la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH).

I.Martínez-López ponente. Jornada organizada por el Hospital Universitario son Espases y Mediforum: “El papel de las nuevas tecnologías en la relación con el paciente. Mesa redonda 2: Tendencias de futuro: medicina predictiva” 30 de abril, Palma.

I.Martínez-López. Profesora Curso GEAFEN (Atención farmacéutica a enfermedades neurodegenerativas): “Nuevas opciones y viejos conocidos para la segunda línea de tratamiento”. 17 de Octubre 2019. Sevilla. Organizado por la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH).

I.Martínez-López ponente: “El acceso a medicamentos huérfanos: un compromiso de todos”. 24 de mayo 2019. Organizado por la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH).

I.Martínez-López. “Value, pharmacoeconomics & RWE in hospital pharmacy”. 16 de Octubre Sevilla. Avalado por la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH).

I.Martínez-López. “Medicina Personalizada: una visión multidisciplinar”. 18 de Octubre Sevilla. Dentro del programa científico del 64 congreso de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH).

I.Martínez-López. ‘La innovación como motor de un SNS más inteligente’ 19 de Octubre Sevilla. Dentro del programa científico del 64 congreso Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH).

I.Martínez-López. Jornada “Innovación y Sostenibilidad en Sanidad: propuestas de avance”. Organizado por Deusto Business School Health y avalado por la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH). Madrid 12 de diciembre 2019.

I.Martínez López. “Presentación de la Unidad de diagnóstico molecular y genética clínica” en el marco de las Sesiones de pediatría 2019 (2º trimestre) impartida a Hospital Universitario Son Espases.

MR. Martorell. Evento científico en Col·legi Oficial de Biòlegs (COB). Sede del Col·legi. Barcelona, 12 Marzo, 2019. Duplicaciones en citogenética prenatal.

MR. Martorell. Sesión clínica dentro del curso anual de Análisis clínicos HUSE. Octubre, 2019. Citogenètica (2013-2018) cribratge contingent.

I.Martínez-López Alumna: taller d'entrevista avaluació 360° / taller de entrevista evaluació 360°, impartida a HOSPITAL UNIVERSITARI SON ESPASES del 02/10/2019 al 02/10/2019, 8 h.

Bento De Miguel, Leyre; Ros Matheu, Teresa; Muncunill Farreny, Josep; **Asensio Landa, Victor Jose**; Fernandez, C; Marcelo Quintero, A; Sas Barbeito, Adriana; Martinez Serra, Jorge José; Sanchez Gonzalez, B; Vögler, Bernhard Oliver; Pérez De León, Sandra; Garcia Recio, Marta; Jiménez Julià, Sara Aida; Aspas Requena, Gaspar; Del Campo Garcia, Raquel; Ibarra, J; Ramos Asensio, Rafael; Salar, A; Sampol Mayol, Antonia; Alemany Alonso, Regina; Gutierrez Garcia, Antonio. Analysis of Micro-RNAs Associated to Treatment Failure in Diffuse Large B Cell Lymphoma. Orlando, 2019. 61st American Society of Hematology Annual Meeting.

Mónica Enver, Aitor Azkárata, **Víctor Asensio**, Esther Martínez-Font, Mònica Guillot, Raquel Marsé, ÚrsulaSastre, Cristina Gómez, Josefa Terrasa, **Antònia Obrador-Hevia**. EGFR T790M mutational load as a biomarker in Non-Small Cell Lung Carcinoma.**2nd ASEICA Educational Symposium**Madrid, 28-29/11/2019

AitorAzkárata, Mónica Enver, **Víctor Asensio**, Esther Martínez-Font, MònicaGuillot, Raquel Marsé, ÚrsulaSastre, Cristina Gómez, Josefa Terrasa, **Antònia Obrador-Hevia**. Brain metastasis mutations detected in cerebrospinal fluid using droplet digital PCR. Case report of a lung adenocarcinoma patient. Santiago. IV Symposium of Liquid Biopsy. 2019.

Aitor Azkárata, Mónica Enver, Antonio Gutiérrez, **Victor Asensio**, Esther Martínez-Font, Mònica Guillot, Raquel Marsé, ÚrsulaSastre, Cristina Gómez, Josefa Terrasa, **Antònia Obrador-Hevia**. Mutant allele fraction (MAF) as a biomarker in EGFR mutated, T790M carriers treated with Osimertinib.Comunicación oral. VI Jornades IdISBa. Palma, 28-29/11/2019

Aina Medina-Dols; Silvia Tur; Rosa M. Díaz; Laura Ruiz-Guerra; **Bernat Ortega-Vila**; Josep Pol-Fuster; Bàrbara Bisbal-Carrió; Jerònia Lladó; Gabriel Olmos; Carmen Jiménez; **Víctor J. Asensio**; Cristòfol Vives Bauzá. (2018). "miRNA expression profiles as novel biomarkers to predict functional outcome after stroke. Identification of miRNA-1275 as a regulator of the oxidative phosphorylation system in response to ischemic stroke". 27th European Stroke Conference. 2019 Atenes, Grècia.

Medina-Dols A, **Asensio VJ**, Tur S, Díaz RM, Mola-Caminal M, Carrera C, Cullèll N, Torres N, Soriano-Tàrraga C, Ruiz-Guerra L, Ortega-Vila B, Pol-Fuster J, Bisbal-Carrió B, Lladó J, Jiménez C, Rabionet R, Olmos G, Jiménez-Conde J, Fernández-Cadenas I, Vives-Bauzá C. "PATJ is needed to activate the PI3K/AKT/GSK3B Pathway in response to angiogenic factors in human brain microvascular endothelial cells".5th European Stroke Organisation Conference. Milà, Itàlia, els dies 22-24 de maig del 2019.

Pol-Fuster J, Cañellas F, Ruiz-Guerra L, Medina-Dols A, Bisbal-Carrió B, **Asensio V**, Marzese D, Lladó J, Olmos G, **Heine-Suñer D**, Flaquer A, Vives-Bauzá C. "Schizophrenia precipitates as dominant inheritance in a pedigree due to accumulation of rare genomic variants including the DUP3p26.3 and DUP16p23.3 duplications". 49th Annual Meeting of the Behavior Genetics Association. Estocolm, Suècia, del dia 26-29 de Junio.

Medina-Dols A, **Asensio VJ**, Tur S, Díaz RM, Ruiz-Guerra L, Pol-Fuster J, Bisbal-Carrió B, Lladó J, Olmos G, Vives-Bauzá C. 'PATJ, proteïna associada a pronòstic funcional del ictus, controla la transició de cèlula endotelial a cèlula mesenquimal necessaria para la activació de la angiogènesis". VI Jornades IdISBa. Hospital Son Espases, Mallorca, els dies 28-29 de novembre de 2019

Aina Medina-Dols, Rosa M. Díaz-Navarro, Sílvia Tur, Laura Ruíz-Guerra, Josep Pol-Fuster, Bàrbara Bisbal-Carrió, Jerònia Lladó, Gabriel Olmos, Carmen Jiménez, **Víctor Asensio-Landa**, Cristòfol Vives-Bauzá. "MicroRNAs- Biomarcadors de pronòstic funcional de l'ictus: miR-1275 respon a hipòxia modulant l'expressió de gens de l'ADN mitocondrial". VI Jornades IdISBa. Hospital Son Espases, Mallorca, els dies 28-29 de novembre de 2019

Laura Ruiz-Guerra; Andrea Moñino; Josep Pol-Fuster; Aina Medina-Dols; Bàrbara Bisbal-Carrió; Jerònia Lladó; Gabriel Olmos; **Víctor Asensio**; Cristòfol Vives-Bauzá. "Expresión diferencial de las isoformas de Disrupted in Schizophrenia 1 (DISC1) en líneas celulares derivadas de cerebro y durante el proceso de diferenciación neuronal". VI Jornades IdISBa. Hospital Son Espases, Mallorca, els dies 28-29 de novembre de 2019

Laura Ruiz-Guerra; Aina Medina-Dols; Bàrbara Bisbal-Carrió; Josep Pol-Fuster; **Bernat Ortega-Vila**; **Víctor Asensio Landa**; Jerònia Lladó; Gabriel Olmos; Cristòfol Vives-Bauzá. "Generació de cèl·lules Knock-Out per Disrupted in Schizophrenia-1 mitjançant la tècnica CRISPR/Cas9. Efecte neuroprotector dels estrògens en aquestes cèl·lules". VI Jornades IdISBa. Hospital Son Espases, Mallorca, els dies 28-29 de novembre de 2019.

Bàrbara Bisbal-Carrió; Josep Pol-Fuster; Laura Ruiz-Guerra; Aina Medina-Dols; **Bernat Ortega-Vila**; **Víctor Asensio-Landa**; Jerònia Lladó; Gabriel Olmos; Cristòfol Vives-Bauzá. "Generació d'un model murí de malaltia mitocondrial deficitari en la producció d'ATP que recapituli els defectes bioquímics de la síndrome dual NARP/MILS". VI Jornades IdISBa. Hospital Son Espases, Mallorca, els dies 28-29 de novembre de 2019.

Josep Pol-Fuster; Francesca Cañellas; Laura Ruiz-Guerra; **Bernardo Ortega-Vila**; Aina Medina-Dols; Bàrbara Bisbal-Carrió; **Víctor Asensio-Landa**; **Damià Heine-Suñer**; Antònia Flaquer; Cristòfol Vives-Bauzá. "Anàlisi genètic de famílies amb alta prevalença de malaltia mental greu aplicant tècniques complementàries: SNParray i anàlisi d'exomes" Hospital Son Espases, Mallorca, els dies 28-29 de novembre de 2019.

Antònia Obrador-Hevia. Nous reptes en el cribat de càncer de mama. Síndromes de càncer hereditari. : Conselleria Salut i Consum. Govern Illes Balears. Jornada prevenció càncer de mama. Palma. 16/10/2019.

Antònia Obrador-Hevia. New perspectives of liquid biopsy in lung càncer. IdISBa. International Workshop on TRANSLATIONAL CANCER Research, Palma 16-17/05/2019.

Antònia Obrador-Hevia. Aspectes tècnics de la biòpsia líquida. Servei Oncologia Hospital Universitari Son Espases. Sessió de presentació Comitè d'Estudi Molecular del Càncer.Palma. 21/03/2019.

Antònia Obrador-Hevia. Detección de nuevos genes de susceptibilidad en síndromes de càncer hereditario.Conselleria Salut i Consum. Govern Illes Balears. II JORNADA DE FORMACIÓN. Programa de detecció precoç de càncer de colon i recte de les Illes Balears. Inca, 29/03/2019.

Patentes:

Inventor Patente: N/Ref.:ES3478.3. Patente número 201930159, referente a "MÉTODO PARA DETECTAR DUPLICACIONES Y/O DELECCIONES EN LA REGIÓN CROMOSÓMICA 22q11.2", a nombre de SERVEI DE SALUT DE LES ILLES BALEARS – IBSALUT. Inventores: **Alexander Damian Heine Suñer** y Laura Torres Juan.