

HOSPITAL UNIVERSITARI SON ESPASES

MEMÒRIA CIENTÍFICA 2022

Diagnòstic molecular i genètica clínica



Índice

Diagnóstico Molecular y Genética Clínica	2
<i>Publicaciones en revistas Internacionales.....</i>	<i>2</i>
<i>Publicaciones en revistas Nacionales.....</i>	<i>8</i>
<i>Comunicaciones a Congresos Internacionales.....</i>	<i>9</i>
<i>Comunicaciones a Congresos Nacionales.....</i>	<i>11</i>
<i>Proyectos de Investigación financiados.....</i>	<i>12</i>
<i>Tesis Doctorales defendidas o dirigidas.....</i>	<i>15</i>
<i>Otras actividades como participación en la organización de eventos científicos, conferencias invitadas, etc.</i>	<i>16</i>

Diagnóstico Molecular y Genética Clínica

Publicaciones en revistas Internacionales

Mateo, J; Steuten, L; Aftimos, P; Andre, F; Davies, M; Garralda, E; Geissler, J; Husereau, D; **Martinez-Lopez, I**; Normanno, N; Reis, JS; Stefani, S; Thomas, DM; Westphalen, CB; Voest, E. NATURE MEDICINE 28, 658 (2022). [doi:10.1038/s41591-022-01717-2]

Cruz R; Almeida SD; Heredia ML; Quintela I; Ceballos FC; Pita G; Lorenzo-Salazar JM; González-Montelongo R; Gago-Domínguez M; Porrás MS; Castaño JAT; 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; Campo-Pérez V; Bustamante AD; Domínguez-Garrido E; Luchessi AD; Eirós R; Sanabria GME; Fariñas MC; Fernández-Robelo U; Fernández-Rodríguez A; Fernández-Villa T; Gil-Fournier B; Gómez-Arrue J; Álvarez BG; Quirós FGB; 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 Á; Mazzeu JA; Macías EM; Minguez P; Cuerda VM; Silbiger VN; Oliveira SF; Ortega-Paino E; Parellada M; Paz-Artal E; Santos NPC; Pérez-Matute P; Perez P; Pérez-Tomás ME; Perucho T; Pinsach-Abuin ML; Pompa-Mera EN; Porrás-Hurtado GL; Pujol A; León SR; Resino S; Fernandes MR; Rodríguez-Ruiz E; Rodríguez-Artalejo F; Rodríguez-García 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; Nakanishi T; Pigazzini S; Degenhardt F; Butler-Laporte G; Maya-Miles D; Bujanda L; Bouysran Y; Palom A; Ellinghaus D; Martínez-Bueno M; Rolker S; Amitrano S; Roade L; Fava F; Spinner CD; Prati D; Bernardo D; Garcia F; Darcis G; Fernández-Cadenas I; Holter JC; Banales JM; Frithiof R; Duga S; Asselta R; Pereira AC; Romero-Gómez M; Nafria-Jiménez B; Hov JR; Migeotte I; Renieri A; Planas AM; Ludwig KU; Buti M; Rahmouni S; Alarcón-Riquelme ME; Schulte EC; Franke A; Karlsen TH; Valenti L; Zeberg H; Richards B; Ganna A; Boada M; Rojas I; Ruiz A; Sánchez P; Real LM; SCOURGE Cohort Group; HOSTAGE Cohort Group; GRA@CE Cohort Group; Guillen-Navarro E; Ayuso C; González-Neira A; Riancho JA; Rojas-Martinez A; Flores C; Lapunzina P; Carracedo Á. Human Molecular Genetics (2022). Novel genes and sex differences in COVID-19 severity. [doi:10.1093/hmg/ddac132].

Bento L, Vögler O, Sas-Barbeito A, Muncunill J, Ros T, Martínez J, Quintero-Duarte A, Ramos R, **Asensio VJ**, Fernández-Rodríguez C, Salar A, Navarro A, Del Campo R, Ibarra J, Alemany R, Gutiérrez A. Screening for Prognostic microRNAs Associated with Treatment Failure in Diffuse Large B Cell Lymphoma. *Cancers (Basel)*. 2022 Feb 20; 14 (4):1065. doi: 10.3390/cancers14041065. PMID: 35205813; PMCID: PMC8870558.

Hernandez Rodriguez, Jessica; Ruiz, A.; Miravet, Elena; **Asensio Landa, Victor; Martorell-Riera, Rosa; Vidal Lampurdanes, Maria Carmen; Torres-Juan, Laura; Martinez-Lopez, Iciar**; Amengual-Cladera, Emilia; Vives Bauza, Cristofol; **Heine Suner, Damian**. *European Journal Of Human Genetics* 30, 275 (2022). A novel disorder causing fetal cerebral hemorrhages associated to a homozygous mutation of the ESAM gene.

Morell-Garcia, D.; Rodriguez-Pilar, J.; Ballester, C.; Llabres-Comamala, M.; Ferrer-Robles, A. M.; Melero-Larrocha, C.; Falco-Esteva, M. M.; Ruiz De Gopegui, R. M.; Hernandez-Bernal, I.; Reina-Ferragut, C. M.; Fernandez-Garcia, J.; **Martinez-Lopez, I.**; Enriquez-Palma, F.; Blanquer-Jerez, M.; Sansegundo, M.; Garcia-Sola, F. J.; Canaro, M.; Sanchez-Raga, J. M.; Relinque, J.; Vela, A.; De la Cruz, M.; Perez, A.; Amezaga-Menendez, R. *Clinica Chimica Acta* 530, 447 (2022). Usefulness of cell-free hemoglobin in the prognosis of mortality in patients requiring massive transfusion protocol. [doi:10.1016/j.cca.2022.04.510].

Barrios, V; Castellanos, M; Ruiz, RC; Cerezo, JFG; Cabello, IE; Gamez, JM; **Lopez, IM**; Mostaza, JM; Talamante, NM; Parrondo, J; Navarro, AS; Roman, IP; Sicras-Mainar, A; Pallares-Carratala, V. *Front Cardiovasc Med* 9, 966049 (2022). Treatment patterns and use of healthcare resources of patients with atherosclerotic cardiovascular disease and hypercholesterolemia and patients with familial hypercholesterolemia in Spain: Protocol of the Reality study. [doi:10.3389/fcvm.2022.966049]

Martorell, Rosa; Tubau, Albert; Rosell, Jordi; **Asensio, Victor; Vidal, Carme; Torres, Laura; Heine, Damia; Obrador, Antonia; Martinez, Iciar**. *European Journal Of Human Genetics* 30, 443 (2022). Duplication of 8p23.1 detected in a prenatal cytogenetic study.

M. Massot; R. Itier; Y. Rico Ramirez; A. Rollin; P. Fournier; M.F. Ramis Barcelo; E. Fortuny; **L. Torres**; J.Pons; L. Barde; A. Deney; J. Roncalli; **D. Heine**; V. Peral; M. Galinier; T. Ripoll; P. Maury. The benefit of genetic testing using next-generation sequencing in patients with dilated cardiomyopathies: A multicentric international study. *Archives of Cardiovascular Diseases Supplements*. 11/01/2022. [doi:10.1016/j.acvdsp.2021.09.066].

Antoniutti G; Caimi-Martinez FG; Álvarez-Rubio J; Morlanes-Gracia P; Pons-Llinares J; Rodríguez-Picón B; Fortuny-Frau E; **Torres-Juan L; Heine-Suner D**; Ripoll-Vera T. Genotype-Phenotype Correlation in Hypertrophic Cardiomyopathy: New Variant p.Arg652Lys in MYH7. *Genes*. 13, 2022. [doi: 10.3390/genes13020320]

Caimi-Martinez F, Antoniutti G, Blanco R, García de la Villa B, Alvarenga N, **Govea-Callizo N**, Torres-Juan L, **Heine-Suñer D**, Rosell-Andreo J, Luengos DC, Alvarez-Rubio J, Ripoll-

Vera T. New Variant in Placophilin-2 Gene Causing Arrhythmogenic Myocardopathy. *Genes* (Basel). 2022 Apr 27; 13(5):782. doi: 10.3390/genes13050782.

Siquier-Padilla J, Pons Llinares J, Grau Sepúlveda A, **Heine-Suñer D**, Massot-Cladera M, Peral Disdier V. Propionic acidemia: a rare cause of dilated cardiomyopathy and long QT syndrome. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)*. 2022 Sep 17; S1885-5857(22)00236-5. doi: 10.1016/j.rec.2022.09.002.

Fiksinski AM, Bearden CE, Bassett AS, Kahn RS, Zinkstok JR, Hooper SR, Tempelaar W, McDonald-McGinn D, Swillen A, Emanuel B, Morrow B, Gur R, Chow E, van den Bree M, Vermeesch J, Warren S, Owen M, van Amelsvoort T, Eliez S, Gothelf D, Arango C, Kates W, Simon T, Murphy K, Repetto G, **Suner DH**, Vicari S, Cubells J, Armando M, Philip N, Campbell L, Garcia-Minaur S, Schneider M, Shashi V; 22q11DS International Consortium on Brain and Behavior, Vorstman J, Breetvelt EJ. A normative chart for cognitive development in a genetically selected population. *Neuropsychopharmacology*. 2022 Jun; 47(7):1379-1386. doi: 10.1038/s41386-021-00988-6.

Pena-Burgos EM, Regojo RM, Sáenz de Pipaón M, **Santos-Simarro F**, Ruiz-Sala P, Pérez B, Esteban-Rodríguez MI. Neuropathological Findings in Short-Chain enoyl-CoA Hydratase 1 Deficiency (ECHS1D): Case Report and Differential Diagnosis. *Pediatr Dev Pathol*. 2022 Dec 14:10935266221134650. doi:10.1177/10935266221134650. Epub ahead of print. PMID: 36515364.

Martinez-Cayuelas E, Blanco-Kelly F, Lopez-Grondona F, Swafiri ST, Lopez-Rodriguez R, Losada-Del Pozo R, Mahillo-Fernandez I, Moreno B, Rodrigo-Moreno M, Casas-Alba D, Lopez-Gonzalez A, García-Miñaur S, Ángeles Mori M, Pacio-Minguez M, Rikeros-Orozco E, **Santos-Simarro F**, Cruz-Rojo J, Quesada-Espinosa JF, Sanchez-Calvin MT, Sanchez-Del Pozo J, Bernado Fonz R, Isidoro-Garcia M, Ruiz-Ayucar I, Alvarez-Mora MI, Blanco-Lago R, De Azua B, Eiris J, Garcia-Peñas JJ, Gil-Fournier B, Gomez-Lado C, Irazabal N, Lopez-Gonzalez V, Madrigal I, Malaga I, Martinez-Menendez B, Ramiro-Leon S, Garcia-Hoyos M, Prieto-Matos P, Lopez-Pison J, Aguilera-Albesa S, Alvarez S, Fernández-Jaén A, Llano-Rivas I, Gener- Querol B, Ayuso C, Arteche-Lopez A, Palomares-Bralo M, Cueto-González A, Valenzuela I, Martinez-Monseny A, Lorda-Sanchez I, Almoguera B. Clinical description, molecular delineation and genotype-phenotype correlation in 340 patients with KBG syndrome: addition of 67 new patients. *J Med Genet*. 2022 Nov 29: jmedgenet-2022-108632. doi: 10.1136/jmg-2022-108632. Epub ahead of print. PMID: 36446582.

Van der Laan L, Rooney K, Alders M, Relator R, McConkey H, Kerkhof J, Levy MA, Lauffer P, Aerden M, Theunis M, Legius E, Tedder ML, Vissers LELM, Koene S, Ruivenkamp C, Hoffer MJV, Wieczorek D, Bramswig NC, Herget T, González VL, **Santos-Simarro F**, Tørring PM, Denomme-Pichon AS, Isidor B, Keren B, Julia S, Schaefer E, Francannet C, Maillard PY, Misra-Isrie M, Van Esch H, Mannens MMAM, Sadikovic B, van Haelst MM, Henneman P. Episignature Mapping of *TRIP12* Provides Functional Insight into Clark-

Baraitser Syndrome. *Int J Mol Sci.* 2022 Nov 8; 23(22):13664. doi: 10.3390/ijms232213664. PMID: 36430143; PMCID:PMC9690904.

Kayumi S, Pérez-Jurado LA, Palomares M, Rangu S, Sheppard SE, Chung WK, Kruer MC, Kharbanda M, Amor DJ, McGillivray G, Cohen JS, García-Miñaur S, van Eyk CL, Harper K, Jolly LA, Webber DL, Barnett CP, **Santos-Simarro F**, Pacio-Míguez M, Pozo AD, Bakhtiari S, Deardorff M, Dubbs HA, Izumi K, Grand K, Gray C, Mark PR, Bhoj EJ, Li D, Ortiz-Gonzalez XR, Keena B, Zackai EH, Goldberg EM, Perez de Nanclares G, Pereda A, Llano-Rivas I, Arroyo I, Fernández-Cuesta MÁ, Thauvin-Robinet C, Faivre L, Garde A, Mazel B, Bruel AL, Tress ML, Brilstra E, Fine AS, Crompton KE, Stegmann APA, Sinnema M, Stevens SCJ, Nicolai J, Lesca G, Lion-François L, Haye D, Chatron N, Piton A, Nizon M, Cogne B, Srivastava S, Bassetti J, Muss C, Gripp KW, Procopio RA, Millan F, Morrow MM, Assaf M, Moreno-De-Luca A, Joss S, Hamilton MJ, Bertoli M, Foulds N, McKee S, MacLennan AH, Gez J, Corbett MA. Genomic and phenotypic characterization of 404 individuals with neurodevelopmental disorders caused by CTNNB1 variants. *Genet Med.* 2022 Nov; 24(11):2351-2366. doi: 10.1016/j.gim.2022.08.006. Epub 2022 Sep 9. PMID: 36083290.

Levy MA, Relator R, McConkey H, Pranckeviciene E, Kerkhof J, Barat-Houari M, Bargiacchi S, Biamino E, Palomares Bralo M, Cappuccio G, Ciolfi A, Clarke A, DuPont BR, Elting MW, Faivre L, Fee T, Ferilli M, Fletcher RS, Cherick F, Foroutan A, Friez MJ, Gervasini C, Haghshenas S, Hilton BA, Jenkins Z, Kaur S, Lewis S, Louie RJ, Maitz S, Milani D, Morgan AT, Oegema R, Østergaard E, Pallares NR, Piccione M, Plomp AS, Poulton C, Reilly J, Rius R, Robertson S, Rooney K, Rousseau J, Santen GWE, **Santos-Simarro F**, Schijns J, Squeo GM, John MS, Thauvin-Robinet C, Traficante G, van der Sluijs PJ, Vergano SA, Vos N, Walden KK, Azmanov D, Balci TB, Banka S, Gez J, Henneman P, Lee JA, Mannens MMAM, Roscioli T, Siu V, Amor DJ, Baynam G, Bend EG, Boycott K, Brunetti-Pierri N, Campeau PM, Champion D, Christodoulou J, Dymont D, Esber N, Fahrner JA, Fleming MD, Genevieve D, Heron D, Husson T, Kernohan KD, McNeill A, Menke LA, Merla G, Prontera P, Rockman-Greenberg C, Schwartz C, Skinner SA, Stevenson RE, Vincent M, Vitobello A, Tartaglia M, Alders M, Tedder ML, Sadikovic B. Functional correlation of genome-wide DNA methylation profiles in genetic neurodevelopmental disorders. *Hum Mutat.* 2022 Nov; 43(11):1609-1628. doi: 10.1002/humu.24446. Epub 2022 Aug 21. PMID: 35904121.

Pacio-Míguez M, Parrón-Pajares M, Gordon CT, **Santos-Simarro F**, Rodríguez Jiménez C, Mena R, Rueda Arenas I, F Montañó VE, Fernández M, Solís M, Del Pozo Á, Amiel J, García-Miñaur S, Palomares-Bralo M. Broadening the phenotypic spectrum of EVEN-PLUS syndrome through identification of HSPA9 pathogenic variants in the original EVE dysplasia family and two sibs with milder facial phenotype. *Am J Med Genet A.* 2022 Sep; 188(9):2819-2824. doi: 10.1002/ajmg.a.62883. Epub 2022 Jul 2. PMID: 35779070.

Van der Sluijs PJ, Joosten M, Alby C, Attié-Bitach T, Gilmore K, Dubourg C, Fradin M, Wang T, Kurtz-Nelson EC, Ahlers KP, Arts P, Barnett CP, Ashfaq M, Baban A, van den Born M,

Borrie S, Busa T, Byrne A, Carriero M, Cesario C, Chong K, Cueto-González AM, Dempsey JC, Diderich KEM, Doherty D, Farholt S, Gerkes EH, Gorokhova S, Govaerts LCP, Gregersen PA, Hickey SE, Lefebvre M, Mari F, Martinovic J, Northrup H, O'Leary M, Parbhoo K, Patrier S, Popp B, **Santos-Simarro F**, Stoltenburg C, Thauvin-Robinet C, Thompson E, Vulto-van Silfhout AT, Zahir FR, Scott HS, Earl RK, Eichler EE, Vora NL, Wilnai Y, Giordano JL, Wapner RJ, Rosenfeld JA, Haak MC, Santen GWE. Discovering a new part of the phenotypic spectrum of Coffin-Siris syndrome in a fetal cohort. *Genet Med*. 2022 Aug; 24(8):1753-1760. doi: 10.1016/j.gim.2022.04.010. Epub 2022 May 18. PMID: 35579625; PMCID: PMC9378544.

O'Grady L, Schrier Vergano SA, Hoffman TL, Sarco D, Cherny S, Bryant E, Schultz-Rogers L, Chung WK, Sacharow S, Immken LL, Holder S, Blackwell RR, Buchanan C, Yusupov R, Lecoquierre F, Guerrot AM, Rodan L, de Vries BBA, Kamsteeg EJ, **Santos Simarro F**, Palomares-Bralo M, Brown N, Pais L, Ferrer A, Klee EW, Babovic-Vuksanovic D, Rhodes L, Person R, Begtrup A, Keller-Ramey J, Santiago-Sim T, Schnur RE, Sweetser DA, Gold NB. Heterozygous variants in PRPF8 are associated with neurodevelopmental disorders. *Am J Med Genet A*. 2022 Sep; 188(9):2750-2759. doi: 10.1002/ajmg.a.62772. Epub 2022 May 11. PMID: 35543142.

Nevado J, García-Miñaur S, Palomares-Bralo M, Vallespín E, Guillén-Navarro E, Rosell J, Bel-Fenellós C, Mori MÁ, Milá M, Del Campo M, Barrúz P, **Santos-Simarro F**, Obregón G, Orellana C, Pachajoa H, Tenorio JA, Galán E, Cigudosa JC, Moresco A, Saleme C, Castillo S, Gabau E, Pérez-Jurado L, Barcia A, Martín MS, Mansilla E, Vallcorba I, García-Murillo P, Cammarata-Scalisi F, Gonçalves Pereira N, Blanco-Lago R, Serrano M, Ortigoza-Escobar JD, Gener B, Seidel VA, Tirado P, Lapunzina P; Spanish PMS Working Group. Variability in Phelan-McDermid Syndrome in a Cohort of 210 Individuals. *Front Genet*. 2022 Apr 12; 13: 652454. doi: 10.3389/fgene.2022.652454. PMID: 35495150; PMCID: PMC9044489.

González-Iglesias E, López-Vázquez A, Noval S, Nieves-Moreno M, Granados- Fernández M, Arruti N, Rosa-Pérez I, Pacio-Míguez M, Montañó VEF, Rodríguez- Solana P, Del Pozo A, **Santos-Simarro F**, Vallespín E. Next-Generation Sequencing Screening of 43 Families with Non-Syndromic Early-Onset High Myopia: A Clinical and Genetic Study. *Int J Mol Sci*. 2022 Apr 11; 23(8):4233. doi: 10.3390/ijms23084233. PMID: 35457050; PMCID: PMC9031962.

Savarirayan R, De Bergua JM, Arundel P, McDevitt H, Cormier-Daire V, Saraff V, Skae M, Delgado B, Leiva-Gea A, **Santos-Simarro F**, Salles JP, Nicolino M, Rossi M, Kannu P, Bober MB, Phillips J 3rd, Saal H, Harmatz P, Burren C, Gotway G, Cho T, Muslimova E, Weng R, Rogoff D, Hoover-Fong J, Irving M. Infigratinib in children with achondroplasia: the PROPEL and PROPEL 2 studies. *Ther Adv Musculoskelet Dis*. 2022 Mar 21; 14:1759720X221084848. doi: 10.1177/1759720X221084848. PMID: 35342457; PMCID: PMC8941703.

Bayat A, de Valles-Ibáñez G, Pendziwiat M, Knaus A, Alt K, Biamino E, Bley A, Calvert S, Carney P, Caro-Llopis A, Ceulemans B, Cousin J, Davis S, des Portes V, Edery P, England E, Ferreira C, Freeman J, Gener B, Gorce M, Heron D, Hildebrand MS, Jezela-Stanek A, Jouk PS, Keren B, Kloth K, Kluger G, Kuhn M, Lemke JR, Li H, Martinez F, Maxton C, Mefford HC, Merla G, Mierzevska H, Muir A, Monfort S, Nicolai J, Norman J, O'Grady G, Oleksy B, Orellana C, Orec LE, Peinhardt C, Pronicka E, Rosello M, **Santos-Simarro F**, Schwaibold EMC, Stegmann APA, Stumpel CT, Szczepanik E, Terczyńska I, Thevenon J, Tzschach A, Van Bogaert P, Vittorini R, Walsh S, Weckhuysen S, Weissman B, Wolfe L, Reymond A, De Nittis P, Poduri A, Olson H, Striano P, Lesca G, Scheffer IE, Møller RS, Sadleir LG. PIGN encephalopathy: Characterizing the epileptology. *Epilepsia*. 2022 Apr; 63(4):974-991. doi: 10.1111/epi.17173. Epub 2022 Feb 18. PMID: 35179230.

Luque J, Mendes I, Gómez B, Morte B, López de Heredia M, Herreras E, Corrochano V, Bueren J, Gallano P, Artuch R, Fillat C, Pérez-Jurado LA, Montoliu L, Carracedo Á, Millán JM, Webb SM, Palau F; **CIBERER Network**, Lapunzina P. CIBERER: Spanish national network for research on rare diseases: A highly productive collaborative initiative. *Clin Genet*. 2022 May; 101(5-6):481-493. doi: 10.1111/cge.14113. Epub 2022 Feb 4. PMID: 35060122; PMCID: PMC9305285.

Levy MA, McConkey H, Kerkhof J, Barat-Houari M, Bargiacchi S, Biamino E, Bralo MP, Cappuccio G, Ciolfi A, Clarke A, DuPont BR, Elting MW, Faivre L, Fee T, Fletcher RS, Cherk F, Foroutan A, Friez MJ, Gervasini C, Haghshenas S, Hilton BA, Jenkins Z, Kaur S, Lewis S, Louie RJ, Maitz S, Milani D, Morgan AT, Oegema R, Østergaard E, Pallares NR, Piccione M, Pizzi S, Plomp AS, Poulton C, Reilly J, Relator R, Rius R, Robertson S, Rooney K, Rousseau J, Santen GWE, **Santos-Simarro F**, Schijns J, Squeo GM, St John M, Thauvin-Robinet C, Traficante G, van der Sluijs PJ, Vergano SA, Vos N, Walden KK, Azmanov D, Balci T, Banka S, Gecz J, Henneman P, Lee JA, Mannens MMAM, Roscioli T, Siu V, Amor DJ, Baynam G, Bend EG, Boycott K, Brunetti-Pierri N, Campeau PM, Christodoulou J, Dymont D, Esber N, Fahrner JA, Fleming MD, Genevieve D, Kerrnohan KD, McNeill A, Menke LA, Merla G, Prontera P, Rockman-Greenberg C, Schwartz C, Skinner SA, Stevenson RE, Vitobello A, Tartaglia M, Alders M, Tedder ML, Sadikovic B. Novel diagnostic DNA methylation epesignatures expand and refine the epigenetic landscapes of Mendelian disorders. *HGG Adv*. 2021 Dec 3; 3(1):100075. eCollection 2022 Jan 13 doi: 10.1016/j.xhgg.2021.100075. PMID: 35047860; PMCID: PMC8756545.

Bravo García-Morato M, Padilla-Merlano B, Matas Pérez E, Valdivieso Shephard JL, Robles Marhuenda Á, **Santos Simarro F**, López-Granados E, Rodríguez Pena R. Hypomorphic variant in TRNT1 induces a milder autoinflammatory disease with congenital cataracts and impaired sexual development. *Rheumatology (Oxford)*. 2022 May 5; 61(5):e114-e116. doi: 10.1093/rheumatology/keab903. PMID: 34864912.

Bernués M, González T, Corchete LA, Santos S, Durán MA, López-Andrade B, Lo Riso L, Martínez Serra J, Ramos R, Iglesias J, Royo I, Rosell J. t(10;12)(q24;q15): A new cytogenetic marker in hematological malignancies. *Cancer Genet*, 264-265:60-65 (2022). doi: 10.1016/j.cancergen.2022.03.004.

Giner-Calabuig, Mar; De Leon, Seila; Wang, Julian; Fehlmann, Tara D.; Ukaegbu, Chinedu; Gibson, Joanna; Alustiza-Fernandez, Miren; Pico, Maria-Dolores; Alenda, Cristina; Herraiz, Maite; Carrillo-Palau, Marta; Salces, Inmaculada; Reyes, Josep; Ortega, Silvia P.; **Obrador-Hevia, Antonia**; Cecchini, Michael; Syngal, Sapna; Stoffel, Elena; Ellis, Nathan A.; Sweasy, Joann; Jover, Rodrigo; Llor, Xavier; Xicola, Rosa M.. Mutational signature profiling classifies subtypes of clinically different mismatch-repair-deficient tumours with a differential immunogenic response potential. *BRITISH JOURNAL OF CANCER*. 2022 Jun;126(11):1595-1603. doi: 10.1038/s41416-022-01754-1. Epub 2022 Feb 23. PMID: 35197584

Martin-Medina, Aina; Ceron-Pisa, Noemi; Martinez-Font, Esther; Shafiek, Hanaa; **Obrador-Hevia, Antonia**; Sauleda, Jaume; Iglesias, Amanda. TLR/WNT: A Novel Relationship in Immunomodulation of Lung Cancer. *Int J Mol Sci*. 2022 Jun; 23(12): 6539. doi: [10.3390/ijms23126539](https://doi.org/10.3390/ijms23126539)

Gracia-Darder I, Lull Ramos A, Giacaman A, Gómez Bellvert C, **Obrador-Hevia A**, Jubert Esteve E, Martín-Santiago A. Report of a case of RAVEN, hair heterochromia and autism in the setting of FGFR2 mutation. *Pediatr Dermatol*. 2022 Nov 14.

Publicaciones en revistas Nacionales

Leiva-Gea A, Martos Lirio MF, Barreda Bonis AC, Marín Del Barrio S, Heath KE, Marín Reina P, Guillén-Navarro E, **Santos Simarro F**, Riaño Galán I, Yeste Fernández D, Leiva-Gea I. Achondroplasia: Update on diagnosis, follow-up and treatment. *An Pediatr (Engl Ed)*. 2022 Dec; 97(6):423.e1-423.e11. doi:10.1016/j.anpede.2022.10.004. Epub 2022 Nov 5. PMID: 36347803.

Santos Simarro F. Advances in clinical genetics and its current challenges. *An Pediatr (Engl Ed)*. 2022 Oct; 97(4):281.e1-281.e5. doi: 10.1016/j.anpede.2022.08.009. Epub 2022 Sep 14. PMID: 36115780.

Comunicaciones a Congresos Internacionales

Autores: María Ballesteros, Alba Muñoz, Teresa Carrión, **Laura Torres, Víctor Asensio, Rosa Martorell, Damián Heine, Antonia Obrador, María Vidal, Fernando Santos, Iciar Martínez-López**

Título: "A homozygous nonsense variant in LAMA1 associated with Poretti-Boltshauser syndrome: a consanguineous case report"

Tipo: poster (EP12.042 was presented in the session "EP12 Multiple Malformation/Anomalies Syndromes")

Congreso: European Society Human Genetics Conference 2022 (11-14 June, Vienna).

Autores: Alba Muñoz, María Ballesteros, Teresa Carrión, **Laura Torres, Víctor Asensio, Rosa Martorell, Damián Heine, Antonia Obrador, María Vidal, Fernando Santos, Iciar Martínez-López**

Título: 20 years of symptomatic and presymptomatic genetic testing for hereditary transthyretin amyloidosis (ATTR) in the Balearic Islands

Tipo: poster

Nombre del congreso: XVIII International Symposium on Amyloidosis

Ciudad de celebración: Heidelberg, Alemania

Fecha de celebración: 04/09/2022

Fecha de finalización: 08/09/2022

Entidad organizadora: International Society of Amyloidosis

Autores: Cisneros-Barroso E; Gonzalez-Moreno J; Losada I; Ripoll-Vera T; Hernandez-Rodriguez J; Amengual-Cladera E; **Torres-Juan L; Asensio VJ; Martinez-Lopez I; Heine-Suñer D.**

Título del trabajo: Genotype-phenotype correlation and allele dating analysis of a novel variant in hypertrophic cardiomyopathy: p.Arg652Lys in MYH7

Tipo: poster

Nombre del congreso: ESC Congress 2022

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 26/08/2022

Fecha de finalización: 29/08/2022

Autores: María Ballesteros, Alba Muñoz, Teresa Carrión, **Laura Torres, Víctor Asensio, Rosa Martorell, Damián Heine, Antonia Obrador, María Vidal, Fernando Santos, Iciar Martínez-López**

Título: "A recurrent de novo mutation in ZMYND11 associated with global developmental delay genocopy the 10p15.3 deletion syndrome: a case report"

Tipo: poster (EP09.027 was presented in the session "EP09 Intellectual Disability")

Congreso: European Society Human Genetics Conference 2022 (11-14 June, Vienna).

Tipo: poster

Autores: Alba Muñoz, María Ballesteros, Teresa Carrión, **Laura Torres, Víctor Asensio, Rosa Martorell, Damián Heine, Antonia Obrador, María Vidal, Fernando Santos, Iciar Martínez-López**

Título del trabajo: Characterization and dating of a novel variant in the MYH7 gene exclusive of the Balearic Islands that is associated to Hypertrophic Cardiomyopathy

Tipo: poster

Nombre del congreso: ESHG Conference 2022

Ciudad de celebración: Viena, Austria

Fecha de celebración: 11/06/2022

Fecha de finalización: 14/06/2022

Entidad organizadora: ESHG

Autores: Jéssica Hernández Rodríguez; Guido Antonioutti; Fiama Caimi Martinez; Jorge Alvarez-Rubio; Paula Morlanes-García; Jaume Pons-Llinares; Elena Fortuny-Frau; Blanca Rodríguez-Picon; Emilia Amengual-Cladera; Teresa Carrion-Mera; **Victor Asensio-Landa; Rosa Martorell; Antonia Obrador; Fernando Santos; Maria Vidal; Iciar Martínez; Laura Torres; Damian Heine Suñer; Tomás Ripoll-Vera.**

Poster: Medical History of Children Enrolled in PROPEL: A Prospective Clinical Assessment Study in Children with Achondroplasia.

Melita Irving, Josep Maria De Bergua, Daniela Rogoff, Ravi Savarirayan, Paul Arundel, Jean Pierre Salles, Antonio Leiva-Gea, Vrinda Saraff, Helen McDevitt, **Fernando Santos-Simarro**, Marc Nicolino, Valerie Cormier-Daire, Peter Kannu, Mars Skae, Michael B Bober, John Phillips III, Christine Burren, Paul Harmatz, Howard Saal, Julie Hoover-Fong, Richard Weng, Elena Muslimova, Terry Cho.

ENDO 2022 Annual Conference. Atlanta, Junio de 2022

Poster: Evaluation of Body Mass Index and Metabolic Parameters in Children with Achondroplasia Participating in the PROPEL Study.

Daniela Rogoff, Josep Maria De Bergua, Ravi Savarirayan, Paul Arundel, Jean Pierre Salles, Antonio Leiva-Gea, Melita Irving, Vrinda Saraff, Helen McDevitt, **Fernando Santos-Simarro**, Marc Nicolino, Valerie Cormier-Daire, Peter Kannu, Mars Skae, Michael B Bober, John Phillips III, Christine Burren, Paul Harmatz, Howard Saal, Julie Hoover-Fong, Elena Muslimova, Terry Cho, Richard Weng.

ENDO 2022 Annual Conference. Atlanta, Junio de 2022

Poster: Infigratinib in Children with Achondroplasia: Design of the PROPEL, PROPEL2 and PROPEL OLE Studies

Elena Muslimova, Josep Maria De Bergua, Ravi Savarirayan, Paul Arundel, Helen McDevitt, Valerie Cormier-Daire, Vrinda Saraff, Mars Skae, Borja Delgado, Antonio Leiva-Gea, **Fernando Santos-Simarro**, Jean Pierre Salles, Marc Nicolino, Massimiliano Rossi, Peter Kannu, Michael B Bober, John Phillips III, Howard Saal, Paul Harmatz, Christine Burren, Garrett Gotway, Terry Cho, Richard Weng, Daniela Rogoff, Julie Hoover-Fong, Melita Irving.

ENDO 2022 Annual Conference. Atlanta, Junio de 2022

Comunicación oral: Diagnosis of genetic syndromes in children (catalan paediatric society session). Phenotype first approach, Irene Valenzuela; Genotype first approach, **Fernando Santos-Simarro**.

9th EAPS Congress. Barcelona Octubre de 2022

Comunicaciones a Congresos Nacionales

Autores: Carmen Sanclemente Ansó, Maria Jesús Hernández-Coronado Quintero, **Icía Martínez-López**, Octavi Córdoba Cardona, Joan Figuerola Mulet.

Título: Unidad clínica de diagnóstico y seguimiento de familias con enfermedad de causa genética de la comunidad balear.

Tipo: Comunicación oral.

Congreso: XVI Jornadas de Gestión y Evaluación en Salud, Escuela Andaluza de Salud y Fundación Signo. Granada 25 al 27 de mayo de 2022.

Autores: Lumbreras Fernández J, **Asensio Víctor J**, Saus C, Tapia Torrijos I, Espinosa de los Monteros Aliaga Cano N, **Heine AD**, Rodrigo Jiménez MD, **Martínez I**.

Título: Mutación en FAT1 como causa genética infrecuente de síndrome nefrótico corticorresistente. Implicaciones renales y extrarrenales.

Tipo: Póster.

Congreso: 45 Congreso Nacional de la Asociación Española de Nefrología Pediátrica, celebrado los días 25, 26, 27 y 28 de mayo de 2022 en A Coruña.

Autor: Fernando Santos Simarro.

Título: Mesa de actualización en Hepatología: Nuevas perspectivas en el manejo diagnóstico y terapéutico de las enfermedades congénitas colestásicas: Diagnóstico Genético.

Tipo: Comunicación oral

XXVIII Congreso de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Palma Junio de 2022

Autores: López, Magdalena; Crespo, Miriam; Vila, Laia, Lorente, Marta; Ruiz, Angela; **Pérez Granero, Ángeles**; Ruiz de Gopegui, Rosa María. Hospital Universitario Son Espases

Título: GENITALES AMBIGUOS: El reto de la genética

Tipo: poster

Congreso: VI simposio medicina fetal. Málaga 20-23 Octubre 2022

Autores: Arianna Homar López, Iratxe Tapia Torrijos, Natalia Espinosa De Los Monteros, Aliag Cano, María Dolores Rodrigo Jiménez, Javier Lumbreras Fernández (Unidad de Nefrología pediátrica), **Ángeles Pérez-Granero** (Unidad de genética)

Título: "Alteraciones renales: inicio y final en el diagnóstico del síndrome de delección 17q12"

Tipo: Póster.

Congreso: 68º Congreso de la AEP, Palma de Mallorca del 2 al 4 de junio de 2022.

Proyectos de Investigación financiados

Entidad financiadora: Pfizer

Duración, 2022-2023

Cuantía de la subvención: 150.000 \$

Investigador responsable: Dr. Eugenia Cisneros

Investigadores participantes: Damià Heine Suñer

EXTRA Project: EXome sequencing in TRansthyretin Amyloidosis "Identification of new genetic modifiers of Transthyretin Amyloidosis" N°

Expediente: PI18/00847 (Prorrogado)

Entidad financiadora: ISCIII

Duración: 2018-2022

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

Investigador Principal: Damià Heine Suñer

Código: GEIS19/01.

Entidad financiadora: Fundación Mari Paz Jiménez Casado.

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

Título del proyecto o contrato: Integración de los biomarcadores de metilación genómica global (metiloma) en pacientes con sospecha de enfermedades raras, como complemento diagnóstico: desentrañando las variantes de significado incierto

Entidad financiadora: ISCIII

Duración, 2022-2024

Cuantía de la subvención: 1.650.000,00 €

Investigador responsable: Dr. Jair Tenorio

Código: PMP22/00049.

Título del proyecto o contrato: Paving the Way for Personalized Medicine in neonatal and pediatric Intensive Care Units. Entidad financiadora: ISCIII

Entidad financiadora: ISCIII

Duración, 2022-2024

Cuantía de la subvención: 26.620,00 €

Investigador responsable: Dr. Fernando Santos Simarro.

Código: PI22/01823.

Título del proyecto o contrato: Implementación y evaluación de un protocolo de secuenciación rápida del exoma en pacientes pediátricos ingresados en unidades de críticos o de alta complejidad

Entidad financiadora: ISCIII

Duración, 2019-2022

Cuantía de la subvención: 98.615,00 €

Investigador responsable: Co-IP Dr. Fernando Santos Simarro.

Título: Validación de la combinación de marcadores tumorales y número de copias mutadas de EGFR y MET en sangre periférica como biomarcadores en la monitorización de pacientes con CPNM estadio IV.

Código: PI19/01681

Entidad financiadora: Hospital Universitari Son Espases.

Duración, desde: 2020 **hasta: 2022**

Investigador/a principal: LAURA VALIÑA AMADO.

Importe concedido: 5.000 €

Título del proyecto o contrato: DETERMINANTES GENÉTICOS Y BIOMARCADORES GENÓMICOS DE RIESGO EN PACIENTES CON INFECCIÓN POR CORONAVIRUS SARS-COV-2.

Código: COV20/00622.

Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III.

Duración, desde: 2021 **hasta: 2022**

Investigador/a principal: ÁNGEL CARRACEDO ÁLVAREZ.

Importe concedido: 597.900 €

Título del proyecto o contrato: INFRAESTRUCTURA DE MEDICINA DE PRECISIÓN ASOCIADA A LA CIENCIA Y LA TECNOLOGIA (IMPACT). IMPACT-GENOMICA-WP4.

Código: IMP-00009.

Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III.

Duración, desde: 2021 **hasta: 2022**

Investigador/a principal: ÁNGEL CARRACEDO ÁLVAREZ.

Importe concedido: 7.250.000 €

Nombre del proyecto: INFRAESTRUCTURA DE MEDICINA DE PRECISIÓN ASOCIADA A LA CIENCIA Y LA TECNOLOGIA (IMPACT). Genómica funcional: desarrollo e implementación de una plataforma para el estudio de casos de cáncer hereditario sin resolver. Entidad de realización: Hospital Universitari Son Espases Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Conxi Lázaro Entidad/es financiadora/s: Instituto de Salud Carlos III Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación Tipo de participación: Miembro de equipo Cód. según financiadora: IMP-00009 Fecha de inicio-fin: 2023 - 2025 Cuantía total: 3.179.990 €

Nombre del proyecto: Capacitación para el aislamiento y análisis de células tumorales circulantes como técnica innovadora aplicada a la oncología traslacional. Entidad de realización: Hospital Universitari Son Espases-IdISBa Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Antònia Obrador-Hevia; Míriam Sansó; Mercedes Nadal; Laura Valiña Entidad/es financiadora/s: Govern de les Illes Balears Tipo de entidad: CAIB Tipo de participación: Miembro de equipo Fecha de inicio-fin: 2022 - 2023 Cuantía total: 25.000 €

Tesis Doctorales defendidas o dirigidas

Título Tesis: Caracterización clínica y molecular de pacientes con discapacidad intelectual síndrome mediante aplicación de tecnologías genómicas.

Universidad: Universidad Autónoma de Madrid (UAM)

Doctorando: Santos Simarro Fernando.

Director: María Palomares Bralo, Pablo Lapunzina Badía.

Nota: Sobresaliente Cum Laude

Fecha defensa: 02/03/2022

Título TFG: Estudio comparado de la prevalencia de premutaciones y mutaciones completas en pacientes referidos por estudios del síndrome de X-frágil y en la población general.

Universidad: Universidad de las Islas Baleares (UIB).

Alumna: Andrea Rodríguez Christiansen

Tutora: Laura Torres Juan

Nota: 9.3

Fecha Defensa: 30/06/2022

EN CURSO:

Título: Biopsia líquida y marcadores tumorales séricos en el pronóstico y monitorización terapéutica de tumores sólidos.

Universidad: Universidad de las Islas Baleares (UIB).

Doctorando: Valiña Amado, Laura.

Director: 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.

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

Ponente: toda la Unidad

Jornada de actualización en genética y genómica

Entidad organizadora: **UDMGC (HUSE)**

Lugar de celebración: HUSE

Fecha: 2/6/2022 - 3/6/2022

Ponente y Organizador: Fernando Santos Simarro

X Jornada de dismorfología de la SEGCD

Entidad organizadora: **SEGCD (Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología)**

Lugar de celebración: Virtual

Fecha: 28/10/2022