

CURRICULUM VITAE

PERSONAL INFORMATION

FAMILY NAME(S)	LAPUNZINA BADIA		
FIRST NAME(S)	PABLO		
DATE OF BIRTH	18/06/1966	ID No.	SEX (M/F) M
ADDRESS	CASTAÑO 10		
CITY	MAJADAHONDA	POSTCODE	28220 PHONE No. +34 626941036

EDUCATION AND TRAINING

DEGREE	INSTITUTION	DATE
Medicina	Fac. de Medicina-Universidad de Buenos Aires-ARG	06/10/1989
PhD	INSTITUTION	DATE
Medicina	Fac. de Medicina-Universidad de Buenos Aires-ARG	2000
Master en Genética y Biología Molecular	INGEBI-CONICET- Buenos Aires, Argentina	1993-1995

CURRENT EMPLOYMENT

POSITION	DIRECTOR AND COORDINATOR		START DATE	2008
ORGANISATION	INGEMM-Instituto de Genética Médica y Molecular- Hospital Universitario La Paz- Madrid			
INSTITUTION/ FACULTY/ INSTITUTE	Hospital Universitario La Paz- idipaz			
DEPARTMENT / UNIT	GENETICS			
ADDRESS	Paseo de la Castellana 261-28046- Madrid			
CITY	Madrid	POSTCODE	28046	PHONE No. +34 91 727 7217
FAX	+3491 2071040	E-MAIL	pablo.lapunzina@salud.madrid.org	
EMPLOYMENT STATUS	<input type="radio"/> CIVIL SERVANT <input checked="" type="radio"/> STATUTORY STAFF <input type="radio"/> CONTRACTED <input type="radio"/> FELLOW	WORK SCHEDULE	<input type="checkbox"/> PART-TIME <input type="checkbox"/> FULL-TIME	
OTHER STATUS				

ACADEMIC AND PROFESSIONAL EXPERIENCE

DATE (from - to)	POSITION	INSTITUTION
1990-1993	MIR DE PEDIATRIA	Children Hospital of Buenos Aires
1993-1994	Jefe de Residentes	Children Hospital of Buenos Aires
1994-1996	Instructor de Residentes	Children Hospital of Buenos Aires
1996-2000	Médico Adjunto, Servicio de Genética	Children Hospital of Buenos Aires
2001-2009	Médico Adjunto, Servicio de Genética	Hospital Universitario La Paz, Madrid
2009-actual	Director-Coordinador- INGEMM- Instituto de Genética	Hospital Universitario La Paz, Madrid

SHORT DESCRIPTION (5 TO 7 KEYWORDS)	END DATE
Genetics, Exomes, genomes, overgrowth syndromes	23-03-2015

RESEARCHER

PABLO LAPUNZINA BADIA

PUBLICATIONS

(During the last seven years)

Do not include book chapters nor conference seminars, workshops or presentations. Please cite using the following order: author(s) (by order of authorship); title, journal, year, issue, page(s). Type of publication: A=Article, R=Review, E=Editorial, L=Letter. Impact Factor (JCR Thomson Reuters).

- 1: Nevado J, Rosenfeld JA, R Mena, M Palomares-Bralo, E Vallespín, MA Mori, JA Tenorio, KW Gripp, E Denenberg, M del Campo, A Plaja, R Martín-Arenas, F Santos-Simarro, L Armengol, G Gowans, M Orera, MC Sanchez-Hombre, E Corbacho-Fernández, A Fernández-Jaén, C Haldeman-Englert, S Saitta, H Dubbs, DB Bénédicte, X Li, L Devaney, MB Dinulos, S Vallee, MC Crespo, B Fernández, VE Fernández-Montaño, I Rueda-Arenas, ML de Torres, JW Ellison, S Raskin, CA Venegas-Vega, F Fernández-Ramírez, A Delicado, S García-Miñaur P Lapunzina. PIAS4 is associated with macro/microcephaly in the novel interstitial 19p13.3 microdeletion/microduplication syndrome. *Eur J Hum Genet* 2015, en prensa. A. IF: 4.225.
- 2: García-Santiago FA, Martínez-Glez V, Santos F, García-Miñaur S, Mansilla E, Meneses AG, Rosell J, Granero AP, Vallespín E, Fernández L, Sierra B, Oliver-Bonet M, Palomares M, de Torres ML, Mori MÁ, Nevado J, Heath KE, Delicado A, Lapunzina P. Analysis of invdupdel(8p) rearrangement: Clinical, cytogenetic and molecular characterization. *Am J Med Genet A*. 2015 Feb 25. A. IF: 2.048.
- 3: Yuen M, Sandaradura SA, Dowling JJ, Kostyukova AS, Moroz N, Quinlan KG, Lehtokari VL, Ravenscroft G, Todd EJ, Ceyhan-Birsoy O, Gokhin DS, Maluenda J, Lek M, Nolent F, Pappas CT, Novak SM, D'Amico A, Malfatti E, Thomas BP, Gabriel SB, Gupta N, Daly MJ, Ilkovski B, Houweling PJ, Davidson AE, Swanson LC, Brownstein CA, Gupta VA, Medne L, Shannon P, Martin N, Bick DP, Flisberg A, Holmberg E, Van den Bergh P, Lapunzina P, Waddell LB, Sloboda DD, Bertini E, Chitayat D, Telfer WR, Laquerrière A, Gregorio CC, Ottenheijm CA, Bönnemann CG, Pelin K, Beggs AH, Hayashi YK, Romero NB, Laing NG, Nishino I, Wallgren-Pettersson C, Melki J, Fowler VM, MacArthur DG, North KN, Clarke NF. Leiomodin-3 dysfunction results in thin filament disorganization and nemaline myopathy. *J Clin Invest*. 2015 Jan;125(1):456-7. A. IF: 13.765.
- 4: Tenorio J, Navas P, Barrios E, Fernández L, Nevado J, Quezada CA, López-Meseguer M, Arias P, Mena R, Lobo JL, Alvarez C, Heath K, Escribano-Subías P, Lapunzina P. A founder EIF2AK4 mutation causes an aggressive form of pulmonary arterial hypertension in Iberian Gypsies. *Clin Genet*. 2014 Dec 16. A. IF: 3.652
- 5: Delicado A, Fernández L, de Torres M, Nevado J, García-Santiago F, Rodríguez R, Mansilla E, Palomares M, Santos-Simarro F, Vallespín E, Mori M, Lapunzina P. Familial imbalance in 16p13.11 leads to a dosage compensation rearrangement in an unaffected carrier. *BMC Med Genet*. 2014 Oct 29;15(1):116. A. IF: 2.450.
- 6: Paumard-Hernández B, Berges-Soria J, Barroso E, Rivera-Pedroza CI, Pérez-Carrizosa V, Benito-Sanz S, López-Messa E, Santos F, García-Recuero II, Romance A, Ballesta-Martínez JM, López-González V, Campos-Barros A, Cruz J, Guillén-Navarro E, Sánchez Del Pozo J, Lapunzina P, García-Miñaur S, Heath KE. Expanding the mutation spectrum in 182 Spanish probands with craniosynostosis: identification and characterization of novel TCF12 variants. *Eur J Hum Genet*. 2014 Oct 1. A. IF: 4.225.
- 7: Eggermann T, Binder G, Brioude F, Maher ER, Lapunzina P, Cubellis MV, Bergadá I, Prawitt D, Begemann M. CDKN1C mutations: two sides of the same coin. *Trends Mol Med*. 2014 Nov;20(11):614-22. R. IF: 10.110.
- 8: Tenorio J, Arias P, Martínez-Glez V, Santos F, García-Miñaur S, Nevado J, Lapunzina P. Simpson-Golabi-Behmel syndrome types I and II. *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Sep 20;9:138. R. IF: 3.96.
- 9: Tenorio J, Mansilla A, Valencia M, Martínez-Glez V, Romanelli V, Arias P, Castrejón N, Poletta F, Guillén-Navarro E, Gordo G, Mansilla E, García-Santiago F, González-Casado I, Vallespín E, Palomares M, Mori MA, Santos-Simarro F, García-Miñaur S, Fernández L, Mena R, Benito-Sanz S, del Pozo Á, Silla JC, Ibañez K, López-Granados E, Martín-Trujillo A, Montaner D; SOGRI Consortium, Heath KE, Campos-Barros Á, Dopazo J, Nevado J, Monk D, Ruiz-Pérez VL, Lapunzina P. A new overgrowth syndrome is due to mutations in RNF125. *Hum Mutat*. 2014 Dec;35(12):1436-41. A. IF: 5.122.

10: Andrade RC, Nevado J, de Faria Domingues de Lima MA, Saad T, Moraes L, Chimelli L, Lapunzina P, Vargas FR. Segmental uniparental isodisomy of chromosome 6 causing transient diabetes mellitus and merosindeficient congenital muscular dystrophy. *Am J Med Genet A*. 2014 Nov;164A(11):2908-13. A. IF: 2.048.

11: Blanco Sánchez T, Duat Rodríguez A, Cantarín Extremera V, Lapunzina P, Palomares Bralo M, Nevado Blanco J. [Clinical phenotype of a patient with FOXP1 deletion.]. *An Pediatr (Barc)*. 2014 Jul 15. pii: S1695-4033 (14)00320-8. A. IF: 0.363.

12: Teresa-Rodrigo ME, Eckhold J, Puisac B, Dalski A, Gil-Rodríguez MC, Braunholz D, Baquero C, Hernández-Marcos M, de Karam JC, Ciero M, Santos-Simarro F, Lapunzina P, Wierzba J, Casale CH, Ramos FJ, Gillissen-Kaesbach G, Kaiser FJ, Pié J. Functional characterization of NIPBL physiological splice variants and eight splicing mutations in patients with Cornelia de Lange syndrome. *Int J Mol Sci*. 2014 Jun 10;15(6):10350-64. A. IF: 2.339.

13: Carcavilla A, Santomé JL, Pinto I, Sánchez-Pozo J, Guillén-Navarro E, Martín-Frías M, Lapunzina P, Ezquieta B. LEOPARD syndrome: a variant of Noonan syndrome strongly associated with hypertrophic cardiomyopathy. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)*. 2013 May;66(5):350-6. A. IF: 3.342.

14: Lapunzina P, López RO, Rodríguez-Laguna L, García-Miguel P, Martínez AR, Martínez-Glez V. Impact of NGS in the medical sciences: Genetic syndromes with an increased risk of developing cancer as an example of the use of new technologies. *Genet Mol Biol*. 2014 Mar;37(1 Suppl):241-9. R. IF: 0.876.

15: Nevado J, Mergener R, Palomares-Bralo M, Souza KR, Vallespín E, Mena R, Martínez-Glez V, Mori MÁ, Santos F, García-Miñaur S, García-Santiago F, Mansilla E, Fernández L, de Torres ML, Riegel M, Lapunzina P. New microdeletion and microduplication syndromes: A comprehensive review. *Genet Mol Biol*. 2014 Mar;37(1 Suppl):210-9. R. IF: 0.876.

16: Casado-Verrier B, Feito-Rodríguez M, Noval S, Martínez-Glez V, Lapunzina P, De Lucas-Laguna R. Cutaneous and ophthalmic signs as a clue to early diagnosis of severe neurofibromatosis type 2: report of a novel mutation that predicts this poor prognosis. *Clin Exp Dermatol*. 2014 Jun;39(4):557-9. A. IF: 1.234.

17: Valencia M, Caparrós-Martin JA, Sirerol-Piquer MS, García-Verdugo JM, Martínez-Glez V, Lapunzina P, Temtamy S, Aglan M, Lund AM, Nikkels PG, Ruiz-Perez VL, Ostergaard E. Report of a newly identified patient with mutations in BMP1 and underlying pathogenetic aspects. *Am J Med Genet A*. 2014 May;164A(5):1143-50. A. IF: 2.048.

18: Guillén-Navarro E, Ballesta-Martínez MJ, Valencia M, Bueno AM, Martínez-Glez V, López-González V, Burnyte B, Utkus A, Lapunzina P, Ruiz-Perez VL. Two mutations in IFITM5 causing distinct forms of osteogenesis imperfecta. *Am J Med Genet A*. 2014 May;164A(5):1136-42. A. IF: 2.048.

19: Court F, Tayama C, Romanelli V, Martín-Trujillo A, Iglesias-Platas I, Okamura K, Sugahara N, Simón C, Moore H, Harness JV, Keirstead H, Sanchez-Mut JV, Kaneki E, Lapunzina P, Soejima H, Wake N, Esteller M, Ogata T, Hata K, Nakabayashi K, Monk D. Genome-wide parent-of-origin DNA methylation analysis reveals the intricacies of human imprinting and suggests a germline methylation-independent mechanism of establishment. *Genome Res*. 2014 Apr;24(4):554-69. A. IF: 13.852.

20: Eggermann T, Algar E, Lapunzina P, Mackay D, Maher ER, Mannens M, Netchine I, Prawitt D, Riccio A, Temple IK, Weksberg R. Clinical utility gene card for: Beckwith-Wiedemann Syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2014 Mar;22(3). A. IF: 4.225.

21: Vallespín E, Palomares Bralo M, Mori MÁ, Martín R, García-Miñaur S, Fernández L, de Torres ML, García-Santiago F, Mansilla E, Santos F, M-Montaño VE, Crespo MC, Martín S, Martínez-Glez V, Delicado A, Lapunzina P, Nevado J. Customized high resolution CGH-array for clinical diagnosis reveals additional genomic imbalances in previous well-defined pathological samples. *Am J Med Genet A*. 2013 Aug;161A(8):1950-60. A. IF: 2.048.

22: Amiñoso C, García-Miñaur S, Martínez L, Tenorio JA, Tovar JA, Lapunzina P, Solera J. Recurrence of Hirschsprung disease due to maternal mosaicism of a novel RET gene mutation. *Clin Genet*. 2014 Apr;85

(4):401-2. A. IF: 3.652.

23: Caparrós-Martin JA, Valencia M, Pulido V, Martínez-Glez V, Rueda-Arenas I, Amr K, Farra C, Lapunzina P, Ruiz-Perez VL, Temtamy S, Aglan M. Clinical and molecular analysis in families with autosomal recessive osteogenesis imperfecta identifies mutations in five genes and suggests genotype-phenotype correlations. *Am J Med Genet A*. 2013 Jun;161A(6):1354-69. A. IF: 2.048.

24: Rodríguez-Revenga L, Vallespín E, Madrigal I, Palomares M, Mur A, García-Miñaur S, Santos F, Mori MÁ, Lapunzina P, Mila M, Nevado J. A parallel study of different array-CGH platforms in a set of Spanish patients with developmental delay and intellectual disability. *Gene*. 2013 May 25;521(1):82-6. A. IF: 4.866.

25: Verdin H, D'haene B, Beysen D, Novikova Y, Menten B, Sante T, Lapunzina P, Nevado J, Carvalho CM, Lupski JR, De Baere E. Microhomology-mediated mechanisms underlie non-recurrent disease-causing microdeletions of the FOXL2 gene or its regulatory domain. *PLoS Genet*. 2013;9(3):e1003358. A. IF: 8.167.

26: Keupp K, Beleggia F, Kayserili H, Barnes AM, Steiner M, Semler O, Fischer B, Yigit G, Janda CY, Becker J, Breer S, Altunoglu U, Grünhagen J, Krawitz P, Hecht J, Schinke T, Makareeva E, Lausch E, Cankaya T, Caparrós-Martín JA, Lapunzina P, Temtamy S, Aglan M, Zabel B, Eysel P, Koerber F, Leikin S, Garcia KC, Netzer C, Schönau E, Ruiz-Perez VL, Mundlos S, Amling M, Kornak U, Marini J, Wollnik B. Mutations in WNT1 cause different forms of bone fragility. *Am J Hum Genet*. 2013 Apr 4;92(4):565-74. A. IF: 10.781.

27: Sarrión P, Sangorrin A, Urreiziti R, Delgado A, Artuch R, Martorell L, Armstrong J, Anton J, Torner F, Vilaseca MA, Nevado J, Lapunzina P, Asteggiano CG, Balcells S, Grinberg D. Mutations in the EXT1 and EXT2 genes in Spanish patients with multiple osteochondromas. *Sci Rep*. 2013;3:1346. A. IF: 5.078.

28: Pérez B, Gutiérrez-Solana LG, Verdú A, Merinero B, Yuste-Checa P, Ruiz-Sala P, Calvo R, Jalan A, Marín LL, Campos O, Ruiz MÁ, San Miguel M, Vázquez M, Castro M, Ferrer I, Navarrete R, Desviat LR, Lapunzina P, Ugarte M, Pérez-Cerdá C. Clinical, biochemical, and molecular studies in pyridoxine-dependent epilepsy. Antisense therapy as possible new therapeutic option. *Epilepsia*. 2013 Feb;54(2):239-48. A. IF: 4.854.

29: Court F, Martín-Trujillo A, Romanelli V, Garin I, Iglesias-Platas I, Salafsky I, Guitart M, Perez de Nanclares G, Lapunzina P, Monk D. Genome-wide allelic methylation analysis reveals disease-specific susceptibility to multiple methylation defects in imprinting syndromes. *Hum Mutat*. 2013 Apr;34(4):595-602. A. IF: 5.122.

30: Cardoso LC, Tenorio Castaño JA, Pereira HS, Lima MA, Dos Santos AC, de Faria PS, Ferman S, Seuánez HN, Nevado JB, de Almeida JC, Lapunzina P, Vargas FR. Constitutional and somatic methylation status of DMRH19 and KvDMR in Wilms tumor patients. *Genet Mol Biol*. 2012 Dec;35(4):714-24. A. IF: 0.876.

31: Kantaputra PN, Sittiwangkul R, Sonsuwan N, Romanelli V, Tenorio J, Lapunzina P. A novel mutation in CDKN1C in sibs with Beckwith-Wiedemann syndrome and cleft palate, sensorineural hearing loss, and supernumerary flexion creases. *Am J Med Genet A*. 2013 Jan;161A(1):192-7. A. IF: 2.048.

32: Caparrós-Martín JA, Valencia M, Reytor E, Pacheco M, Fernandez M, Perez-Aytes A, Gean E, Lapunzina P, Peters H, Goodship JA, Ruiz-Perez VL. The ciliary Evc/Evc2 complex interacts with Smo and controls Hedgehog pathway activity in chondrocytes by regulating Sufu/Gli3 dissociation and Gli3 trafficking in primary cilia. *Hum Mol Genet*. 2013 Jan 1;22(1):124-39. A. IF:6.677.

33: Fernández L, Nevado J, De Torres ML, Mansilla E, Vallespín E, García-Miñaur S, Palomo R, Deirós L, Cabrera M, Galo ED, Lapunzina P, Delicado A. Additional case of an uncommon 22q11.2 reciprocal rearrangement in a phenotypically normal mother of children with 22q11.2 deletion and 22q11.2 duplication syndromes. *Am J Med Genet A*. 2012 Nov;158A(11):2963-8. A. IF:2.048.

34: Giménez C, Pérez-Siles G, Martínez-Villarreal J, Arribas-González E, Jiménez E, Núñez E, de Juan-Sanz J, Fernández-Sánchez E, García-Tardón N, Ibáñez I, Romanelli V, Nevado J, James VM, Topf M, Chung SK, Thomas RH, Desviat LR, Aragón C, Zafra F, Rees MI, Lapunzina P, Harvey RJ, López-Corcuera B. A novel dominant hyperekplexia mutation Y705C alters trafficking and biochemical properties of the presynaptic glycine transporter GlyT2. *J Biol Chem*. 2012 Aug 17;287(34):28986-9002. A. IF: 7.251.

- 35: Puig-Hervás MT, Temtamy S, Aglan M, Valencia M, Martínez-Glez V, Ballesta-Martínez MJ, López-González V, Ashour AM, Amr K, Pulido V, Guillén-Navarro E, Lapunzina P, Caparrós-Martín JA, Ruiz-Perez VL. Mutations in PLOD2 cause autosomal-recessive connective tissue disorders within the Bruck syndrome--osteogenesis imperfecta phenotypic spectrum. *Hum Mutat.* 2012 Oct;33(10):1444-9. A. IF: 5.122.
- 36: Perez-Nanclares G, Romanelli V, Mayo S, Garin I, Zazo C, Fernandez-Rebollo E, Martínez F, Lapunzina P, de Nanclares GP; Spanish PHP Group. Detection of hypomethylation syndrome among patients with epigenetic alterations at the GNAS locus. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012 Jun;97(6):E1060-7. A. IF: 6.310.
- 37: Scott RH, Murray A, Baskcomb L, Turnbull C, Loveday C, Al-Saadi R, Williams R, Breatnach F, Gerrard M, Hale J, Kohler J, Lapunzina P, Levitt GA, Picton S, Pizer B, Ronghe MD, Traunecker H, Williams D, Kelsey A, Vujanic GM, Sebire NJ, Grundy P, Stiller CA, Pritchard-Jones K, Douglas J, Rahman N. Stratification of Wilms tumor by genetic and epigenetic analysis. *Oncotarget.* 2012 Mar;3(3):327-35. A. IF:6.630.
- 38: Kamath BM, Bauer RC, Loomes KM, Chao G, Gerfen J, Hutchinson A, Hardikar W, Hirschfield G, Jara P, Krantz ID, Lapunzina P, Leonard L, Ling S, Ng VL, Hoang PL, Piccoli DA, Spinner NB. NOTCH2 mutations in Alagille syndrome. *J Med Genet.* 2012 Feb;49(2):138-44. A. IF:5.636.
- 39: González Casado I, De la Puente Arévalo A, López Moreira O, Lapunzina P, Gracia Bouthelie R. [Hypoglycaemia due to persistent hyperinsulinism in a patient with Sotos syndrome]. *An Pediatr (Barc).* 2012 Apr;76(4):232-4. A. IF: 0.363.
- 40: Pérez B, Nevado J, Lapunzina P, Gallego L, Pérez-Cerdá C, Merinero B, Ugarte M, Desviat LR. Segmental uniparental disomy leading to homozygosity for a pathogenic mutation in three recessive metabolic diseases. *Mol Genet Metab.* 2012 Feb;105(2):270-1. A. IF:3.004.
- 41: Martínez-Glez V, Valencia M, Caparrós-Martín JA, Aglan M, Temtamy S, Tenorio J, Pulido V, Lindert U, Rohrbach M, Eyre D, Giunta C, Lapunzina P, Ruiz-Perez VL. Identification of a mutation causing deficient BMP1/mTLD proteolytic activity in autosomal recessive osteogenesis imperfecta. *Hum Mutat.* 2012 Feb;33(2):343-50. A. IF: 5.122.
- 42: Armengol L, Nevado J, Serra-Juhé C, Plaja A, Mediano C, García-Santiago FA, García-Aragonés M, Villa O, Mansilla E, Preciado C, Fernández L, Ángeles Mori M, García-Pérez L, Lapunzina PD, Pérez-Jurado LA. Clinical utility of chromosomal microarray analysis in invasive prenatal diagnosis. *Hum Genet.* 2012 Mar;131(3):513-23. A. IF:4.522.
- 43: Fickie MR, Lapunzina P, Gentile JK, Tolkoff-Rubin N, Kroshinsky D, Galan E, Gean E, Martorell L, Romanelli V, Toral JF, Lin AE. Adults with Sotos syndrome: review of 21 adults with molecularly confirmed NSD1 alterations, including a detailed case report of the oldest person. *Am J Med Genet A.* 2011 Sep;155A(9):2105-11. R. IF: 2.048.
- 44: Palomares M, Delicado A, Mansilla E, de Torres ML, Vallespín E, Fernandez L, Martinez-Glez V, García-Miñaur S, Nevado J, Simarro FS, Ruiz-Perez VL, Lynch SA, Sharkey FH, Thuresson AC, Annerén G, Belligni EF, Martínez-Fernández ML, Bermejo E, Nowakowska B, Kutkowska-Kazmierczak A, Bocian E, Obersztyn E, Martínez-Frías ML, Hennekam RC, Lapunzina P. Characterization of a 8q21.11 microdeletion syndrome associated with intellectual disability and a recognizable phenotype. *Am J Hum Genet.* 2011 Aug 12;89(2):295-301. A. IF: 10.871.
- 45: Lapunzina P, Monk D. The consequences of uniparental disomy and copy number neutral loss-of-heterozygosity during human development and cancer. *Biol Cell.* 2011 Jul;103(7):303-17. R. IF: 3.872.
- 46: Nakabayashi K, Trujillo AM, Tayama C, Camprubi C, Yoshida W, Lapunzina P, Sanchez A, Soejima H, Aburatani H, Nagae G, Ogata T, Hata K, Monk D. Methylation screening of reciprocal genome-wide UPDs identifies novel human-specific imprinted genes. *Hum Mol Genet.* 2011 Aug 15;20(16):3188-97. A. IF: 6.677.
- 47: Romanelli V, Meneses HN, Fernández L, Martínez-Glez V, Gracia-Bouthelie R, F Fraga M, Guillén E, Nevado J, Gean E, Martorell L, Marfil VE, García-Miñaur S, Lapunzina P. Beckwith-Wiedemann syndrome and uniparental

disomy 11p: fine mapping of the recombination breakpoints and evaluation of several techniques. *Eur J Hum Genet.* 2011 Apr;19(4):416-21. A. IF: 4.225.

48: Benito-Sanz S, Barroso E, Heine-Suñer D, Hisado-Oliva A, Romanelli V, Rosell J, Aragonés A, Caimari M, Argente J, Ross JL, Zinn AR, Gracia R, Lapunzina P, Campos-Barros A, Heath KE. Clinical and molecular evaluation of SHOX/PAR1 duplications in Leri-Weill dyschondrosteosis (LWD) and idiopathic short stature (ISS). *J Clin Endocrinol Metab.* 2011 Feb;96(2):E404-12. A. IF: 6.310.

49: Romanelli V, Nevado J, Fraga M, Trujillo AM, Mori MÁ, Fernández L, Pérez de Nanclares G, Martínez-Glez V, Pita G, Meneses H, Gracia R, García-Miñaur S, García de Miguel P, Lecumberri B, Rodríguez JI, González Neira A, Monk D, Lapunzina P. Constitutional mosaic genome-wide uniparental disomy due to diploidisation: an unusual cancer-predisposing mechanism. *J Med Genet.* 2011 Mar;48(3):212-6. A. IF: 5.636.

50: Martínez-Glez V, Romanelli V, Mori MA, Gracia R, Segovia M, González-Meneses A, López-Gutierrez JC, Gean E, Martorell L, Lapunzina P. Macrocephaly-capillary malformation: Analysis of 13 patients and review of the diagnostic criteria. *Am J Med Genet A.* 2010 Dec;152A(12):3101-6. A. IF: 2.048.

51: Lapunzina P, Aglan M, Temtamy S, Caparrós-Martín JA, Valencia M, Letón R, Martínez-Glez V, Elhossini R, Amr K, Vilaboa N, Ruiz-Perez VL. Identification of a frameshift mutation in Osterix in a patient with recessive osteogenesis imperfecta. *Am J Hum Genet.* 2010 Jul 9;87(1):110-4. A. IF: 10.871.

52: Romanelli V, Belinchón A, Benito-Sanz S, Martínez-Glez V, Gracia-Bouthelie R, Heath KE, Campos-Barros A, García-Miñaur S, Fernandez L, Meneses H, López-Siguero JP, Guillén-Navarro E, Gómez-Puertas P, Wesselink JJ, Mercado G, Esteban-Marfil V, Palomo R, Mena R, Sánchez A, Del Campo M, Lapunzina P. CDKN1C (p57 (Kip2)) analysis in Beckwith-Wiedemann syndrome (BWS) patients: Genotype-phenotype correlations, novel mutations, and polymorphisms. *Am J Med Genet A.* 2010 Jun;152A(6):1390-7. R. IF: 2.048.

53: D'haene B, Nevado J, Pugeat M, Pierquin G, Lowry RB, Reardon W, Delicado A, García-Miñaur S, Palomares M, Courtens W, Stefanova M, Wallace S, Watkins W, Shelling AN, Wieczorek D, Veitia RA, De Paepe A, Lapunzina P, De Baere E. FOXL2 copy number changes in the molecular pathogenesis of BPES: unique cohort of 17 deletions. *Hum Mutat.* 2010 May;31(5):E1332-47. A. IF: 5.122.

54: Audi L, Fernández-Cancio M, Carrascosa A, Andaluz P, Torán N, Piró C, Vilaró E, Vicens-Calvet E, Gussinyé M, Albisu MA, Yeste D, Clemente M, Hernández de la Calle I, Del Campo M, Vendrell T, Blanco A, Martínez-Mora J, Granada ML, Salinas I, Forn J, Calaf J, Angerri O, Martínez-Sopena MJ, Del Valle J, García E, Gracia-Bouthelie R, Lapunzina P, Mayayo E, Labarta JI, Lledó G, Sánchez Del Pozo J, Arroyo J, Pérez-Aytes A, Beneyto M, Segura A, Borrás V, Gabau E, Caimari M, Rodríguez A, Martínez-Aedo MJ, Carrera M, Castaño L, Andrade M, Bermúdez de la Vega JA; Grupo de Apoyo al Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos (GrApSIA). Novel (60%) and recurrent (40%) androgen receptor gene mutations in a series of 59 patients with a 46,XY disorder of sex development. *J Clin Endocrinol Metab.* 2010 Apr;95(4):1876-88. A. IF: 6.310.

55: Kobayashi T, Aoki Y, Niihori T, Cavé H, Verloes A, Okamoto N, Kawame H, Fujiwara I, Takada F, Ohata T, Sakazume S, Ando T, Nakagawa N, Lapunzina P, Meneses AG, Gillissen-Kaesbach G, Wieczorek D, Kurosawa K, Mizuno S, Ohashi H, David A, Philip N, Guliyeva A, Narumi Y, Kure S, Tsuchiya S, Matsubara Y. Molecular and clinical analysis of RAF1 in Noonan syndrome and related disorders: dephosphorylation of serine 259 as the essential mechanism for mutant activation. *Hum Mutat.* 2010 Mar;31(3):284-94. A. IF: 5.122.

56: Berdasco M, Ropero S, Setien F, Fraga MF, Lapunzina P, Losson R, Alaminos M, Cheung NK, Rahman N, Esteller M. Epigenetic inactivation of the Sotos overgrowth syndrome gene histone methyltransferase NSD1 in human neuroblastoma and glioma. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2009 Dec 22;106(51):21830-5. A. IF: 9.809.

57: Valencia M, Lapunzina P, Lim D, Zannolli R, Bartholdi D, Wollnik B, Al-Ajlouni O, Eid SS, Cox H, Buoni S, Hayek J, Martínez-Frias ML, Antonio PA, Temtamy S, Aglan M, Goodship JA, Ruiz-Perez VL. Widening the mutation spectrum of EVC and EVC2: ectopic expression of Weyer variants in NIH 3T3 fibroblasts disrupts Hedgehog signaling. *Hum Mutat.* 2009 Dec;30(12):1667-75. A. IF: 5.122.

58: Nevado J, de Torres ML, Fernández L, Mori MA, Villa A, Palomares M, García-Santiago F, Mansilla E, García-

- Miñaur S, Delicado A, Lapunzina P. Unusual four-generation chromosome-22 rearrangement: when "normality" masks abnormality. *Am J Med Genet A*. 2009 Jul;149A(7):1561-4. A. IF: 2.048.
- 59: Fernández L, Nevado J, Santos F, Heine-Suñer D, Martínez-Glez V, García-Miñaur S, Palomo R, Delicado A, Pajares IL, Palomares M, García-Guereta L, Valverde E, Hawkins F, Lapunzina P. A deletion and a duplication in distal 22q11.2 deletion syndrome region. Clinical implications and review. *BMC Med Genet*. 2009 Jun 2;10:48. R. IF: 2.45.
- 60: Romanelli V, Belinchón A, Campos-Barros A, Heath KE, García-Miñaur S, Martínez-Glez V, Palomo R, Mercado G, Gracia R, Lapunzina P. CDKN1C mutations in HELLP/preeclamptic mothers of Beckwith-Wiedemann Syndrome (BWS) patients. *Placenta*. 2009 Jun;30(6):551-4. A. IF: 3.285.
- 61: Bijlsma EK, Gijsbers AC, Schuurs-Hoeijmakers JH, van Haeringen A, Franssen van de Putte DE, Anderlid BM, Lundin J, Lapunzina P, Pérez Jurado LA, Delle Chiaie B, Loeys B, Menten B, Oostra A, Verhelst H, Amor DJ, Bruno DL, van Essen AJ, Hordijk R, Sikkema-Raddatz B, Verbruggen KT, Jongmans MC, Pfuntd R, Reeser HM, Breuning MH, Ruivenkamp CA. Extending the phenotype of recurrent rearrangements of 16p11.2: deletions in mentally retarded patients without autism and in normal individuals. *Eur J Med Genet*. 2009 Mar-Jun;52(2-3):77-87. A. IF: 5.636.
- 62: Rodríguez JI, Mariño-Enríquez A, Suárez-Aguado J, Lapunzina P. Umbilical cord stricture is not a genetic anomaly: a study in twins. *Pediatr Dev Pathol*. 2008 Sep-Oct;11(5):363-9. A. IF: 0.86.
- 63: Calvanese V, Horrillo A, Hmadcha A, Suarez-Alvarez B, Fernandez AF, Lara E, Casado S, Menendez P, Bueno C, Garcia-Castro J, Rubio R, Lapunzina P, Alaminos M, Borghese L, Terstegge S, Harrison NJ, Moore HD, Brüstle O, Lopez-Larrea C, Andrews PW, Soria B, Esteller M, Fraga MF. Cancer genes hypermethylated in human embryonic stem cells. *PLoS One*. 2008 Sep 29;3(9):e3294. A. IF: 3.53.
- 64: López-Gutiérrez JC, Lapunzina P. Capillary malformation of the lower lip, lymphatic malformation of the face and neck, asymmetry and partial/generalized overgrowth (CLAPO): report of six cases of a new syndrome/ association. *Am J Med Genet A*. 2008 Oct 15;146A(20):2583-8. A. IF: 2.048.
- 65: Mariño-Enríquez A, Lapunzina P, Omeñaca F, Morales C, Rodríguez JI. Laurin-Sandrow syndrome: review and redefinition. *Am J Med Genet A*. 2008 Oct 1;146A(19):2557-65. R. IF: 2.048.
- 66: Orío Hernández M, de la Serna Martínez M, González Casado I, Lapunzina P, Gracia Bouthelier R. [Neonatal diabetes mellitus and KCNJ11 gene mutation: report of a family case]. *An Pediatr (Barc)*. 2008 Jun;68(6):602-4. A. IF: 0.363.
- 67: Temtamy SA, Aglan MS, Valencia M, Cocchi G, Pacheco M, Ashour AM, Amr KS, Helmy SM, El-Gammal MA, Wright M, Lapunzina P, Goodship JA, Ruiz-Perez VL. Long interspersed nuclear element-1 (LINE1)- mediated deletion of EVC, EVC2, C4orf6, and STK32B in Ellis-van Creveld syndrome with borderline intelligence. *Hum Mutat*. 2008 Jul;29(7):931-8. A. IF: 5.122.
- 68: Fernández L, Lapunzina P, Pajares IL, Palomares M, Martínez I, Fernández B, Quero J, García-Guereta L, García-Alix A, Burgueros M, Galán-Gómez E, Carbonell-Pérez JM, Pérez-Granero A, Torres-Juan L, Heine-Suñer D, Rosell J, Delicado A. Unrelated chromosomal anomalies found in patients with suspected 22q11.2 deletion. *Am J Med Genet A*. 2008 May 1;146A(9):1134-41. A. IF: 2.048.
- 69: Palomares Bralo M, Delicado A, Lapunzina P, Velázquez Fragua R, Villa O, Angeles Mori M, Luisa de Torres M, Fernández L, Pérez Jurado LA, López Pajares I. Direct tandem duplication in chromosome 19q characterized by array CGH. *Eur J Med Genet*. 2008 May-Jun;51(3):257-63. A. IF: 1.486.
- 70: Gilaberte Y, Ferrer-Lozano M, Oliván MJ, Coscojuela C, Abascal M, Lapunzina P. Multiple giant pilomatricoma in familial Sotos syndrome. *Pediatr Dermatol*. 2008 Jan-Feb;25(1):122-5. R. IF: 1.52

RESEARCHER:

PABLO LAPUNZINA BADIA

RESEARCH PROJECTS

(Ongoing and completed research projects funded during the last seven years)

Please detail all relevant information: project/application number, title, funding organisation, start date and finish date, and principal investigator.

- 1
POTENCIACIÓN Y APOYO AL DESARROLLO DEL INGEMM (INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA Y MOLECULAR) COMO PILAR DEL INSTITUTO DE INVESTIGACIONES SANITARIAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ.
Dinamización del entorno investigador
Importe Concedido: 4.492.851,00
Rafael Pérez-Santamarina-Feijoo (IP) Pablo Lapunzina (Coordinador)
FIS-ISCIII
Referencia Proyecto; ADE08/90052
- 2-
Estudio coordinado, multicéntrico y comparativo de la viabilidad y coste-eficiencia de nuevos métodos de cribado prenatal de anomalías cromosómicas (MLPA y aCGH de diseño) en población de riesgo.
Evaluación de Tecnologías Sanitarias
Importe: 242.605,00
IP: Pablo Lapunzina
Investigadores: María Palomares, Julián Nevado, M. AngelesMori, Marina Arranz
FIS-ISCIII
PI08/90784
- 3-
Intensificación de la investigación del FIS
Intensificación de la investigación
Pablo Lapunzina
FIS-ISCIII
2010
- 4-
Evaluación de la eficacia y seguridad de Losartán en la reducción del estrés oxidativo y la disminución de la Tensión Arterial (TA) en pacientes con síndrome de Williams (SW) y dos o más copias del gen NCF1.
Tipo de estudio: Ensayo Clínico
Importe concedido: 161.305,10
IP: Pablo Lapunzina
FIS-ISCIII
EC07/90740
- 5-
ANÁLISIS GENÉTICO Y CORRELACION CLÍNICO-MOLECULAR EN PACIENTES CON SÍNDROMES DE SOBRECRECIMIENTO (SSC). Estudio de los genes NSD1, CDKN1C, GLP3, y de las regiones 5q35, Xq26 y 11p en pacientes con SSC.
Tipo de Proyecto: Investigación
Importe concedido: 120.190,00
IP: Pablo Lapunzina
Investigadores Colaboradores: Alicia Delicado, Luis Magano,
FIS-ISCIII
PI05-1217
Subdirección General de Evaluación y Fomento de la Investigación

DIRECTOR DEL INSTITUTO DE SALUD CARLOS III

6-
Hacia la clonación del gen responsable del Síndrome de Adams-Oliver: Estudios de ligamiento en familias mediante arrays de SNPs.

CIBERER Intramural

Importe concedido: 38.000,00

IP: Pablo Lapunzina

Investigadores colaboradores: Victor Martínez González, Victor Ruiz Perez.

CIBERER- ISCIII

INTRA/08/753,1

7-
Genotipado de SNPs de genes de los sistemas dopaminérgico, serotoninérgico, adrenérgico, catecolaminérgico y de metabolismo (citocromos p450) en pacientes con déficit de atención/ hiperactividad respondedores y no respondedores al metilfenidato

IP: Pablo Lapunzina

CIBERER_ ISCIII

INTRA/09/753,2

8-
Aplicación de chips de ADN (Arrays) a la identificación de nuevos genes y al diagnóstico de algunas enfermedades genéticas: Malformaciones congénitas, enfermedades oculares y epilepsias.

CIBERER-ISCIII

INTRA/07/704.1

9-
Detección y caracterización de variaciones en número de copia, patogénicas o de susceptibilidad en tres cohortes de pacientes: 1) Anomalías del desarrollo embrionario, 2) retraso mental idiopático y 3) adrenoleucodistrofia

IP: Luis Pérez Jurado

Investigadores colaboradores: Pablo Lapunzina

CIBERER- ISCIII

INTRA/07/735,1

10-
Reestructuraciones y anomalías genómicas complejas detectadas por array-CGH en pacientes con malformaciones congénitas, retraso mental y tumores.

Redes Internas FIBHULP

Financiación: 290.000,00

IP: Julián Nevado

Inv. Colaboradores: Pablo Lapunzina, María Palomares y 16 investigadores más de la red FIBHULP:

INGEMM-FIBHULP

11-
Estudio de Polimorfismos en casos diagnosticados de Hiperekplexia

IP: Cecilio Gimenez

Investigador colaborador: Pablo Lapunzina

CIBERER ISCIII

INTRA/08/751,1

12-
Desarrollo de Métodos para el Diagnóstico y Caracterización de reordenamientos cromosómicos implicados en Enfermedades Metabólicas Hereditarias y en Malformaciones de la Región Craneofacial

IP: Belén Pérez

Investigador Colaborador:, Pablo Lapunzina

CIBERER ISCIII

INTRA/09/746,2

13-
ESTUDIO CLINICO-MOLECULAR EN PACIENTES CON SÍNDROMES DE SOBRECRECIMIENTO (SSC).
Estudio de los genes NSD1, NIZP1, HRAS, CDKN1C, GLP3, y de las regiones cromosómicas 5q35, Xq26 y 11p en pacientes con SSC.
IP: Pablo Lapunzina
Financiación: 76.850,00
Colaboradores: Valeria Romanelli, Luis Fernández García-Moya
FMMA

14-
APLICACIÓN DE UN ARRAY CUSTOMIZADO DE 180.000 OLIGONUCLEOTIDOS EN UNA SERIE DE PACIENTES CON LABIO LEPORINO/ PALADAR HENDIDO DE LA PATAGONIA ARGENTINA
IP: Pablo Lapunzina
Importe concedido: 95.500,00
Investigadores Colaboradores: Julián Nevado, María Palomares, Elena Vallespín García, María Ángeles Mori; Eduardo Castilla, Ieda Orioli, Jorge López-Camelo, Fernando Poletta
MICINN
PIB2010AR-00345

15-
Comprehensive characterization of the underlying DNA-methylation defects associated with all epimutated imprinting syndromes
Importe concedido: 40.000,00
IP: Pablo Lapunzina;
IP coordinador: David Monk
Colaboradores: Valeria Romanelli
Marató TV3

16-
PROJECT TITLE: Estudios Moleculares en pacientes con Síndromes de Sobrecrecimiento.
PRINCIPAL RESEARCHER: R. GraciaBouthelie
Centros Hospital Universitario La Paz,
Investigador del Hospital La Paz: Pablo Lapunzina
Proyecto: 799000 Fundación de la Universidad Autónoma de Madrid
Fecha: 2004-2005

17-
PROJECT TITLE: Estudio coordinado, multicéntrico y comparativo de la viabilidad y coste-eficiencia de nuevos métodos de cribado prenatal de anomalías cromosómicas (MLPA y aCGH de diseño) en población de riesgo. (Proyecto Coordinado de Ensayo Clínico Independiente del FIS).
Coordinator: Dr. Miguel del Campo Casanelles
PRINCIPAL RESEARCHER: Dr. Miguel del Campo Casanelles (Barcelona), Pablo Lapunzina (Madrid)
CO- RESEARCHERS: Dres. Luis García-Guereta, Carlota Fernández –Cambor, Marta Melgosa Hinojosa
EXPEDIENT: FIS EX 07/90740
FUNDING: 161,305,10 euros
2008-2009

18-
PROJECT TITLE: CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
Coordinator: Francisco Palau
PRINCIPAL RESEARCHER del HULP: Pablo Lapunzina
CO- RESEARCHERS: Delicado A, De Torres ML, Mori MA, Nevado J, Molano J, Solera J, Torres R, Palomares M, M, Fernández García-Moya L.
EXPEDIENT: FIS CB 06/07/1005
2008-2010

19-

PROJECT TITLE: Estudio clínico, citogenético y molecular del síndrome de microdelección 22q11.2. Caracterización molecular de la región 22q11.2 por técnicas de MLPA (multiplex ligation-probe analysis) y su correlación con técnicas de genotipado por microsatélites y FISH.

Entidad financiadora: Fundación Médica de Investigación de la Mutua Madrileña.

Duración: 2005-2007

PRINCIPAL RESEARCHER: Pablo Lapunzina

CO- RESEARCHERS: I. López Pajares- A. Delicado.

FUNDING: 85,200 euros

20-

PROJECT TITLE: EUROAGENTEST : Genetic Testing in Europe
"Network for test development, harmonization, validation and standardization"

Coordinador de Red: Dr. Jean Jacques Cassiman

Colaboradores del Hospital La Paz: Delicado A, De Torres ML, Mori MA, Lapunzina P, Molano J, Solera J, Solis C, Mora R, Coloma A, Quero J, García-Alix A, Perez J, Elorza D, García Guereta L.

EXPEDIENT: Programa Marco VI. EU Contract no.:FP6-512148

2004-2008.

21-

Denominación del proyecto: Genetic and genomic analysis in patients affected by Gorham-Stout Disease and General Lymphatic Anomalies.

Entidad de realización: Hospital Universitario LaPaz

Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias

Número de investigadores/as: 3

Entidad/es financiadora/s:

Lymphatic Malformations Institute (LMI) Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad: Estados Unidos de América

Fecha de inicio: 2012

Fecha fin: 2013

Cuantía total: 96.000

RESEARCHER:

PABLO LAPUNZINA BADIA

PATENTS

(Applied or registered during the last seven years)

1- MethylHULP. Software para análisis de la dosis y la metilación de la región 11p en los síndromes de Beckwith-Wiedemann y Silver-Russell. Versión 3.0.

2- Karyoarray® en la Unión Europea (nº de registro de la OAMI: 8.512.907) y en Estados Unidos (nº de registro de la OMPI 1.028.407). KaryoArray® es una herramienta diagnóstica (array CHG) que minimiza el riesgo de obtener resultados de difícil interpretación clínica, como en el caso de las variantes en número de copia. Esta herramienta aumenta la resolución en regiones patogénicas (en trastornos genómicos recurrentes y síndromes clásicos y nuevos de microdelección y microduplicación), así como en regiones centroméricas y subteloómicas. Ha sido validada en más de 125 muestras control y patológicas con más de un 99 por ciento de efectividad en la detección de muestras patológicas y es útil para detectar alteraciones cromosómicas conocidas (más de 350) y reordenamientos desconocidos. Existen 2 versiones distintas de este array: KaryoArray_Postnatal v3.0 (AMADID 029499, Formato 8x60k) está compuesto por 62976 oligos que cubren todo el genoma con una densidad más alta en más de 350 síndromes de microdelección y microduplicación, telómeros y centrómeros. La densidad media de oligos es de 43kb. KaryoArray_Prenatal v2.0 (AMADID 028788, Formato 8x15k) en este array hay 15744 oligos localizados en los 41 síndromes de microdelección y microduplicación más relevantes, así como las aneuploidías, centrómeros y telómeros. El resto de los oligos están situados para la estabilización del array en regiones donde no hay CNVs descritas.

3- OvergrowthArray®. Array de Hibridación Genómica Comparada (aCGH) de oligos que cubre todos los genes descritos responsables de síndromes de sobrecrecimiento. Autores: Lapunzina P, Vallespin E, Palomares M, Nevado J. Propietario: FIBHULP- IdiPAZ - Hospital Universitario La Paz.

4- MetabolArray®. Array de Hibridación Genómica Comparada (aCGH) de oligos que cubre más de 200 regiones con relevancia clínica en enfermedades metabólicas. Autores: Desviat L, Pérez B, Santos-Simarro F, Vallespin E, Palomares M, Lapunzina P, Rodríguez-Pombo P, Ugarte M, Nevado J. Propietario: FIBHULP- IdiPAZ - Hospital Universitario La Paz. MetabolArray® ha sido diseñado en colaboración con el grupo de la Dra. MAGDALENA UGARTE del CBMSO, Universidad Autónoma de Madrid. (AMADID 028875, Formato 8x60k) consta de 62979 oligos repartidos por todo el genoma, de las cuales 40555 cubren más de 200 patologías metabólicas, y el resto, 26678, estabilizan el array permitiendo ver todo el genoma. Este array personalizado ha sido diseñado por el INGEMM en colaboración con el grupo CIBERER del CBMSO.

5- OncoHematoArray®. Array de Hibridación Genómica Comparada (aCGH) de oligos para el diagnóstico de más de 320 genes/loci relacionados con neoplasias onco-hematológicas. Autores: Vallcorba I, Vallespin E, Palomares M, Lapunzina P, Arantza Perez-Juana, Josefa Melero, Nevado J. Propietario: FIBHULP- IdiPAZ - Hospital Universitario La Paz. (AMADID 029895, Formato 8x60) consta de 62979 oligos que cubren más de 300 genes/loci responsables de neoplasias onco-hematológicas.

6- OncoArray®. Array de Hibridación Genómica Comparada (aCGH) de oligos que cubre todos los genes descritos responsables de neoplasias asociados a alteraciones genéticas o reordenamientos genómicos. Autores: Lapunzina P, Vallespin E, Palomares M, Solera J, Martínez, V, Nevado J. Propietario: FIBHULP- IdiPAZ - Hospital.

7- PharmaArray®. Inventores: Lapunzina P, Borobia A, Carcas Sanjuan, A, Tenorio Castaño JA, Arias Lajara P, Lubomirov R, OEMP. M2012-01. EEUU nº: 86.004.412. Europa nº: 11.608.403. Propietario: FIBHULP del Hospital Universitario La Paz de Madrid.

8- Oncoseq®. Panel para secuenciación masiva de genes asociados a cáncer. Inventores: Lapunzina P, Vallespin E, Palomares M, Solera J, Martínez, V, Nevado J. Entidad titular: FIBHULP del Hospital Universitario La Paz de Madrid. Número de solicitud: 9969064. Fecha: 2011

RESEARCHER:

PABLO LAPUNZINA BADIA

OTHER SCIENTIFIC CONTRIBUTIONS TO THE NATIONAL HEALTH SYSTEM (SISTEMA NACIONAL DE SALUD-SNS) IN TERMS OF CLINICAL AND TECHNOLOGICAL DEVELOPMENT

(During the last seven years)

FORMACION DE PERSONAL

1 Título del trabajo: Análisis Molecular en los Síndromes de Sobrecrecimiento
Universidad que titula: Universidad Autónoma de Madrid
Tipo de entidad: Universidad
Doctorando-a/alumno-a: Jair Antonio Tenorio Castaño
Fecha de lectura: 2012

2 Título del trabajo: Análisis genético y correlación clínico-molecular en pacientes con síndrome de sobrecrecimiento
Universidad que titula: Universidad Autónoma de Madrid
Tipo de entidad: Universidad
Doctorando-a/alumno-a: Valeria Romanelli
Fecha de lectura: 2011

3 Título del trabajo: Síndrome de Sotos
Universidad que titula: Universidad Complutense de Madrid
Tipo de entidad: Universidad
Doctorando-a/alumno-a: Pilar MARIN
Fecha de lectura: 2011

4 Título del trabajo: Estudios moleculares en Síndromes de Sobrecrecimiento
Universidad que titula: Universidad Complutense de Madrid
Tipo de entidad: Universidad
Trabajo de fin de Master: Gema Gordo Trujillo
Fecha de lectura: 2014

5 Título del trabajo: Análisis genómico en Síndromes de Sobrecrecimiento: evaluación de la dosis genómica con microarrays personalizados de oligos/SNPs y estudio de genes candidatos mediante NGS.
Universidad que titula: Universidad Complutense de Madrid
Tipo de entidad: Universidad
Trabajo de fin de Master: Irene Dapia García
Fecha de lectura: 2015

