



José María Millán Salvador

Generado desde: Editor CVN de FECYT

Fecha del documento: 19/04/2016

v 1.4.0

f87c2cbe66cb0a5fc3af5394d33495c4

Este fichero electrónico (PDF) contiene incrustada la tecnología CVN (CVN-XML). La tecnología CVN de este fichero permite exportar e importar los datos curriculares desde y hacia cualquier base de datos compatible. Listado de Bases de Datos adaptadas disponible en <http://cvn.fecyt.es/>



Indicadores generales de calidad de la producción científica

Descripción breve de los principales indicadores de calidad de la producción científica (sexenios de investigación, tesis doctorales dirigidas, citas totales, publicaciones en primer cuartil (Q1), índice h....). Incluye también otros aspectos o peculiaridades importantes.



José María Millán Salvador

Apellidos: Millán Salvador
Nombre: José María
DNI: 25431540A
Fecha de nacimiento: 28/03/1965
Sexo: Hombre
Nacionalidad: España
País de nacimiento: España
C. Autón./Reg. de nacimiento: Aragón
Provincia de contacto: Valencia
Ciudad de nacimiento: Zaragoza
Dirección de contacto: Unidad de Genética. Hospital U. La Fe. Av.Campanar, 21
Código postal: 46009
País de contacto: España
C. Autón./Reg. de contacto: Comunidad Valenciana
Ciudad de contacto: Valencia
Teléfono fijo: (+34) 961973153
Fax: (+34) 961973153
Correo electrónico: millan_jos@gva.es
Teléfono móvil: 635835193

Situación profesional actual

Entidad empleadora: Agencia Valenciana de Salud **Tipo de entidad:** Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud
Departamento: Instituto de Investigación Sanitaria La Fe
Categoría profesional: Facultativo Especialista
Fecha de inicio: 16/03/2016
Modalidad de contrato: Contrato laboral indefinido **Régimen de dedicación:** Tiempo completo
Primaria (Cód. Unesco): 329900 - Otras especialidades médicas
Secundaria (Cód. Unesco): 320000 - Ciencias Médicas
Identificar palabras clave: Biomedicina; Biología molecular, celular y genética

Cargos y actividades desempeñados con anterioridad

	Entidad empleadora	Categoría profesional	Fecha de inicio
1	Agencia Valenciana de Salud	Titulado Técnico Superior (Biólogo)	01/09/2000
2	Universitat de València	Profesor Asociado	1999
3	Hospital Universitario La Fe	Becario Postdoctoral	1996
4	Universitat de València	Becario predoctoral FPU	1991



- 1** **Entidad empleadora:** Agencia Valenciana de Salud **Tipo de entidad:** Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud
Categoría profesional: Titulado Técnico Superior (Biólogo)
Fecha de inicio-fin: 01/09/2000 - 15/03/2016
- 2** **Entidad empleadora:** Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad
Departamento: Departamento de Genética, Universitat de València
Ciudad entidad empleadora: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Categoría profesional: Profesor Asociado **Gestión docente (Sí/No):** Si
Fecha de inicio-fin: 1999 - 2000 **Duración:** 1 año
Modalidad de contrato: Contrato laboral temporal
- 3** **Entidad empleadora:** Hospital Universitario La Fe **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Categoría profesional: Becario Postdoctoral
Fecha de inicio-fin: 1996 - 1999 **Duración:** 4 años
- 4** **Entidad empleadora:** Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad
Departamento: Departamento de Genética, Universitat de València
Ciudad entidad empleadora: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Categoría profesional: Becario predoctoral FPU **Gestión docente (Sí/No):** Si
Fecha de inicio-fin: 1991 - 1995 **Duración:** 5 años
Modalidad de contrato: Becario/a (pre o posdoctoral, otros)
Ámbito actividad de gestión: Universitaria



Formación académica recibida

Titulación universitaria

Estudios de 1º y 2º ciclo, y antiguos ciclos (Licenciados, Diplomados, Ingenieros Superiores, Ingenieros Técnicos, Arquitectos)

Titulación universitaria: Doctor

Nombre del título: Licenciado en Ciencias Biológicas Especialidad Biología Fundamental

Ciudad entidad titulación: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Entidad de titulación: Universitat de València

Tipo de entidad: Universidad

Fecha de titulación: 1988

Nota media del expediente: Sobresaliente

Doctorados

Programa de doctorado: Genética y biología celular

Entidad de titulación: Universitat de València

Tipo de entidad: Universidad

Fecha de titulación: 1995

Formación sanitaria en I+D

- Nombre de la formación:** IX International Course of Massive Data Analysis
Entidad de titulación: Centro de Investigación Príncipe Felipe
Tipo de entidad: Fundación Felipe
Fecha de inicio-fin: 2013 - 2013
- Nombre de la formación:** Genética de las distrofias musculares
Fecha de inicio-fin: 2012 - 2012
- Nombre de la formación:** Curso de actualización en investigación sobre enfermedades raras: distrofias de retina
Entidad de titulación: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER) y CIBER-BBN
Fecha de inicio-fin: 2010 - 2010
- Nombre de la formación:** VI Jornada sobre enfermedades de la retina
Fecha de inicio-fin: 2006 - 2006
- Nombre de la formación:** Usher syndromes: The State of the Art
Fecha de inicio-fin: 2005 - 2005
- Nombre de la formación:** Curso de mutagénesis dirigida y expresión transitoria "in vitro"
Entidad de titulación: Red española de distrofias hereditarias de retina (ESRETNET)
Fecha de inicio-fin: 2004 - 2004



- 7 Nombre de la formación:** Jornada de Actualización en distrofias hereditarias de la retina
Fecha de inicio-fin: 2004 - 2004
- 8 Nombre de la formación:** IV Jornada sobre enfermedades hereditarias de la retina
Entidad de titulación: Retina- Madrid
Fecha de inicio-fin: 2002 - 2002
- 9 Nombre de la formación:** VI Jornada de Actualización en Genética Humana
Fecha de inicio-fin: 2002 - 2002
- 10 Nombre de la formación:** V Jornada de Actualización en Genética Humana
Entidad de titulación: Asociación Española de Genética Humana
Fecha de inicio-fin: 2000 - 2000
- 11 Nombre de la formación:** Curso sobre análisis de ligamiento genético
Entidad de titulación: Comunidad Europea (Acciones concertadas) **Tipo de entidad:** Unión Europea
Fecha de inicio-fin: 1996 - 1996

Conocimiento de idiomas

Idioma	Comprensión auditiva	Comprensión de lectura	Interacción oral	Expresión oral	Expresión escrita
Alemán		A1	A1	A1	A1
Inglés		C1	C1	C1	C1

Actividad docente

Formación académica impartida

- 1 Nombre de la asignatura/curso:** Máster en Oftalmobiología Molecular y Genética
Titulación universitaria: Máster en Oftalmobiología Molecular y Genética
Fecha de inicio: 2015 **Fecha de finalización :** 2015
Fecha de finalización: 2015
Entidad de realización: Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad
- 2 Nombre de la asignatura/curso:** Enfermedades raras de l,os órganos de los sentidos
Titulación universitaria: MASTER EN ENFERMEDADES RARAS
Fecha de inicio: 2015 **Fecha de finalización :** 2015
Fecha de finalización: 2015
Entidad de realización: Universitat de València
- 3 Nombre de la asignatura/curso:** Curso de posgrado en Genética Médica
Titulación universitaria: Graduado o Graduada en Medicina
Fecha de inicio: 2012 **Fecha de finalización :** 2013



Fecha de finalización: 2013

Entidad de realización: Universitat de València

Tipo de entidad: Universidad

Facultad, instituto, centro: Facultad de Medicina y Odontología

4 Nombre de la asignatura/curso: Fisiopatología de las enfermedades raras

Titulación universitaria: Máster Universitario

Fecha de inicio: 2012

Fecha de finalización : 2013

Fecha de finalización: 2013

Entidad de realización: Universitat de València

Tipo de entidad: Universidad

Facultad, instituto, centro: Facultad de Medicina y Odontología

5 Nombre de la asignatura/curso: Biotecnología Biomédica

Titulación universitaria: Máster Universitario

Fecha de inicio: 2011

Fecha de finalización : 2013

Fecha de finalización: 2013

Entidad de realización: Universidad Politécnica de Valencia

Tipo de entidad: Universidad

Facultad, instituto, centro: Biotecnología

6 Nombre de la asignatura/curso: Diploma en Oftalmobiología molecular

Titulación universitaria: Título Propio de la Universitat de València

Fecha de inicio: 2011

Fecha de finalización : 2013

Fecha de finalización: 2013

Entidad de realización: Universitat de València

Tipo de entidad: Universidad

Facultad, instituto, centro: Facultad de Medicina y Odontología

7 Nombre de la asignatura/curso: Fisiopatología de las enfermedades raras

Titulación universitaria: Máster Universitario

Fecha de inicio: 2011

Fecha de finalización : 2013

Fecha de finalización: 2013

Entidad de realización: Universitat de València

Tipo de entidad: Universidad

Facultad, instituto, centro: Facultad de Medicina y Odontología

8 Nombre de la asignatura/curso: Master de Biología Molecular, Celular y Genética

Titulación universitaria: Licenciado en Ciencias

Fecha de inicio: 2011

Fecha de finalización : 2012

Fecha de finalización: 2012

Entidad de realización: Universitat de València

Tipo de entidad: Universidad

Facultad, instituto, centro: Facultad de Ciencias Biológicas

9 Nombre de la asignatura/curso: Curso de Biomedicina para Principiantes: Luces y Sombras de los Nuevos Desafíos Científicos

Titulación universitaria: Licenciado en Ciencias

Fecha de inicio: 2011

Fecha de finalización : 2011

Fecha de finalización: 2011

Entidad de realización: Universidad Carlos III de Madrid

Tipo de entidad: Universidad

10 Nombre de la asignatura/curso: Genética

Titulación universitaria: Licenciado en Ciencias Biológicas Especialidad Biología Fundamental

Fecha de inicio: 1999

Fecha de finalización : 2000



Fecha de finalización: 2000

Entidad de realización: Departamento de Genética. Universidad de Valencia

Dirección de tesis doctorales y/o proyectos fin de carrera

- 1 Título del trabajo:** Caracterización molecular de pacientes con síndrome de Usher mediante secuenciación Sanger y de nueva generación. Análisis de expresión de variantes USH1

Entidad de realización: Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad

Alumno/a: María José Aparisi Navarro

Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude

Fecha de defensa: 09/02/2015
- 2 Título del trabajo:** Usher syndrome: molecular analysis of the USH2 genes and development of a next-generation sequencing platform

Codirector/a tesis: Elena Aller Mañas

Entidad de realización: Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad

Alumno/a: Gema García García

Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude

Fecha de defensa: 2013

Doctorado Europeo: Si
- 3 Título del trabajo:** Caracterización molecular del gen MYO7A en pacientes con síndrome de Usher. Evaluación del microarray USH de genotipado

Codirector/a tesis: Carmen Nájera Mortes

Entidad de realización: Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad

Ciudad entidad realización: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Alumno/a: Teresa Jaijo Sanchis

Calificación obtenida: sobresaliente cum laude

Identificar palabras clave: Biomedicina; Biología molecular, celular y genética

Fecha de defensa: 2009
- 4 Título del trabajo:** Bases moleculares del síndrome de Usher: Identificación de mutaciones en genes conocidos. Estudios funcionales para la búsqueda de genes candidatos

Tipo de proyecto: Tesis Doctoral

Codirector/a tesis: Carmen Nájera Mortes

Entidad de realización: Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad

Ciudad entidad realización: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Alumno/a: Elena Aller Mañas

Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude

Identificar palabras clave: Biomedicina; Biología molecular, celular y genética

Fecha de defensa: 2007
- 5 Título del trabajo:** Análisis molecular de los cambios genéticos presentes en el brazo corto del cromosoma 3 en el carcinoma de células renales

Tipo de proyecto: Tesis Doctoral

Entidad de realización: Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad

Ciudad entidad realización: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Alumno/a: Miguel Rodrigo Aliaga

Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude

Identificar palabras clave: Biomedicina; Biología molecular, celular y genética



Fecha de defensa: 1998

Otras actividades/méritos no incluidos en la relación anterior

- 1 Descripción de la actividad:** Docente en el curso “Medicina personalizada: Aplicaciones clínicas de las tecnologías ómicas”
Entidad organizadora: Escuela Valenciana de Estudios en Salud **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias en Salud
Fecha de finalización: 2015
- 2 Descripción de la actividad:** Docente en el máster universitario de “Investigación en Ciencias de la Visión”
Entidad organizadora: Instituto Universitario de Oftalmobiología Aplicada (IOBA) de la Universidad de Valladolid **Tipo de entidad:** Instituto Universitario de Investigación
Fecha de finalización: 2015
- 3 Descripción de la actividad:** Docente en los Seminarios del Master de Biología Molecular, Celular y Genética de la Universidad de Valencia
Entidad organizadora: Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de finalización: 2015
- 4 Descripción de la actividad:** Docente en los Seminarios del Master de Biología Molecular, Celular y Genética de la Universidad de Valencia
Entidad organizadora: Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de finalización: 2015
- 5 Descripción de la actividad:** Docente en el curso “EyeTN Network, Course on Bioethics”
Entidad organizadora: ITN **Tipo de entidad:** Proyecto Europeo
Fecha de finalización: 2014
- 6 Descripción de la actividad:** Coordinador del módulo “Investigación clínica” del Programa de Formación Complementaria en Investigación para Residentes”
Entidad organizadora: Instituto de Investigación Sanitaria IIS-La Fe **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Fecha de finalización: 2013
- 7 Descripción de la actividad:** Docente en el curso “Enfermedades raras: Investigación, atención clínica y concienciación social”. Tema: Patología Neurosensorial
Entidad organizadora: Escuela Valenciana de Estudios de la Salud **Tipo de entidad:** Centros de Innovación y Tecnología de la Salud
Fecha de finalización: 2013
- 8 Descripción de la actividad:** Docente en el curso “Genética de las distrofias musculares”.
Fecha de finalización: 2012
- 9 Descripción de la actividad:** Docente en el curso de actualización en investigación sobre enfermedades raras: distrofias de retina
Entidad organizadora: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER) y CIBER-BBN **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Fecha de finalización: 2010



- 10 Descripción de la actividad:** Docente en el curso “Avances en la Genómica en la práctica clínica”
Entidad organizadora: Fundació Joan Costa **Tipo de entidad:** Fundación
Fecha de finalización: 2010
- 11 Descripción de la actividad:** Docente del curso Avances en criminalística y genética forense
Entidad organizadora: Escuela Valenciana de Estudios **Tipo de entidad:** Centros de Innovación y Tecnología de la Salud
Fecha de finalización: 2007
- 12 Descripción de la actividad:** Docente en Curso de Capacitación en Genética Forense
Entidad organizadora: Escuela Valenciana de Estudios **Tipo de entidad:** Centros de Innovación y Tecnología de la Salud
Fecha de finalización: 2005
- 13 Descripción de la actividad:** Docente Curso “Especialista Universitari en Difusió y Comunicació en Ciències de la Salut”. Tema: Aplicació de mètodes directes i indirectes al diagnòstic de malalties hereditaries
Entidad organizadora: Universitat de les Illes Balears **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de finalización: 1998
- 14 Descripción de la actividad:** Curso práctico sobre utilización de sondas moleculares en el diagnóstico clínico.
Entidad organizadora: Departament de Genètica. Universitat de València
Fecha de finalización: 1993
- 15 Descripción de la actividad:** Docente en el 3º Curso de Genética Humana
Entidad organizadora: Sociedad Española de Genética **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones

Actividad sanitaria

Protocolos y otros materiales de atención de salud

- 1** Guidelines for genetic study of aniridia. 88, pp. 145 - 152.
Nombre del protocolo: Guía Clínica
Fecha de elaboración: 2013
Tipo de soporte: Artículo/s
- 2** Carmen Ayuso; José M Millan; Marta Mancheño; Rafael Dal-Ré. Informed consent for whole genome sequencing studies in the clinical setting. Proposed recommendations on essential content and process.. En prensa,
Nombre del protocolo: Recomendaciones para consentimiento informado
Fecha de elaboración: 2013
Tipo de soporte: Artículo/s
- 3** Recomendaciones para el manejo terapéutico de la Retinosis Pigmentaria.. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud; 2012. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias: SESCS Nº 2010/03,
Nombre del protocolo: Guía Clínica
Fecha de elaboración: 2012



- 4** Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de las distrofias musculares de Duchenne y de Becker. 139, pp. 307 - 312.
Nombre del protocolo: Guía diagnóstica
Fecha de elaboración: 2012
Tipo de soporte: Artículo/s
- 5** Recommendations of good practices for molecular diagnosis of Huntington disease. 138, pp. 584 - 588.
Nombre del protocolo: Guía diagnóstica
Fecha de elaboración: 2012
Tipo de soporte: Artículo/s
- 6** Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de la Distrofia Miotónica.. 136, pp. 303 - 308.
Nombre del protocolo: Guía Diagnóstica
Fecha de elaboración: 2011
Tipo de soporte: Artículo/s
- 7** Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Ministerio de Sanidad y Política Social,
Nombre del protocolo: Estrategia Sanitaria
Fecha de elaboración: 03/06/2009
Tipo de soporte: Libro

Experiencia científica y tecnológica

Grupos/equipos de investigación, desarrollo o innovación

- 1** **Nombre del grupo:** Grupo de Investigación Acreditado en Enfermedades Neurosensoriales
Objeto del grupo: Investigación traslacional en enfermedades neurosensoriales
Nombre del investigador/a principal (IP): José María Millán Salvador
Clase de colaboración: Coautoría de proyectos y de su desarrollo
Entidad de afiliación: Instituto de Investigación Sanitaria IIS-La Fe **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Fecha de inicio: 2010
- 2** **Nombre del grupo:** Unidad U755
Objeto del grupo: Investigación en Enfermedades Raras
Nombre del investigador/a principal (IP): José María Millán Salvador
Clase de colaboración: Coautoría de proyectos y de su desarrollo
Entidad de afiliación: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Fecha de inicio: 2008

Actividad científica o tecnológica

Proyectos de I+D+i financiados en convocatorias competitivas de Administraciones o entidades públicas y privadas

- 1 Nombre del proyecto:** Diagnóstico genético molecular de la amaurosis congénita de Leber mediante secuenciación masiva de nueva generación (NGS).
Modalidad de proyecto: De investigación fundamental (incluyendo excavaciones arqueológicas, etc.). **Ámbito geográfico:** Nacional
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad de realización: IIS-La Fe
Tipo de participación: Miembro de equipo
Nombre del programa: Proyectos de Investigacion Mutua Madrileña
Fecha de inicio-fin: 01/01/2016 - 31/12/2017
- 2 Nombre del proyecto:** Diagnostico genético molecular de las distrofias hereditarias de la retina mediante secuenciacion masiva de nueva generacion (NGS).
Modalidad de proyecto: De investigación fundamental (incluyendo excavaciones arqueológicas, etc.). **Ámbito geográfico:** Nacional
Entidad de realización: IIS-La Fe
Tipo de participación: Investigador principal
Nombre del programa: Fundacion ONCE
Fecha de inicio-fin: 2015 - 2016
- 3 Nombre del proyecto:** Identificación de nuevos genes y mecanismos moleculares en el síndrome de Usher y su traslación al diagnóstico.
Modalidad de proyecto: De investigación fundamental (incluyendo excavaciones arqueológicas, etc.). **Ámbito geográfico:** Autonómica
Entidad de realización: IIS-La Fe
Tipo de participación: Investigador principal
Nombre del programa: Ayudas Complementarias de la Conselleria de educacion de la Comunidad Valenciana
Cód. según financiadora: ACOMP/2015/088
Fecha de inicio-fin: 2015 - 2016
- 4 Nombre del proyecto:** Therapeutic approaches for retinitis pigmentosa and Usher syndrome based on Genome-Editing by CRISP/Cas9.
Entidad/es financiadora/s: Telemaratón "Todos somos raros" **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Tipo de participación: Otros
Fecha de inicio-fin: 2015 - 2016
- 5 Nombre del proyecto:** Comprehensive, Integrative and Genomic Approach to the Understanding and Treatment of Cancer and Leukemia
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional **Ámbito geográfico:** Nacional



Grado de contribución: Investigador/a

Nº de investigadores/as: 36

Entidad/es financiadora/s:

Fundación ONCE

Tipo de entidad: Fundación

Nombre del programa: Proyectos integrados de excelencia de Institutos de Investigación Sabitaria (FIS)

Cód. según financiadora: PIE13/00046

Fecha de inicio-fin: 2014 - 2016

Cuantía total: 825

6 Nombre del proyecto: Identificación de nuevos genes y mecanismos moleculares en el síndrome de Usher y su traslación al diagnóstico

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Coordinador del proyecto total, red o consorcio

Tipo de participación: Coordinador

Nombre del programa: Proyectos de Investigación en Salud (FIS)

Cód. según financiadora: PI13/00638

Fecha de inicio-fin: 2014 - 2016

7 Nombre del proyecto: Implementación de una terapia génica basada en el sistema CRISPR para la reparación de las mutaciones más prevalentes responsables de retinosis pigmentaria y síndrome de Usher.

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Nº de investigadores/as: 8

Tipo de participación: Coordinador

Nombre del programa: Fundación ONCE

Fecha de inicio-fin: 2014 - 2015

8 Nombre del proyecto: Databases, biobanks and clinical bio-informatics hub for rare diseases: RD-Connect: An integrated platform connecting registries, biobanks and clinical bioinformatics for RD

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Unión Europea

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad/es financiadora/s:

FP7 European Union

Tipo de entidad: Unión Europea

Tipo de participación: Otros

Nombre del programa: FP7

Cód. según financiadora: FP7 HEALTH 2012.2.1.1-1-C

Fecha de inicio-fin: 2013 - 2015

Régimen de dedicación: Tiempo parcial

9 Nombre del proyecto: Nuevos genes y mecanismos en Distrofias de Retina. Aplicación de secuenciación de exoma completo y biología de sistemas, estudios funcionales en modelo animal y caracterización clínica

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Investigador/a

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Carmen Ayuso García

Tipo de participación: Otros

Nombre del programa: ACCI, CIBERER

Fecha de inicio-fin: 2013 - 2014

- 10 Nombre del proyecto:** Translational Research, Experimental Medicine And Therapeutics on Charcot-Marie-Tooth Disease
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad/es financiadora/s: Instituto de Salud Carlos III
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Tipo de entidad: Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud
Tipo de participación: Coordinador
Nombre del programa: (IRDIRC)-2011
Cód. según financiadora: TREAT-CMT
Fecha de inicio-fin: 2012 - 2014
- 11 Nombre del proyecto:** Nuevos genes y mecanismos en Distrofias de Retina. Aplicación de secuenciación de exoma completo y biología de sistemas, estudios funcionales en modelo animal y caracterización clínica
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad/es financiadora/s: CIBERER
Ámbito geográfico: Nacional
Tipo de entidad: CIBER
Tipo de participación: Otros
Nombre del programa: Acciones Cooperativas y Complementarias de Investigación
Fecha de inicio-fin: 2013 - 2013
Régimen de dedicación: Tiempo parcial
- 12 Nombre del proyecto:** Estudio genético molecular de genes implicados en el síndrome de Usher y genes candidatos (PDZD7, NCAM2 y MRPL39). Estudios de expresión de los genes USH.
Ámbito geográfico: Nacional
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Entidad/es financiadora/s: Instituto de Salud Carlos III
Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación
Ciudad entidad financiadora: Majadahonda, Comunidad de Madrid, España
Tipo de participación: Coordinador
Nombre del programa: Fondo de Investigación Sanitaria
Cód. según financiadora: PI10/01825
Fecha de inicio-fin: 2011 - 2013
Régimen de dedicación: Tiempo completo
- 13 Nombre del proyecto:** Desarrollo y validación de una plataforma de secuenciación masiva para el análisis genético del síndrome de Usher
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Entidad/es financiadora/s: Fundación ONCE
Ámbito geográfico: Nacional
Tipo de entidad: Fundación
Nombre del programa: Proyectos Fundación ONCE
Fecha de inicio-fin: 2012 - 2012



- 14** **Nombre del proyecto:** Incorporación de la información genética a la Historia Clínica Electrónica (HCE) mediante modelos conceptuales.
Modalidad de proyecto: Estudio de viabilidad técnica **Ámbito geográfico:** Autonómica
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad/es financiadora/s: Universidad Politécnica de Valencia **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad financiadora: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Tipo de participación: Otros
Nombre del programa: Proyectos de Investigación de la UPV
Cód. según financiadora: PAID-05-11
Fecha de inicio-fin: 2011 - 2012
- 15** **Nombre del proyecto:** Estudio genético molecular de genes candidatos para el síndrome de Usher localizados en los loci USH1E y USH1H
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional **Ámbito geográfico:** Autonómica
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Entidad/es financiadora/s: Conselleria de Sanitat de la Comunidad Valenciana **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Nombre del programa: Proyectos de Investigación para grupos consolidados
Cód. según financiadora: AP-112/11
Fecha de inicio-fin: 2011 - 2011
- 16** **Nombre del proyecto:** Evaluación molecular de EYS como gen responsable de Distrofias Hereditarias de Retina en población española
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional **Ámbito geográfico:** Nacional
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad/es financiadora/s: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Ciudad entidad financiadora: España
Tipo de participación: Otros
Nombre del programa: Proyectos Intramurales CIBERER
Cód. según financiadora: INTRA/09/702.1
Fecha de inicio-fin: 2009 - 2011
- 17** **Nombre del proyecto:** Aplicación de chips de DNA (arrays) a la identificación de nuevos genes y al diagnóstico de algunas enfermedades genéticas: malformaciones congénitas, enfermedades oculares y epilepsias
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional **Ámbito geográfico:** Nacional
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad/es financiadora/s: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Ciudad entidad financiadora: España
Tipo de participación: Otros
Nombre del programa: Proyectos Intramurales CIBERER
Cód. según financiadora: INTRA/07/704.1



Fecha de inicio-fin: 2008 - 2011

18 Nombre del proyecto: Desarrollo de un nuevo método para el diagnóstico molecular de la atrofia muscular espinal.

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Autonómica

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad/es financiadora/s:

Conselleria de Sanidad de la Comunidad Valenciana. **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias

Ciudad entidad financiadora: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Tipo de participación: Coordinador

Nombre del programa: Proyectos de Investigación de la Conselleria de Sanidad de la Comunidad Valenciana

Cód. según financiadora: AP-183/10

Fecha de inicio-fin: 2010 - 2010

19 Nombre del proyecto: Evaluación de la tecnología basada en microchips de DNA frente al MDPD (Mutation Detection Probability Distribution) en el diagnóstico del síndrome de Usher.

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Autonómica

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad/es financiadora/s:

Conselleria d'Educació de la Comunidad Valenciana **Tipo de entidad:** Conselleria de Educación

Ciudad entidad financiadora: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Tipo de participación: Coordinador

Nombre del programa: Ayudas Complementarias para proyectos de I+D para grupos de calidad.

Cód. según financiadora: ACOMP/2010/152

Fecha de inicio-fin: 2010 - 2010

20 Nombre del proyecto: Evaluación de la tecnología basada en microchips de DNA frente al MDPD (Mutation Detection Probability Distribution) en el diagnóstico del síndrome de Usher

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de Investigación Sanitaria (FIS)

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Ciudad entidad financiadora: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Tipo de participación: Coordinador

Nombre del programa: Proyecto de Evaluación de Tecnologías Sanitarias

Cód. según financiadora: PI08/90311

Fecha de inicio-fin: 2009 - 2010

21 Nombre del proyecto: Caracterización molecular de pacientes con Síndrome de Usher. Estudio de los genes responsables: CDH23 y PCDH15 y candidatos: WHRN, CXADR Y PDZK7

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de Investigación Sanitaria (FIS)

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación



Tipo de participación: Coordinador
Nombre del programa: Proyectos de Investigación del FIS
Cód. según financiadora: PI07/0558
Fecha de inicio-fin: 2008 - 2010

- 22** **Nombre del proyecto:** Defining targets for therapeutics in Spinal Muscular Atrophy
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional **Ámbito geográfico:** Nacional
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Entidad/es financiadora/s: Fundación Genoma España **Tipo de entidad:** Fundación
Ciudad entidad financiadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Tipo de participación: Coordinador
Nombre del programa: Proyecto I+D+I de Genómica de Enfermedades Raras.
Cód. según financiadora: GENAME
Fecha de inicio-fin: 2007 - 2010

- 23** **Nombre del proyecto:** Análisis de la prevalencia y distribución alélica de las ataxias espinocerebelosas en España
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad/es financiadora/s: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Ciudad entidad financiadora: España

Tipo de participación: Otros
Nombre del programa: Proyectos Intramurales CIBERER
Cód. según financiadora: INTRA/09/711.3
Fecha de inicio-fin: 2009 - 2009

- 24** **Nombre del proyecto:** Desarrollo de un Algoritmo para el Diagnóstico de la Enfermedad de Huntington y Huntington-like
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional **Ámbito geográfico:** Autonómica
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Entidad/es financiadora/s: Conselleria de Sanitat de la Generalitat Valenciana **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Ciudad entidad financiadora: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Tipo de participación: Coordinador
Nombre del programa: Proyectos de Investigación de la Conselleria de Sanitat de la Generalitat Valenciana
Cód. según financiadora: AP-136/09
Fecha de inicio-fin: 2009 - 2009

- 25** **Nombre del proyecto:** Aplicación de nuevas tecnologías para el estudio de los genes SMN1 y SMN2: multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) y metilación
Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional **Ámbito geográfico:** Nacional
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad/es financiadora/s: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)



Ciudad entidad financiadora: España

Tipo de participación: Otros

Nombre del programa: Proyectos Intramurales CIBERER

Cód. según financiadora: INTRA/07/705.3

Fecha de inicio-fin: 2008 - 2009

26 Nombre del proyecto: Identificación del gen responsable de una neuropatía hereditaria

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad/es financiadora/s:

CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)

Ciudad entidad financiadora: España

Tipo de participación: Coordinador

Nombre del programa: Proyectos Intramurales CIBERER

Cód. según financiadora: INTRA/08/755.1

Fecha de inicio-fin: 2008 - 2009

27 Nombre del proyecto: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA): aplicación al diagnóstico molecular de las distrofias musculares de Duchenne y Becker (DMD/DMB)

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional **Ámbito geográfico:** Nacional

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad/es financiadora/s:

CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)

Ciudad entidad financiadora: España

Tipo de participación: Otros

Nombre del programa: Proyectos Intramurales CIBERER

Cód. según financiadora: INTRA/07/705.2

Fecha de inicio-fin: 2007 - 2009

28 Nombre del proyecto: Identificación de las causas genéticas subyacentes al síndrome de Usher en población española. utilización de la tecnología de microchip de DNA

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional **Ámbito geográfico:** Nacional

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de Investigación Sanitaria (FIS)

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Tipo de participación: Coordinador

Nombre del programa: Proyectos de Investigación

Cód. según financiadora: PI040918

Fecha de inicio-fin: 2005 - 2007

29 Nombre del proyecto: Adaptación y desarrollo europeo del registro de pacientes con distrofias de retina (EsRetNet) con caracterización genotipo-fenotipo. Identificación de nuevos genes y loci.

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional **Ámbito geográfico:** Nacional

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de Investigación Sanitaria (FIS)



Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Tipo de participación: Coordinador
Nombre del programa: Redes Temáticas de Investigación
Cód. según financiadora: PI050612
Fecha de inicio-fin: 2006 - 2006

- 30 Nombre del proyecto:** Bases genéticas y moleculares de los trastornos de la audición, genes y proteínas involucrados en la audición. Epidemiología genética. Correlación genotipo-fenotipo. Modelos animales. Regeneración celular. Presbiacusia. S. Usher

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Ámbito geográfico: Nacional

Entidad/es financiadora/s:
Fondo de Investigación Sanitaria (FIS)

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Tipo de participación: Coordinador
Nombre del programa: Redes Temáticas de Investigación
Cód. según financiadora: PI051195
Fecha de inicio-fin: 2006 - 2006

- 31 Nombre del proyecto:** Estudio de factores pronósticos y predictivos de respuesta en pacientes con glioblastoma

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional
Grado de contribución: Investigador/a

Entidad/es financiadora/s:
Sociedad Española de Oncología Médica

Tipo de entidad: Sociedad Médica

Tipo de participación: Otros
Fecha de inicio-fin: 2005 - 2005

- 32 Nombre del proyecto:** Prevalencia de la mutación R1905X del gen de la disferlina en la población de Sueca

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Autonómica

Grado de contribución: Investigador/a
Entidad/es financiadora/s:

Escuela Valenciana de Estudios de la Salud

Tipo de entidad: Centros de Innovación y Tecnología

Ciudad entidad financiadora: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Tipo de participación: Otros
Nombre del programa: Proyectos de Investigación del EVES
Fecha de inicio-fin: 2005 - 2005

- 33 Nombre del proyecto:** Bases genéticas y moleculares de los trastornos de la audición, genes y proteínas involucrados en la audición. Epidemiología genética. Correlación genotipo-fenotipo. Modelos animales. regeneración celular. Presbiacusia. TAU

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Ámbito geográfico: Nacional

Entidad/es financiadora/s:



Fondo de Investigación Sanitaria (FIS)

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Tipo de participación: Coordinador

Nombre del programa: Redes Temáticas de Investigación Cooperativa

Cód. según financiadora: G03/203

Fecha de inicio-fin: 2003 - 2005

34 Nombre del proyecto: Epidemiología, fisiopatología y caracterización clínica y molecular de las distrofias hereditarias de retina. ESRETNET

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de Investigación Sanitaria (FIS)

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Tipo de participación: Coordinador

Nombre del programa: Redes Temáticas de Investigación Cooperativa

Cód. según financiadora: G03/018

Fecha de inicio-fin: 2003 - 2005

35 Nombre del proyecto: Estudio epidemiológico y genético de retinopatías hereditarias en España: síndrome de Usher

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS)

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Tipo de participación: Otros

Nombre del programa: Proyectos de Investigación

Cód. según financiadora: FIS 01/ 0081-02

Fecha de inicio-fin: 2001 - 2003

36 Nombre del proyecto: Identificación y caracterización funcional de genes implicados en el retraso mental

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de investigaciones Sanitarias (FIS)

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Tipo de participación: Otros

Nombre del programa: Proyectos de Investigación

Cód. según financiadora: FIS 01/0890

Fecha de inicio-fin: 2001 - 2003

37 Nombre del proyecto: Utilidad de los marcadores microsatélites de ADN en el diagnóstico del cáncer de vejiga

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad/es financiadora/s:



Fundación para la investigación en Urología

Tipo de entidad: Fundación

Tipo de participación: Otros

Fecha de inicio-fin: 2001 - 2001

38 Nombre del proyecto: Localización e identificación de genes responsables de retraso mental ligado al cromosoma X (RMLX) y análisis mutacional de los genes SNRPN y L1CAM

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Becario

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de investigaciones Sanitarias (FIS)

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Nombre del programa: Proyectos de Investigación

Cód. según financiadora: FIS 98/0170

Fecha de inicio-fin: 1998 - 2000

39 Nombre del proyecto: Estudio genético clínico y molecular del Síndrome de Usher en la Comunidad Valenciana

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Hospital Universitario La Fe **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias

Ciudad entidad realización: Valencia,

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de Investigaciones Sanitarias

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Tipo de participación: Otros

Nombre del programa: Fondo de Investigaciones Sanitarias (F.I.S.)

Cód. según financiadora: FIS 95/1814

Fecha de inicio-fin: 1996 - 1998

40 Nombre del proyecto: Localización de un nuevo gen supresor en 17p implicado en los tumores infantiles del Sistema Nervioso Central.

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Investigador/a

Tipo de participación: Otros

Nombre del programa: Fondo de Investigaciones Sanitarias (F.I.S.)

Cód. según financiadora: FIS 95/1825

Fecha de inicio-fin: 1996 - 1998

Régimen de dedicación: Tiempo parcial

41 Nombre del proyecto: Mutación X-frágil en población vasca: implicación clínica y origen

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Autonómica

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Universidad del País Vasco **Tipo de entidad:** Universidad

Entidad/es financiadora/s:

Gobierno Vasco

Tipo de entidad: Consejería de Educación

Ciudad entidad financiadora: España

Tipo de participación: Otros



Fecha de inicio-fin: 1996 - 1997

Contratos, convenios o proyectos de I+D+i no competitivos con Administraciones o entidades públicas o privadas

- 1** **Nombre del proyecto:** Convenio de colaboración entre la Fundación FUNDAME y el IIS La Fe para la actualización de la base de datos y creación de un registro nacional de pacientes con atrofia muscular espinal

Modalidad de proyecto: De investigación fundamental (incluyendo excavaciones arqueológicas, etc.). **Ámbito geográfico:** Nacional

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad de realización: IIS-La Fe

Nombre del programa: FUNDAME

Fecha de inicio: 2015
- 2** **Nombre del proyecto:** Convenio de colaboración entre la Fundación ONCE y el IIS La Fe para el diagnóstico genético molecular de las distrofias hereditarias de la retina mediante secuenciación masiva de nueva generación (NGS)

Modalidad de proyecto: De investigación fundamental (incluyendo excavaciones arqueológicas, etc.). **Ámbito geográfico:** Nacional

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad de realización: IIS-La Fe

Nombre del programa: Fundación ONCE

Fecha de inicio: 2015
- 3** **Nombre del proyecto:** Convenio de colaboración entre la Fundación ONCE y el IIS La Fe para la implementación de una terapia génica basada en el sistema CRISPR para la reparación de las mutaciones más prevalentes responsables de retinosis pigmentaria y síndrome de Usher.

Nº de investigadores/as: 8

Entidad/es financiadora/s: Fundación ONCE **Tipo de entidad:** Fundación

Fecha de inicio: 2014

Cuantía total: 2.015
- 4** **Nombre del proyecto:** Diseño y desarrollo de un sistema de información para la gestión de mutaciones genéticas en pacientes con síndrome de Usher

Modalidad de proyecto: Estudio de viabilidad técnica **Ámbito geográfico:** Autonómica

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Oscar Pastor López

Entidad/es financiadora/s: Universidad Politécnica de Valencia / Instituto de Investigación Sanitaria La Fe **Tipo de entidad:** Universidad/ IIS

Fecha de inicio: 2012
- 5** **Nombre del proyecto:** Contrato de prestación de servicios entre Genycell y el Instituto de Investigación Sanitaria La Fe-Fundación Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe.

Modalidad de proyecto: Estudio de viabilidad técnica **Ámbito geográfico:** Nacional



Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Fco Javier Martín Hernández

Entidad/es participante/s: Genycell Biotech España

Entidad/es financiadora/s:

Genicell Biotech España

Tipo de entidad: Entidad Empresarial

- 6 Nombre del proyecto:** Convenio de colaboración entre la Fundación ONCE y el IIS La Fe para el desarrollo y validación de una plataforma de secuenciación masiva para el análisis genético del síndrome de Usher.

Modalidad de proyecto: De demostración, proyectos piloto, de formulación conceptual y diseño de productos y de procesos o servicios

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Coordinador/a científico/a

Entidad/es financiadora/s:

Fundacion ONCE

Tipo de entidad: Fundación

Actividades científicas y tecnológicas

Producción científica

Publicaciones, documentos científicos y técnicos

- 1** C Ayuso; JM Millan; R Dal-Ré. Management and return of incidental genomic findings in clinical trials. The Pharmacogenomics Journal. 2015.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 2** T Besnard; G García García; D Baux; C Vaché; V Fauguere; L Larrieu; S Leonard; J M Millán; M Clautres; S Malcolm; A F Roux. Experience of targeted Usher exome sequencing as a clinical test. Molecular Genetics and Genomic Medicine. 2, pp. 30 - 43. 24/06/2014.
Tipo de producción: Artículo científico
- 3** Laura Alías; Maria J Barceló; Sara Bernal; Rebeca Martínez Hernández; Eva Also Rallo; Carlos Vázquez; Alfredo Santana; José M Millán; Montserrat Baiget; Eduardo F Tizzano. Improving detection and genetic counseling in carriers of spinal muscular atrophy with two copies of the SMN1 gene. Clinical genetics. 85, pp. 470 - 475. 24/06/2014. ISSN 1399-0004
Tipo de producción: Artículo científico
- 4** R Sanchez Alcudia; M Cortón; A Avila-Fernández; O Zurita; SD Tatu; R Perez-Carro; P Fernandez-San Jose; MA Lopez Martinez; FJ del Castillo; JM Millán; F Blanco Kelly; B García Sandoval; MI Lopez Molina; R Riveiro Alvarez; C Ayuso. Contribution of mutation load to the intrafamilial genetic heterogeneity in a large cohort of Spanish retinal dystrophies families. Invest Ophthalmol Vis Sci. 55, pp. 7562 - 7571. 2014.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 5** C Martinez Fernández de la Cámara; L Olivares Gonzalez; D Hervás; D Salom; JM Millan; R Rodrigo. Infliximab reduces Zaprinas-induced retinal degeneration in cultures of porcine retina. Journal of Neuroinflammation. 11, pp. 172. 2014.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista



- 6** G García-García; E Aller; T Jaijo; MJ Aparisi; L Larrieu; V Faugere; F Blanco-Kelly; C Ayuso; AF Roux; JM Millan. Novel deletions involving the USH2A gene in patients with Usher syndrome and retinitis pigmentosa. *Molecular Vision*. 20, pp. 1398 - 1410. 2014.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 7** P Krawitz; D Schiska; U Krueger; S Appelt; V Heinrich; D Parkhomchuk; B Timmermann; JM Millan; P Robinson; S Mundlos; J Hecht; M Gross. Screening for single nucleotide variants, small indels and exon deletions with a next-generation sequencing based gene panel approach for Usher syndrome. *Molecular Genetics and Genomic Medicine*. 2, pp. 393 - 401. 2014.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 8** MJ Aparisi; E Aller; C Fuster García; G García García; R Rodrigo; RP Vazquez Manrique; F Blanco Kelly; C Ayuso; AF Roux; T Jaijo; JM Millán. Targeted next generation sequencing for molecular diagnosis of Usher syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 9, pp. 168. 2014.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 9** M Cernada; A Perez-Aytes; M Vento; JM Millan. The genetics of aminoglycoside-related deafness. *Neoreviews*. 15, pp. e449 - e457. 2014.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 10** Rafael P Vázquez Manrique; Francesca Farina; Karine Cambon; María Dolores Sequedo; Alex J Parker; José María Millán; Andreas Weiss; Nicole Déglon; Christian Neri. AMPK activation protects from neuronal dysfunction and vulnerability across nematode, cellular and mouse models of Huntington's disease. *Human molecular genetics*. 25 - 6, pp. 1043 - 1101. 15/03/2016. ISSN 1460-2083
- 11** I Vieitez; P Gallano; L González Quereda; S Borrego; I Marcos; J M Millán; T Jairo; C Prior; J Molano; M J Trujillo Tiebas; J Gallego Merlo; M García Barcina; M Fenollar; C Navarro. Mutational spectrum of Duchenne muscular dystrophy in Spain: Study of 284 cases. *Neurologia (Barcelona, Spain)*. 08/03/2016. ISSN 1578-1968
- 12** Fiona Blanco Kelly; María García Hoyos; Miguel Angel Lopez Martinez; Maria Isabel Lopez Molina; Rosa Riveiro Alvarez; Patricia Fernandez San Jose; Almudena Avila Fernandez; Marta Corton; Jose M Millan; Blanca García Sandoval; Carmen Ayuso. Dominant Retinitis Pigmentosa, p.Gly56Arg Mutation in NR2E3: Phenotype in a Large Cohort of 24 Cases. *PloS one*. 11 - 2, pp. e0149473. 2016. ISSN 1932-6203
- 13** Raquel Perez Carro; Marta Corton; Iker Sánchez Navarro; Olga Zurita; Noelia Sanchez Bolivar; Rocío Sánchez Alcludia; Stefan H Lelieveld; Elena Aller; Miguel Angel Lopez Martinez; M Isabel López Molina; Patricia Fernandez San Jose; Fiona Blanco Kelly; Rosa Riveiro Alvarez; Christian Gilissen; Jose M Millan; Almudena Avila Fernandez; Carmen Ayuso. Panel-based NGS Reveals Novel Pathogenic Mutations in Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa. *Scientific reports*. 6, pp. 19531. 2016. ISSN 2045-2322
- 14** María González-Del Pozo; Nereida Bravo Gil; Cristina Méndez Vidal; Ignacio Montero de-Espinosa; José M Millán; Joaquín Dopazo; Salud Borrego; Guillermo Antiñolo. Re-evaluation casts doubt on the pathogenicity of homozygous USH2A p.C759F. *American journal of medical genetics. Part A*. 167 - 7, pp. 1597 - 2197. 07/2015. ISSN 1552-4833
- 15** Fiona Blanco Kelly; Teresa Jaijo; Elena Aller; Almudena Avila Fernandez; María Isabel López Molina; Ascensión Giménez; Blanca García Sandoval; José M Millán; Carmen Ayuso. Clinical aspects of Usher syndrome and the USH2A gene in a cohort of 433 patients. *JAMA ophthalmology*. 133 - 2, pp. 157 - 221. 02/2015. ISSN 2168-6173
- 16** Cristina Martínez Fernández de la Cámara; Alberto M Hernández Pinto; Lorena Olivares González; Carmen Cuevas Martín; María Sánchez Aragón; David Hervás; David Salom; José M Cuezva; Enrique J de la Rosa; José M Millán; Regina Rodrigo. Adalimumab Reduces Photoreceptor Cell Death in A Mouse Model of Retinal Degeneration. *Scientific reports*. 5, pp. 11764. 2015. ISSN 2045-2322



- 17** María J Aparisi; Elena Aller; Carla Fuster García; Gema García García; Regina Rodrigo; Rafael P Vázquez Manrique; Fiona Blanco Kelly; Carmen Ayuso; Anne-Françoise Roux; Teresa Jaijo; José M Millán. Targeted next generation sequencing for molecular diagnosis of Usher syndrome. *Orphanet journal of rare diseases*. 9, pp. 168. 2014. ISSN 1750-1172
- 18** T Sevilla; D Martínez Rubio; C Márquez; C Paradas; J Colomer; T Jaijo; J M Millán; F Palau; C Espinós. Genetics of the Charcot-Marie-Tooth disease in the Spanish Gypsy population: the hereditary motor and sensory neuropathy-Russe in depth. *Clinical genetics*. 83 - 6, pp. 565 - 635. (Dinamarca): 06/2013. ISSN 1399-0004
- 19** Cristina Martínez Fernández de la Cámara; Ma Dolores Sequedo; Ulises Gómez Pinedo; Teresa Jaijo; Elena Aller; Patricia García Tárraga; José Manuel García Verdugo; José María Millán; Regina Rodrigo. Phosphodiesterase inhibition induces retinal degeneration, oxidative stress and inflammation in cone-enriched cultures of porcine retina. *Experimental eye research*. 111, pp. 122 - 155. 06/2013. ISSN 1096-0007
- 20** Carmen Ayuso; José M Millán; Marta Mancheño; Rafael Dal Ré. Reply to Townsend et al. *European journal of human genetics : EJHG*. 15/05/2013. ISSN 1476-5438
- 21** F Blanco Kelly; C Villaverde Montero; I Lorda Sánchez; J M Millán; M J Trujillo Tiebas; C Ayuso. Guidelines for genetic study of aniridia. *Archivos de la Sociedad Espanola de Oftalmologia*. 88 - 4, pp. 145 - 297. 04/2013. ISSN 1989-7286
- 22** Carmen Ayuso; José M Millán; Marta Mancheño; Rafael Dal Ré. Informed consent for whole-genome sequencing studies in the clinical setting. Proposed recommendations on essential content and process. *European journal of human genetics : EJHG*. 16/01/2013. ISSN 1476-5438
- 23** C Sanchez Jimeno; N Cuadrado Corrales; E Aller; M García; M J Escámez; N Illera; M J Trujillo Tiebas; C Ayuso; J M Millán; M Del Río. Recessive dystrophic epidermolysis bullosa: the origin of the c.6527insC mutation in the Spanish population. *The British journal of dermatology*. 168 - 1, pp. 226 - 235. 01/2013. ISSN 1365-2133
- 24** María José Aparisi; Gema García García; Elena Aller; María Dolores Sequedo; Cristina Martínez Fernández de la Cámara; Regina Rodrigo; Miguel Armengot; Julio Cortijo; Javier Milara; Manuel Díaz Llopis; Teresa Jaijo; José María Millán. Study of USH1 splicing variants through minigenes and transcript analysis from nasal epithelial cells. *PloS one*. 8 - 2, pp. e57506. 2013. ISSN 1932-6203
- 25** Gema García García; Thomas Besnard; David Baux; Christel Vaché; Elena Aller; Sue Malcolm; Mireille Claustres; Jose M Millan; Anne-Françoise Roux. The contribution of GPR98 and DFNB31 genes to a Spanish Usher syndrome type 2 cohort. *Molecular vision*. 19, pp. 367 - 440. 2013. ISSN 1090-0535
- 26** Rosa Dolz Marco; Patricia Udaondo; Roberto Gallego Pinazo; J Maria Millán; Manuel Díaz Llopis. Topical linezolid for refractory bilateral *Mycobacterium chelonae* post-laser-assisted in situ keratomileusis keratitis. *Archives of ophthalmology*. 130 - 11, pp. 1475 - 1481. 11/2012. ISSN 1538-3601
- 27** María Antonia Ramos Arroyo; María José Trujillo Tiebas; Montserrat Milá. [Recommendations of good practices for molecular diagnosis of Huntington disease]. *Medicina clínica*. 138 - 13, pp. 584 - 592. (España): 12/05/2012. ISSN 0025-7753
- 28** N Muelas; P Hackman; H Luque; T Suominen; C Espinós; M Garcés Sánchez; T Sevilla; I Azorín; J M Millán; B Udd; J J Vilchez. Spanish MYH7 founder mutation of Italian ancestry causing a large cluster of Laing myopathy patients. *Clinical genetics*. 81 - 5, pp. 491 - 495. (Dinamarca): 05/2012. ISSN 1399-0004
- 29** Miguel Armengot; David Salom; Manuel Diaz Llopis; Jose M Millan; Javier Milara; Manuel Mata; Julio Cortijo. Nasal ciliary beat frequency and beat pattern in retinal ciliopathies. *Investigative ophthalmology & visual science*. 53 - 4, pp. 2076 - 2085. 04/2012. ISSN 1552-5783



- 30** Christel Vaché; Thomas Besnard; Pauline le Berre; Gema García García; David Baux; Lise Larrieu; Caroline Abadie; Catherine Blanchet; Hanno Jörn Bolz; Jose Millan; Christian Hamel; Sue Malcolm; Mireille Claustres; Anne-Françoise Roux. Usher syndrome type 2 caused by activation of an USH2A pseudoexon: implications for diagnosis and therapy. *Human mutation*. 33 - 1, pp. 104 - 112. 01/2012. ISSN 1098-1004
- 31** Henning Frenzel; Jörg Bohlender; Katrin Pinsker; Bärbel Wohleben; Jens Tank; Stefan G Lechner; Daniela Schiska; Teresa Jaijo; Franz Rüschenndorf; Kathrin Saar; Jens Jordan; José M Millán; Manfred Gross; Gary R Lewin. A genetic basis for mechanosensory traits in humans. *PLoS biology*. 10 - 5, pp. e1001318. 2012. ISSN 1545-7885
- 32** Teresa Jaijo; Aki Oshima; Elena Aller; Carol Carney; Shin-ichi Usami; José M Millán; William J Kimberling. Mutation screening of the PCDH15 gene in Spanish patients with Usher syndrome type I. *Molecular vision*. 18, pp. 1719 - 1745. 2012. ISSN 1090-0535
- 33** Gema García García; María J Aparisi; Regina Rodrigo; María D Sequedo; Carmen Espinós; Jordi Rosell; José L Olea; M Paz Mendivil; María A Ramos Arroyo; Carmen Ayuso; Teresa Jaijo; Elena Aller; José M Millán. Two novel disease-causing mutations in the CLRN1 gene in patients with Usher syndrome type 3. *Molecular vision*. 18, pp. 3070 - 3078. 2012. ISSN 1090-0535
- 34** Catherine Deveault; Gail Billingsley; Jacque L Duncan; Jenea Bin; Rebecca Theal; Ajoy Vincent; Karen J Fieggen; Christina Gerth; Nima Noordeh; Elias I Traboulsi; Gerald A Fishman; David Chitayat; Tanja Knueppel; José M Millán; Francis L Munier; Debra Kennedy; Samuel G Jacobson; A Micheil Innes; Grant A Mitchell; Kym Boycott; Elise Héon. BBS genotype-phenotype assessment of a multiethnic patient cohort calls for a revision of the disease definition. *Human mutation*. 32 - 6, pp. 610 - 619. 06/2011. ISSN 1098-1004
- 35** Sara Bernal; Eva Also Rallo; Rebeca Martínez Hernández; Laura Alías; Francisco Javier Rodríguez Alvarez; José M Millán; Concepción Hernández Chico; Montserrat Baiget; Eduardo F Tizzano. Plastin 3 expression in discordant spinal muscular atrophy (SMA) sibilings. *Neuromuscular disorders : NMD*. 21 - 6, pp. 413 - 422. 06/2011. ISSN 1873-2364
- 36** Javier Garcia Planells; Jesús Molano; Salud Borrego. [Recommendations of good practices for the genetic diagnosis of myotonic dystrophy. Grupo AEGH/CIBERER]. *Medicina clínica*. 136 - 7, pp. 303 - 311. (España): 19/03/2011. ISSN 0025-7753
- 37** T Jaijo; E Aller; M J Aparisi; G García García; I Hernan; M J Gamundi; C Nájera; M Carballo; J M Millán. Functional analysis of splicing mutations in MYO7A and USH2A genes. *Clinical genetics*. 79 - 3, pp. 282 - 290. (Dinamarca): 03/2011. ISSN 1399-0004
- 38** Ans M W van den Ouweland; Peter Efferich; Bernard A Zonnenberg; Willem F Arts; Tjitske Kleefstra; Mark D Nellist; Jose M Millan; Caroline Withagen Hermans; Anneke J A Maat Kievit; Dicky J J Halley. Characterisation of TSC1 promoter deletions in tuberous sclerosis complex patients. *European journal of human genetics : EJHG*. 19 - 2, pp. 157 - 220. 02/2011. ISSN 1476-5438
- 39** José M Millán; Elena Aller; Teresa Jaijo; Fiona Blanco Kelly; Ascensión Gimenez Pardo; Carmen Ayuso. An update on the genetics of usher syndrome. *Journal of ophthalmology*. 2011, pp. 417217. 2011. ISSN 2090-0058
- 40** Roberto Gallego Pinazo; Ana Marina; Suelves Cogollos; Ester Francés Muñoz; J María Millán; J Fernando Arevalo; J Luis Mullor; Manuel Díaz Llopis. Intravitreal ranibizumab for symptomatic drusenoid pigment epithelial detachment without choroidal neovascularization in age-related macular degeneration. *Clinical ophthalmology (Auckland, N.Z.)*. 5, pp. 161 - 166. (Nueva Zelanda): 2011. ISSN 1177-5483

- 41** Gema García García; María J Aparisi; Teresa Jaijo; Regina Rodrigo; Ana M Leon; Almudena Avila Fernandez; Fiona Blanco Kelly; Sara Bernal; Rafael Navarro; Manuel Diaz Llopis; Montserrat Baiget; Carmen Ayuso; Jose M Millan; Elena Aller. Mutational screening of the USH2A gene in Spanish USH patients reveals 23 novel pathogenic mutations. *Orphanet journal of rare diseases*. 6, pp. 65. 2011. ISSN 1750-1172
- 42** Elena Aller; Teresa Jaijo; Gema García García; M José Aparisi; David Blesa; Manuel Díaz Llopis; Carmen Ayuso; José M Millán. Identification of large rearrangements of the PCDH15 gene by combined MLPA and a CGH: large duplications are responsible for Usher syndrome. *Investigative ophthalmology & visual science*. 51 - 11, pp. 5480 - 5485. 11/2010. ISSN 1552-5783
- 43** Isabel Barragán; Salud Borrego; Juan Ignacio Pieras; María González del Pozo; Javier Santoyo; Carmen Ayuso; Montserrat Baiget; José M Millan; Marcela Mena; Mai M Abd El Aziz; Isabelle Audo; Christina Zeitz; Karin W Littink; Joaquín Dopazo; Shomi S Bhattacharya; Guillermo Antiñolo. Mutation spectrum of EYS in Spanish patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa. *Human mutation*. 31 - 11, pp. E1772. 11/2010. ISSN 1098-1004
- 44** David Salom; Manuel Diaz Llopis; Salvador García Delpech; Patricia Udaondo; Francisco Javier Romero; Jose Maria Millan; Jose Fernando Arevalo. Intravitreal ranibizumab in the treatment of cystoid macular edema associated with retinitis pigmentosa. *Journal of ocular pharmacology and therapeutics : the official journal of the Association for Ocular Pharmacology and Therapeutics*. 26 - 5, pp. 531 - 533. 10/2010. ISSN 1557-7732
- 45** S Bernal; L Alías; M J Barceló; E Also Rallo; R Martínez Hernández; J Gámez; E Guillén Navarro; J Rosell; I Hernando; F J Rodríguez Alvarez; S Borrego; J M Millán; C Hernández Chico; M Baiget; P Fuentes Prior; E F Tizzano. The c.859G>C variant in the SMN2 gene is associated with types II and III SMA and originates from a common ancestor. *Journal of medical genetics*. 47 - 9, pp. 640 - 642. 09/2010. ISSN 1468-6244
- 46** Gail Billingsley; Jenea Bin; Karen J Fieggen; Jacque L Duncan; Christina Gerth; Koji Ogata; Shoshana S Wodak; Elias I Traboulsi; Gerald A Fishman; Andrew Paterson; David Chitayat; Tanja Kneuppel; José M Millán; Grant A Mitchell; Catherine Deveault; Elise Héon. Mutations in chaperonin-like BBS genes are a major contributor to disease development in a multiethnic Bardet-Biedl syndrome patient population. *Journal of medical genetics*. 47 - 7, pp. 453 - 516. 07/2010. ISSN 1468-6244
- 47** Elena Aller; Lise Larrieu; Teresa Jaijo; David Baux; Carmen Espinós; Fernando González Candelas; Carmen Nájera; Francesc Palau; Mireille Claustres; Anne-Françoise Roux; José M Millán. The USH2A c.2299delG mutation: dating its common origin in a Southern European population. *European journal of human genetics : EJHG*. 18 - 7, pp. 788 - 881. 07/2010. ISSN 1476-5438
- 48** David Salom; Manuel Diaz Llopis; Arturo Quijada; Salvador García Delpech; Patricia Udaondo; F Javier Romero; Jose Maria Millan; J Fernando Arevalo. Aqueous humor levels of hepatocyte growth factor in retinitis pigmentosa. *Investigative ophthalmology & visual science*. 51 - 6, pp. 3157 - 3218. 06/2010. ISSN 1552-5783
- 49** Teresa Jaijo; Elena Aller; Gema García García; María J Aparisi; Sara Bernal; Almudena Avila Fernández; Isabel Barragán; Montserrat Baiget; Carmen Ayuso; Guillermo Antiñolo; Manuel Díaz Llopis; Maigi Külm; Magdalena Beneyto; Carmen Nájera; Jose M Millán. Microarray-based mutation analysis of 183 Spanish families with Usher syndrome. *Investigative ophthalmology & visual science*. 51 - 3, pp. 1311 - 1318. 03/2010. ISSN 1552-5783
- 50** David Salom; Empar Sanz Marco; Jose L Mullor; Maria Jesus Lopez Prats; Salvador Garcia Delpech; Patricia Udaondo; Jose Maria Millan; J Fernando Arevalo; Manuel Diaz Llopis. Aqueous humor neutrophil gelatinase-associated lipocalin levels in patients with idiopathic acute anterior uveitis. *Molecular vision*. 16, pp. 1448 - 1500. 2010. ISSN 1090-0535
- 51** Roberto Gallego Pinazo; Ruth López Lizcano; José María Millán; J Fernando Arevalo; J Luis Mullor; Manuel Díaz Llopis. Beals-Hecht syndrome and choroidal neovascularization. *Clinical ophthalmology (Auckland, N.Z.)*. 4, pp. 845 - 852. (Nueva Zelanda): 2010. ISSN 1177-5483



- 52** Ana Marina Suelves; Enrique España Gregori; Jose Tembl; Stephanie Rohrweck; Jose Maria Millán; Manuel Díaz Llopis. Doppler ultrasound and giant cell arteritis. *Clinical ophthalmology (Auckland, N.Z.)*. 4, pp. 1383 - 1387. (Nueva Zelanda): 2010. ISSN 1177-5483
- 53** Manuel Diaz Llopis; David Salom; Salvador García Delpech; Patricia Udaondo; Jose Maria Millan; J Fernando Arevalo. Efficacy and safety of the pars plana clip in the Ahmed valve device inserted via the pars plana in patients with refractory glaucoma. *Clinical ophthalmology (Auckland, N.Z.)*. 4, pp. 411 - 417. (Nueva Zelanda): 2010. ISSN 1177-5483
- 54** Almudena Ávila Fernández; Diego Cantalapiedra; Elena Aller; Elena Vallespín; Jana Aguirre Lambán; Fiona Blanco Kelly; M Corton; Rosa Riveiro Álvarez; Rando Allikmets; María José Trujillo Tiebas; José M Millán; Frans P M Cremers; Carmen Ayuso. Mutation analysis of 272 Spanish families affected by autosomal recessive retinitis pigmentosa using a genotyping microarray. *Molecular vision*. 16, pp. 2550 - 2558. 2010. ISSN 1090-0535
- 55** María José Aparisi; Gema García García; Teresa Jaijo; Regina Rodrigo; Claudio Graziano; Marco Seri; Tulay Simsek; Enver Simsek; Sara Bernal; Montserrat Baiget; Herminio Pérez Garrigues; Elena Aller; José María Millán. Novel mutations in the USH1C gene in Usher syndrome patients. *Molecular vision*. 16, pp. 2948 - 3002. 2010. ISSN 1090-0535
- 56** Carmen Ayuso; Jose M Millan. Retinitis pigmentosa and allied conditions today: a paradigm of translational research. *Genome medicine*. 2 - 5, pp. 34. 2010. ISSN 1756-994X
- 57** Elena Aller; Teresa Jaijo; Erwin van Wijk; Inga Ebermann; Ferry Kersten; Gema García García; Krysta Voesenek; María José Aparisi; Lies Hoefsloot; Cor Cremers; Manuel Díaz Llopis; Ronald Pennings; Hanno J Bolz; Hannie Kremer; José M Millán. Sequence variants of the DFNB31 gene among Usher syndrome patients of diverse origin. *Molecular vision*. 16, pp. 495 - 995. 2010. ISSN 1090-0535
- 58** Laura Alías; Sara Bernal; Pablo Fuentes Prior; María Jesus Barceló; Eva Also; Rebeca Martínez Hernández; Francisco J Rodríguez Alvarez; Yolanda Martín; Elena Aller; Elena Grau; Ana Peciña; Guillermo Antiñolo; Enrique Galán; Alberto L Rosa; Miguel Fernández Burriel; Salud Borrego; José M Millán; Concepción Hernández Chico; Montserrat Baiget; Eduardo F Tizzano. Mutation update of spinal muscular atrophy in Spain: molecular characterization of 745 unrelated patients and identification of four novel mutations in the SMN1 gene. *Human genetics*. 125 - 1, pp. 29 - 68. (Alemania): 02/2009. ISSN 1432-1203
- 59** E Zorio; P Medina; J Rueda; J M Millán; M A Arnau; M Beneyto; F Marín; J R Gimeno; J Osca; A Salvador; F España; A Estellés. Insights into the role of microRNAs in cardiac diseases: from biological signalling to therapeutic targets. *Cardiovascular & hematological agents in medicinal chemistry*. 7 - 1, pp. 82 - 172. 01/2009. ISSN 1875-6182
- 60** J M Millán; E Aller; T Jaijo; E Grau; M Beneyto; C Nájera. [Genetic counselling in visual and auditory disorders]. *Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología*. 83 - 12, pp. 689 - 1391. (España): 12/2008. ISSN 1989-7286
- 61** Carmen Espinós; Dolores Martínez Rubio; José M Millán; Francesc Palau; Carmen Espinós. Gene symbol: SH3TC2. Disease: Charcot-Marie-Tooth type 4C. *Human genetics*. 124 - 3, pp. 320. (Alemania): 10/2008. ISSN 1432-1203
- 62** A Oshima; T Jaijo; E Aller; J M Millan; C Carney; S Usami; C Moller; W J Kimberling. Mutation profile of the CDH23 gene in 56 probands with Usher syndrome type I. *Human mutation*. 29 - 6, pp. E37. 06/2008. ISSN 1098-1004



- 63** Elena Aller; Teresa Jaijo; Magdalena Beneyto; Carmen Nájera; Constantino Morera; Herminio Pérez Garrigues; Carmen Ayuso; Jose Millán. Screening of the USH1G gene among Spanish patients with Usher syndrome. Lack of mutations and evidence of a minor role in the pathogenesis of the syndrome. *Ophthalmic genetics*. 28 - 3, pp. 151 - 156. 09/2007. ISSN 1381-6810
- 64** Inga Ebermann; Hendrik P N Scholl; Peter Charbel Issa; Elvir Becirovic; Jürgen Lamprecht; Bernhard Jurklies; José M Millán; Elena Aller; Diana Mitter; Hanno Bolz. A novel gene for Usher syndrome type 2: mutations in the long isoform of whirlin are associated with retinitis pigmentosa and sensorineural hearing loss. *Human genetics*. 121 - 2, pp. 203 - 214. (Alemania): 04/2007. ISSN 0340-6717
- 65** R Claramunt; T Sevilla; V Lupo; A Cuesta; J M Millán; J J Vílchez; F Palau; C Espinós. The p.R1109X mutation in SH3TC2 gene is predominant in Spanish Gypsies with Charcot-Marie-Tooth disease type 4. *Clinical genetics*. 71 - 4, pp. 343 - 352. (Dinamarca): 04/2007. ISSN 0009-9163
- 66** T Jaijo; E Aller; M Beneyto; C Najera; C Graziano; D Turchetti; M Seri; C Ayuso; M Baiget; F Moreno; C Morera; H Perez Garrigues; J M Millan. MYO7A mutation screening in Usher syndrome type I patients from diverse origins. *Journal of medical genetics*. 44 - 3, pp. e71. 03/2007. ISSN 1468-6244
- 67** Diana Valverde; Rosa Riveiro Alvarez; Jana Aguirre Lamban; Montserrat Baiget; Miguel Carballo; Guillermo Antiñolo; José Maria Millán; Blanca Garcia Sandoval; Carmen Ayuso. Spectrum of the ABCA4 gene mutations implicated in severe retinopathies in Spanish patients. *Investigative ophthalmology & visual science*. 48 - 3, pp. 985 - 1075. 03/2007. ISSN 0146-0404
- 68** Frans P M Cremers; William J Kimberling; Maigi Külm; Arjan P de Brouwer; Erwin van Wijk; Heleen te Brinke; Cor W R J Cremers; Lies H Hoefsloot; Sandro Banfi; Francesca Simonelli; Johannes C Fleischhauer; Wolfgang Berger; Phil M Kelley; Elene Haralambous; Maria Bitner Glindzicz; Andrew R Webster; Zubin Saihan; Elfride De Baere; Bart P Leroy; Giuliana Silvestri; Gareth J McKay; Robert K Koenekoop; Jose M Millan; Thomas Rosenberg; Tarja Joensuu; Eeva-Marja Sankila; Dominique Weil; Mike D Weston; Bernd Wissinger; Hannie Kremer. Development of a genotyping microarray for Usher syndrome. *Journal of medical genetics*. 44 - 2, pp. 153 - 213. 02/2007. ISSN 1468-6244
- 69** E Vallespin; J M Millan; R Riveiro Alvarez; J Aguirre Lamban; D Cantalapiedra; J Gallego; M J Trujillo Tiebas; C Ayuso. Gene symbol: CRB1. *Human genetics*. 120 - 6, pp. 914. (Alemania): 02/2007. ISSN 0340-6717
- 70** E Aller; T Jaijo; M Beneyto; C Nájera; S Oltra; C Ayuso; M Baiget; M Carballo; G Antiñolo; D Valverde; F Moreno; C Vilela; D Collado; H Pérez Garrigues; A Navea; J M Millán. Identification of 14 novel mutations in the long isoform of USH2A in Spanish patients with Usher syndrome type II. *Journal of medical genetics*. 43 - 11, pp. e55. 11/2006. ISSN 1468-6244
- 71** Maria García Hoyos; Blanca Garcia Sandoval; Diego Cantalapiedra; Rosa Riveiro; Isabel Lorda Sánchez; Maria Jose Trujillo Tiebas; Marta Rodriguez de Alba; Jose Maria Millan; Monserrat Baiget; Carmen Ramos; Carmen Ayuso. Mutational screening of the RP2 and RPGR genes in Spanish families with X-linked retinitis pigmentosa. *Investigative ophthalmology & visual science*. 47 - 9, pp. 3777 - 3859. 09/2006. ISSN 0146-0404
- 72** T Jaijo; E Aller; S Oltra; M Beneyto; C Nájera; C Ayuso; M Baiget; M Carballo; G Antiñolo; D Valverde; F Moreno; C Vilela; H Perez Garrigues; A Navea; J M Millán. Mutation profile of the MYO7A gene in Spanish patients with Usher syndrome type I. *Human mutation*. 27 - 3, pp. 290 - 291. 03/2006. ISSN 1098-1004
- 73** Eduardo Nagore; Alegría Montoro; Silvestre Oltra; Eduardo Ledesma; Rafael Botella Estrada; José M Millán; Vicente Oliver; José M Fortea; Carlos Guillén. Age does not appear to be a major indicator of CDKN2A or CDK4 mutations in melanoma patients in Spain. *Melanoma research*. 15 - 6, pp. 555 - 563. 12/2005. ISSN 0960-8931



- 74** Carmen Nájera; Magdalena Beneyto; José M Millán. [Usher syndrome: an example of genetic heterogeneity]. *Medicina clínica*. 125 - 11, pp. 423 - 430. (España): 01/10/2005. ISSN 0025-7753
- 75** Javier García Planells; Juan A Burguera; Pilar Solís; José M Millán; Damián Ginestar; Francesc Palau; Carmen Espinós. Ancient origin of the CAG expansion causing Huntington disease in a Spanish population. *Human mutation*. 25 - 5, pp. 453 - 462. 05/2005. ISSN 1098-1004
- 76** R Claramunt; L Pedrola; T Sevilla; A López de Munain; J Berciano; A Cuesta; B Sánchez Navarro; J M Millán; G M Saifi; J R Lupski; J J Vílchez; C Espinós; F Palau. Genetics of Charcot-Marie-Tooth disease type 4A: mutations, inheritance, phenotypic variability, and founder effect. *Journal of medical genetics*. 42 - 4, pp. 358 - 423. 04/2005. ISSN 1468-6244
- 77** María José Gamundi; Imma Hernan; Miquel Maseras; Montserrat Baiget; Carmen Ayuso; Salud Borrego; Guillermo Antiñolo; José María Millán; Diana Valverde; Miguel Carballo. Sequence variations in the retinal fascic FSCN2 gene in a Spanish population with autosomal dominant retinitis pigmentosa or macular degeneration. *Molecular vision*. 11, pp. 922 - 930. 2005. ISSN 1090-0535
- 78** E Aller; T Jaijo; S Oltra; J Alió; F Galán; C Nájera; M Beneyto; J M Millán. Mutation screening of USH3 gene (clarin-1) in Spanish patients with Usher syndrome: low prevalence and phenotypic variability. *Clinical genetics*. 66 - 6, pp. 525 - 534. (Dinamarca): 12/2004. ISSN 0009-9163
- 79** Elena Aller; Carmen Nájera; José María Millán; Juan S Oltra; Herminio Pérez Garrigues; Concepción Vilela; Amparo Navea; Magdalena Beneyto. Genetic analysis of 2299delG and C759F mutations (USH2A) in patients with visual and/or auditory impairments. *European journal of human genetics : EJHG*. 12 - 5, pp. 407 - 417. 05/2004. ISSN 1018-4813
- 80** L M Astuto; J M Bork; M D Weston; J W Askew; R R Fields; D J Orten; S J Ohliger; S Riazuddin; R J Morell; S Khan; S Riazuddin; H Kremer; P van Hauwe; C G Moller; C W R J Cremers; C Ayuso; J R Heckenlively; K Rohrschneider; U Spandau; J Greenberg; R Ramesar; W Reardon; P Bitoun; J Millan; R Legge; T B Friedman; W J Kimberling. CDH23 mutation and phenotype heterogeneity: a profile of 107 diverse families with Usher syndrome and nonsyndromic deafness. *American journal of human genetics*. 71 - 2, pp. 262 - 337. 08/2002. ISSN 0002-9297
- 81** Carmen Nájera; Magdalena Beneyto; José Blanca; Elena Aller; Ana Fontcuberta; José María Millán; Carmen Ayuso. Mutations in myosin VIIA (MYO7A) and usherin (USH2A) in Spanish patients with Usher syndrome types I and II, respectively. *Human mutation*. 20 - 1, pp. 76 - 83. 07/2002. ISSN 1098-1004
- 82** Avital Adato; Sarah Vreugde; Tarja Joensuu; Nili Avidan; Riikka Hamalainen; Olga Belenkiy; Tsviya Olender; Batsheva Bonne Tamir; Edna Ben Asher; Carmen Espinos; José M Millán; Anna-Elina Lehesjoki; John G Flannery; Karen B Avraham; Shmuel Pietrokovski; Eeva-Marja Sankila; Jacques S Beckmann; Doron Lancet. USH3A transcripts encode clarin-1, a four-transmembrane-domain protein with a possible role in sensory synapses. *European journal of human genetics : EJHG*. 10 - 6, pp. 339 - 389. 06/2002. ISSN 1018-4813
- 83** E Nagore; M D Planelles; E Ledesma; J M Millán; A Insa; V Oliver; C Guillén; J M Fortea. Molecular genetic analysis of HLA-DR and -DQ alleles in Spanish patients with melanoma. *Acta dermato-venereologica*. 82 - 2, pp. 90 - 93. (Noruega): 2002. ISSN 0001-5555
- 84** C Orellana; F Martínez; L Badía; J M Millán; M R Montero; J Andrés; F Prieto. Trisomy rescue by postzygotic unbalanced (X;14) translocation in a girl with dysmorphic features. *Clinical genetics*. 60 - 3, pp. 206 - 217. (Dinamarca): 09/2001. ISSN 0009-9163
- 85** F Martínez; I Martínez Garay; J M Millán; A Pérez Aytes; M D Moltó; C Orellana; F Prieto. Localization of non-specific X-linked mental retardation gene (MRX73) to Xp22.2. *American journal of medical genetics*. 102 - 2, pp. 200 - 204. 01/08/2001. ISSN 0148-7299



- 86** M G Miano; F Testa; F Filippini; M Trujillo; I Conte; C Lanzara; J M Millán; C De Bernardo; B Grammatico; M Mangino; I Torrente; R Carozzo; F Simonelli; E Rinaldi; V Ventruato; M D'Urso; C Ayuso; A Ciccodicola. Identification of novel RP2 mutations in a subset of X-linked retinitis pigmentosa families and prediction of new domains. *Human mutation*. 18 - 2, pp. 109 - 128. 08/2001. ISSN 1098-1004
- 87** M M Beneyto; J M Cuevas; J M Millán; C Espinós; E Mateu; P González Cabo; M Baiget; M Doménech; S Bernal; C Ayuso; B García Sandoval; M J Trujillo; S Borrego; G Antiñolo; M Carballo; C Nájera. Prevalence of 2314delG mutation in Spanish patients with Usher syndrome type II (USH2). *Ophthalmic genetics*. 21 - 2, pp. 123 - 131. 06/2000. ISSN 1381-6810
- 88** A M Lossi; J M Millán; L Villard; C Orellana; C Cardoso; F Prieto; M Fontés; F Martínez. Mutation of the XNP/ATR-X gene in a family with severe mental retardation, spastic paraplegia and skewed pattern of X inactivation: demonstration that the mutation is involved in the inactivation bias. *American journal of human genetics*. 65 - 2, pp. 558 - 620. 08/1999. ISSN 0002-9297
- 89** F Martínez; J M Millán; C Orellana; F Prieto. X-linked anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia caused by a novel mutation in EDA1 gene: 406T > G (Leu55Arg). *The Journal of investigative dermatology*. 113 - 2, pp. 285 - 291. 08/1999. ISSN 0022-202X
- 90** J M Millán; F Martínez; A Cadroy; J Gandía; M Casquero; M Beneyto; L Badía; F Prieto. Screening for FMR1 mutations among the mentally retarded: prevalence of the fragile X syndrome in Spain. *Clinical genetics*. 56 - 1, pp. 98 - 107. (Dinamarca): 07/1999. ISSN 0009-9163
- 91** Cuevas; Espinós C; Millan; Sanchez; Trujillo; Ayuso; Beneyto; Najera. Identification of three novel mutations in the MYO7A gene. *Human mutation*. 14 - 2, pp. 181. 1999. ISSN 1098-1004
- 92** J M Cuevas; C Espinós; J M Millán; F Sánchez; M J Trujillo; B García Sandoval; C Ayuso; C Nájera; M Beneyto. Detection of a novel Cys628STOP mutation of the myosin VIIA gene in Usher syndrome type Ib. *Molecular and cellular probes*. 12 - 6, pp. 417 - 437. 12/1998. ISSN 0890-8508
- 93** C Espinós; J M Millán; F Sánchez; M Beneyto; C Nájera. Ala397Asp mutation of myosin VIIA gene segregating in a Spanish family with type-Ib Usher syndrome. *Human genetics*. 102 - 6, pp. 691 - 695. (Alemania): 06/1998. ISSN 0340-6717
- 94** C Espinós; C Nájera; J M Millán; C Ayuso; M Baiget; H Pérez Garrigues; O Rodrigo; C Vilela; M Beneyto. Linkage analysis in Usher syndrome type I (USH1) families from Spain. *Journal of medical genetics*. 35 - 5, pp. 391 - 399. 05/1998. ISSN 0022-2593
- 95** C Orellana; M Hernandez Martí; F Martínez; V Castel; J M Millán; J A Alvarez Garijo; F Prieto; L Badía. Pediatric brain tumors: loss of heterozygosity at 17p and TP53 gene mutations. *Cancer genetics and cytogenetics*. 102 - 2, pp. 93 - 102. 15/04/1998. ISSN 0165-4608
- 96** F Martínez; M Tomás; J M Millán; A Fernández; F Palau; F Prieto. Genetic localisation of mental retardation with spastic diplegia to the pericentromeric region of the X chromosome: X inactivation in female carriers. *Journal of medical genetics*. 35 - 4, pp. 284 - 291. 04/1998. ISSN 0022-2593
- 97** C Espinós; J M Millán. [Genetic research on Usher's syndrome in Spain]. *Medicina clínica*. 110 - 9, pp. 340 - 341. (España): 14/03/1998. ISSN 0025-7753
- 98** C Espinós; J M Millán; M Beneyto; C Nájera. Epidemiology of Usher syndrome in Valencia and Spain. *Community genetics*. 1 - 4, pp. 223 - 231. (Suiza): 1998. ISSN 1422-2795



- 99** M J Trujillo; J M Millán; C Nájera; M Beneyto; B García Sandoval; M Rodríguez de Alba; R Sanz; C Ayuso. Identification of two rare variants (G-->A at nucleotide 721; C-->T at nucleotide 5200) in the rhodopsin gene. Mutations in brief no. 187. Online.Human mutation. 12 - 3, pp. 218. 1998. ISSN 1059-7794
- 100** S Bort; E Nelis; V Timmerman; T Sevilla; A Cruz Martínez; F Martínez; J M Millán; J Arpa; J J Vílchez; F Prieto; C Van Broeckhoven; F Palau. Mutational analysis of the MPZ, PMP22 and Cx32 genes in patients of Spanish ancestry with Charcot-Marie-Tooth disease and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies.Human genetics. 99 - 6, pp. 746 - 800. (Alemania): 06/1997. ISSN 0340-6717
- 101** M I Arrieta; B Martínez; J M Millan; A Gil; E Monros; T Nuñez; M Telez; F Martínez. Study of a trimeric tandem repeat locus (SBMA) in the Basque population: comparison with other populations.Gene geography : a computerized bulletin on human gene frequencies. 11 - 1, pp. 61 - 133. (Italia): 04/1997. ISSN 0394-249X
- 102** C Vilela; M Beneyto; R Bosch; J M Millan; M Marco; M Vallet; L Alonso; I Tormos; C Najera; B Valls; N Paricio; F Prieto. Clinical and genetic aspects of two Spanish families with autosomal dominant retinitis pigmentosa (ADRP). Ophthalmic genetics. 17 - 1, pp. 29 - 62. 03/1996. ISSN 1381-6810
- 103** J M Millán; F Martínez; C Vilela; M Beneyto; F Prieto; C Nájera. An autosomal dominant retinitis pigmentosa family with close linkage to D7S480 on 7q.Human genetics. 96 - 2, pp. 216 - 224. (Alemania): 08/1995. ISSN 0340-6717
- 104** J M Millán; S Fuchs; N Paricio; H Wedemann; A Gal; C Nájera; F Prieto. Gly114Asp mutation of rhodopsin in autosomal dominant retinitis pigmentosa.Molecular and cellular probes. 9 - 1, pp. 67 - 76. 02/1995. ISSN 0890-8508
- 105** C Nájera; J M Millán; M Beneyto; F Prieto. Epidemiology of retinitis pigmentosa in the Valencian community (Spain).Genetic epidemiology. 12 - 1, pp. 37 - 83. 1995. ISSN 0741-0395
- 106** J M Millán; C Nájera; M Beneyto. [Molecular genetics of pigmentary retinopathy].Medicina clínica. 102 - 1, pp. 30 - 32. (España): 15/01/1994. ISSN 0025-7753
- 107** G Grüning; J M Millan; M Meins; M Beneyto; M Caballero; E Apfelstedt Sylla; R Bosch; E Zrenner; F Prieto; A Gal. Mutations in the human peripherin/RDS gene associated with autosomal dominant retinitis pigmentosa.Human mutation. 3 - 3, pp. 321 - 324. 1994. ISSN 1059-7794
- 108** Jaime E Colón Casasnovas; Natalio J Izquierdo; Jose M Millán. Usher syndrome in Puerto Rico: a clinical and genetic study.Boletín de la Asociación Médica de Puerto Rico. 102 - 4, pp. 54 - 62. (Puerto Rico): ISSN 0004-4849
- 109** T Jaijo; E Aller; M Beneyto; C Nájera; J M Millán. [Molecular genetic study of Usher syndrome in Spain].Acta otorrinolaringológica española. 56 - 7, pp. 285 - 294. (España): ISSN 0001-6519
- 110** A P Sempere; J M Millán; C Royo Vilanova; V Medrano. [Type 8 spinocerebellar ataxia. A report of a family].Revista de neurología. 33 - 2, pp. 150 - 152. (España): ISSN 0210-0010



Otras actividades de divulgación

- 1** **Título del trabajo:** Study of splicing variants in the USH genes through minigene assay and transcript analysis from epithelial nasal cells
Nombre del evento: International Symposium on Usher Syndrome
Tipo de evento: Conferencias impartidas
Ciudad de celebración: Boston (MA), Estados Unidos de América
Fecha de celebración: 11/07/2014
Entidad organizadora: The Usher Syndrome Coalition
- 2** **Título del trabajo:** The Genetics of Usher Syndrome
Nombre del evento: 14th International Meeting of the Mediterranean Society of Otolaryngology and Audiology (MSOA)
Tipo de evento: Conferencias impartidas
Ciudad de celebración: Valencia, España
Fecha de celebración: 09/05/2014
Entidad organizadora: Mediterranean Society of Otolaryngology and Audiology (MSOA) **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
- 3** **Título del trabajo:** “Management of a network for translational research in rare diseases”
Nombre del evento: Refining knowledge interfaces in health care
Tipo de evento: Conferencias impartidas
Ciudad de celebración: Valencia, España
Fecha de celebración: 21/02/2014
Entidad organizadora: CSIC-Universitat Politècnica de Valencia
JM Millán.
- 4** **Título del trabajo:** “Determinants for research on rare diseases”
Nombre del evento: Insights into Successful Research in Rare Diseases
Tipo de evento: Conferencias impartidas **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Intervención por: Por invitación
Ciudad de celebración: Dublín, Irlanda
Fecha de celebración: 26/03/2012
Entidad organizadora: Clinical and Applied Research Health. Research Board An Bord Taighde Sláinte
Ciudad entidad organizadora: Irlanda
- 5** **Título del trabajo:** “The Genetics of Syndromic and Non-Syndromic Retinal Dystrophies”
Nombre del evento: XVIII Pan-American Regional Course of the Pan-American Association of Ophthalmology.
Tipo de evento: Conferencias impartidas **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Intervención por: Por invitación
Ciudad de celebración: Estoril, Portugal
Fecha de celebración: 08/04/2011
Entidad organizadora: The Pan-American Association of Ophthalmology.
- 6** **Título del trabajo:** Red española de investigación en enfermedades hereditarias de la retina (EsRetNet): 20 años de experiencia
Nombre del evento: Curso de la Universidad Javeriana de Bogotá
Tipo de evento: Conferencias impartidas **Ámbito geográfico:** Internacional no UE

Intervención por: Por invitación
Ciudad de celebración: Bogotá, Colombia
Fecha de celebración: 23/07/2010
Entidad organizadora: Universidad Javeriana de Bogotá

7 Título del trabajo: Usher syndrome
Nombre del evento: Hearing and Deafness Ciberer Workshop: New Insights in Hearing, Deafness and Usher Syndrome.
Ámbito geográfico: Unión Europea
Intervención por: Por invitación
Ciudad de celebración: Valencia, 13/05/2009, España
Fecha de celebración: 13/05/2009
Entidad organizadora: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)

8 Título del trabajo: "Population Genetics of Usher syndrome in Spain"
Nombre del evento: First International Symposium on Usher syndrome and related disorders.
Tipo de evento: Conferencias impartidas **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Intervención por: Por invitación
Ciudad de celebración: Omaha (Nebraska), Estados Unidos de América
Fecha de celebración: 05/10/2006

9 Título del trabajo: Clinical trials in course.
Nombre del evento: International Symposium. Hereditary retinal dystrophies. From bench to bed
Ciudad de celebración: Madrid, España
Entidad organizadora: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)-Fundación Ramón Areces **Tipo de entidad:** CIBER

Gestión de I+D+i y participación en comités científicos

Comités científicos, técnicos y/o asesores

- 1 Título del comité:** Comité Científico de la Fundación "Gent per Gent"
Ámbito geográfico: Autonómica
Entidad de afiliación: Fundación Gent per Gent **Tipo de entidad:** Fundación
Ciudad entidad afiliación: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Fecha de inicio-fin: 2010 - 2011
- 2 Título del comité:** Panel de evaluación de proyectos de investigación del Instituto de Salud Carlos III del área de Genética y Modelos de Enfermedad
Ámbito geográfico: Nacional
Entidad de afiliación: Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Fecha de inicio-fin: 2009 - 2011
- 3 Título del comité:** Comité Científico de la Alianza para la Investigación Traslacional en Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana
Ámbito geográfico: Autonómica
Entidad de afiliación: Conselleria de Sanitat **Tipo de entidad:** Salud Pública
Ciudad entidad afiliación: Valencia, España
Fecha de inicio: 2016



- 4 Título del comité:** International Peer Council” del INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA de la Facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Javeriana de Bogotá
Entidad de afiliación: Facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Javeriana
Ciudad entidad afiliación: Bogotá, Congo
Fecha de inicio: 2015
- 5 Título del comité:** Orphanet Genetic Advisory Board
Entidad de afiliación: Orphanet **Tipo de entidad:** INSERM
Ciudad entidad afiliación: Paris, Francia
Fecha de inicio: 2015
- 6 Título del comité:** Comisión de seguimiento y control del sistema de información sobre enfermedades raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV)
Ámbito geográfico: Autonómica
Entidad de afiliación: Conselleria de Sanitat **Tipo de entidad:** Salud Pública
Ciudad entidad afiliación: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Fecha de inicio: 2012
- 7 Título del comité:** Comité Ético del Biobanco y Colecciones de Investigación (CEBCI) del IIS- La Fe
Entidad de afiliación: Instituto de Investigación **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias Sanitaria La Fe
Ciudad entidad afiliación: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Fecha de inicio: 2012
- 8 Título del comité:** Comité Científico de Orphanet-España
Ámbito geográfico: Nacional
Entidad de afiliación: Orphanet **Tipo de entidad:** Agencia Estatal
Ciudad entidad afiliación: Paris, Francia
Fecha de inicio: 2010
- 9 Título del comité:** Panel de Evaluadores de Proyectos de Investigación de la Fundación Progreso y Salud de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía
Ámbito geográfico: Autonómica
Entidad de afiliación: Fundación Progreso y Salud **Tipo de entidad:** Fundación
Ciudad entidad afiliación: Sevilla, Andalucía, España
Fecha de inicio: 2010

Organización de actividades de I+D+i

- 1 Título de la actividad:** XVI Congreso de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.
Tipo de actividad: miembro comité organizador **Ámbito geográfico:** Nacional
Entidad convocante: Asociación Española de Diagnóstico Prenatal **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad convocante: Valencia, España
Fecha de inicio-fin: 20/11/2014 - 21/11/2014
- 2 Título de la actividad:** Coroideremia: Conocimiento y Terapia.
Tipo de actividad: miembro del comité científico **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Entidad convocante: Universidad del País Vasco **Tipo de entidad:** Universidad



Ciudad entidad convocante: Vitoria-Gasteiz, País Vasco, España
Fecha de inicio-fin: 16/09/2014 - 17/09/2014

- 3** **Título de la actividad:** International Symposium on Usher Syndrome
Tipo de actividad: co-organizador **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Entidad convocante: The Usher Syndrome Coalition
Ciudad entidad convocante: Boston (MA), Estados Unidos de América
Fecha de inicio-fin: 10/07/2014 - 12/07/2014
- 4** **Título de la actividad:** International Symposium. Hereditary retinal dystrophies. From bench to bedIntroduction: Clinical trials in course.
Tipo de actividad: Jornadas científicas **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Entidad convocante: Fundación Ramón Areces, CIBERER **Tipo de entidad:** CIBER
Ciudad entidad convocante: Madrid, España
Modo de participación: Organizador
Fecha de inicio-fin: 06/03/2014 - 07/03/2014
- 5** **Título de la actividad:** “Investigación en Enfermedades Raras. Una necesidad social”
Tipo de actividad: Jornada divulgativa **Ámbito geográfico:** Nacional
Entidad convocante: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Ciudad entidad convocante: Valencia, España
Modo de participación: Organizador
Fecha de inicio-fin: 25/11/2013 - 25/11/2013
- 6** **Título de la actividad:** “II Jornada de Lengua de Signos Española aplicada a la Consulta de Genética”
Tipo de actividad: Jornada formativa **Ámbito geográfico:** Nacional
Entidad convocante: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Ciudad entidad convocante: Valencia, España
Modo de participación: Organizador
Fecha de inicio-fin: 27/09/2013 - 27/09/2013
- 7** **Título de la actividad:** “50th Inner Ear Biology Workshop 2013”
Tipo de actividad: Organización de congreso **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Entidad convocante: Inner Ear Biology Association
Ciudad entidad convocante: Alcalá de Henares, España
Modo de participación: Organizador
Fecha de inicio-fin: 10/09/2013 - 13/09/2013
- 8** **Título de la actividad:** III Congreso “SIRCOVA International Meeting 2013”
Tipo de actividad: Comité organizador **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Entidad convocante: Sociedad para la Investigación **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones en Retina de la Comunidad Valenciana
Ciudad entidad convocante: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Modo de participación: Organizador
Fecha de inicio-fin: 2103 - 2013
- 9** **Título de la actividad:** XXVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
Tipo de actividad: Comité científico **Ámbito geográfico:** Nacional
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad Valenciana, España



Entidad convocante: Asociación Española de Genética Humana

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad convocante: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Modo de participación: Miembro comité científico

Fecha de inicio-fin: 2013 - 2013

- 10 Título de la actividad:** IV Jornada de Lengua de Signos Española aplicada a la Consulta de Genética
Ámbito geográfico: Nacional
Entidad convocante: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Fecha de inicio: 2016
- 11 Título de la actividad:** Simposium satélite del XXXVIII Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular "Distrofias de la retina. Conocerlas para curarlas"
Entidad convocante: SEBBM
Ciudad entidad convocante: España
Fecha de inicio: 2015
- 12 Título de la actividad:** International Symposium on Usher syndrome and related diseases
Tipo de actividad: Organización congreso **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Entidad convocante: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Ciudad entidad convocante: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Modo de participación: Organizador
Fecha de inicio: 2010
- 13 Título de la actividad:** Hearing and Deafness. CIBERER Workshop: New Insights in Hearing, Deafness and Usher Syndrome
Tipo de actividad: Organización workshop **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Entidad convocante: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Ciudad entidad convocante: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Modo de participación: Organizador
Fecha de inicio: 2009
- 14 Título de la actividad:** Hearing and Deafness. CIBERER Workshop: New Insights in Hearing, Deafness and Usher Syndrome
Tipo de actividad: Organización workshop **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Entidad convocante: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Ciudad entidad convocante: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Modo de participación: Organizador
Fecha de inicio: 2009
- 15 Título de la actividad:** XX Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo de actividad: Organización congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Entidad convocante: Asociación Española de Genética Humana **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad convocante: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Modo de participación: Organizador
Fecha de inicio: 1999



- 16 Título de la actividad:** . How to look for mutations in large genes studied in molecular diagnostics?
Introduction to an easy set up for rapid and exhaustive sequencing
Tipo de actividad: Organización workshop **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Entidad convocante: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Ciudad entidad convocante: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Modo de participación: Organizador
- 17 Título de la actividad:** I Jornada sobre la Enfermedad de Huntington
Tipo de actividad: Organización jornada científica **Ámbito geográfico:** Nacional
Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Entidad convocante: Instituto de Investigación La Fe
Ciudad entidad convocante: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Modo de participación: Organizador

Gestión de I+D+i

- 1 Nombre de la actividad:** Comité Científico CIBERER
Tipología de la gestión: Gestión de acciones y proyectos de I+D+i
Funciones desempeñadas: Subdirector
Entidad de realización: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Fecha de inicio: 2020
- 2 Nombre de la actividad:** Dirección General
Tipología de la gestión: Gestión de entidad
Entidad de realización: Instituto Investigación Sanitaria IIS-La Fe **Tipo de entidad:** Fundación
Fecha de inicio: 16/03/2016
- 3 Nombre de la actividad:** CIBERER-Biobank
Tipología de la gestión: Gestión de entidad
Funciones desempeñadas: Director adjunto
Entidad de realización: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Fecha de inicio: 2010
- 4 Nombre de la actividad:** Grupo de investigación acreditado de enfermedades neurosensoriales
Tipología de la gestión: Gestión de acciones y proyectos de I+D+i
Funciones desempeñadas: Investigador responsable
Entidad de realización: Instituto de Investigación Sanitaria IIS-La Fe
Fecha de inicio: 2010
- 5 Nombre de la actividad:** Comisión de Investigación
Tipología de la gestión: Gestión de programa de investigación
Funciones desempeñadas: Vocal
Entidad de realización: Instituto de Investigación Sanitaria IIS-La Fe **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Fecha de inicio: 2009



6 **Nombre de la actividad:** Area de Neurogenética
Tipología de la gestión: Gestión de acciones y proyectos de I+D+i
Funciones desempeñadas: Coordinador
Entidad de realización: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Fecha de inicio: 2008 **Duración:** 2 años

7 **Nombre de la actividad:** Unidad U755
Tipología de la gestión: Gestión de acciones y proyectos de I+D+i
Funciones desempeñadas: Investigador principal
Entidad de realización: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Fecha de inicio: 2008

Evaluación y revisión de proyectos y artículos de I+D+i

1 **Nombre de la actividad:** Proyectos de Investigación
Funciones desempeñadas: Evaluador
Entidad de realización: Fundación Gent per Gent **Tipo de entidad:** Fundación
Modalidad de actividad: Participación en tribunales
Sistema de acceso: Por designación de quien corresponda sin concurrencia **Ámbito geográfico:** Autonómica
Fecha de inicio-fin: 2011 - 2011

2 **Nombre de la actividad:** Panel de Evaluación de Proyectos de Investigación Genética y Modelos de Enfermedad
Funciones desempeñadas: Panelista
Entidad de realización: Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Modalidad de actividad: Participación en tribunales **Frecuencia de la actividad:** 3
Sistema de acceso: Por designación de quien corresponda sin concurrencia **Ámbito geográfico:** Nacional
Fecha de inicio-fin: 2009 - 2011

3 **Nombre de la actividad:** Evaluación Recursos Humanos
Funciones desempeñadas: Evaluador
Entidad de realización: Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Modalidad de actividad: Participación en tribunales
Sistema de acceso: Por designación de quien corresponda sin concurrencia **Ámbito geográfico:** Nacional
Fecha de inicio: 2012

4 **Nombre de la actividad:** Proyectos de Investigación
Funciones desempeñadas: Evaluador
Entidad de realización: Fundación Progreso y Salud. Junta de Andalucía **Tipo de entidad:** Fundación
Modalidad de actividad: Participación en tribunales
Sistema de acceso: Por designación de quien corresponda sin concurrencia **Ámbito geográfico:** Autonómica
Fecha de inicio: 2009

Otros méritos

Sociedades científicas y asociaciones profesionales

- 1** **Nombre de la sociedad:** Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular
Ciudad entidad afiliación: España
Fecha de inicio: 2015
- 2** **Nombre de la sociedad:** European Society of Human Genetics (ESHG)
Identificar palabras clave: Biología molecular, celular y genética
Categoría profesional: socio numerario
Fecha de inicio: 2012
- 3** **Nombre de la sociedad:** Sociedad de Retina y Vitreo de la Comunidad Valenciana (SIRCOVA)
Identificar palabras clave: Biomedicina
Categoría profesional: comité científico
Fecha de inicio: 2010
- 4** **Nombre de la sociedad:** American Society of Human Genetics (ASHG)
Identificar palabras clave: Biología molecular, celular y genética
Categoría profesional: socio numerario
Fecha de inicio: 2006
- 5** **Nombre de la sociedad:** Association for the Research in Vision and Ophthalmology (ARVO)
Identificar palabras clave: Medicina clínica y epidemiología
Categoría profesional: socio numerario
Fecha de inicio: 2006
- 6** **Nombre de la sociedad:** Association for the Research in Vision and Ophthalmology (ARVO)
Identificar palabras clave: Medicina clínica y epidemiología
Categoría profesional: socio numerario
Fecha de inicio: 2006
- 7** **Nombre de la sociedad:** Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
Identificar palabras clave: Biología molecular, celular y genética
Categoría profesional: socio numerario
Fecha de inicio: 1999

Redes de cooperación

- 1** **Nombre de la red:** European Retinal Diseases Consortium
Fecha de inicio: 2015
- 2** **Nombre de la red:** Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
Identificación de la red: CIBERER **Nº de investigadores/as:** 7
Ciudad de radicación: Valencia, Comunidad Valenciana, España



Entidad de selección: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Ciudad entidad selección: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Tareas desarrolladas: Subdirector
Fecha de inicio: 2008

Premios, menciones y distinciones

- 1 Descripción:** Premio a la Mejor Iniciativa para favorecer el Acceso al Diagnóstico al Comité Asesor de FEDER
Entidad concesionaria: FIAPAS **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad concesionaria: España
Fecha de concesión: 2015
- 2 Descripción:** Premio FIAPAS por el trabajo titulado “Estudio genético molecular de los pacientes con Síndrome de Usher
Entidad concesionaria: Confederación Española de Familias de Personas Sordas (FIAPAS) **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Fecha de concesión: 2011
- 3 Descripción:** “Premio Especial Autonómico por la labor en cuanto a la investigación en Enfermedades Raras así como a su dedicación y sensibilidad con los afectados y sus familias “
Entidad concesionaria: Federación Española de Enfermedades Raras **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Fecha de concesión: 2011

Resumen de otros méritos

- 1 Descripción del mérito:** Miembro del Comité científico Asesor
Entidad acreditante: FEDER **Tipo entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Fecha de concesión: 2014
- 2 Descripción del mérito:** Miembro de la Comisión de seguimiento y control del sistema de información sobre enfermedades raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV)
Entidad acreditante: Conselleria de Sanitat **Tipo entidad:** Instituciones Sanitarias
Ciudad entidad acreditante: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Fecha de concesión: 2012
- 3 Descripción del mérito:** Vicepresidente del Comité Ético del Biobanco y Colecciones de Investigación (CEBCI) del IIS- La Fe
Entidad acreditante: Instituto de Investigación Sanitaria IIS-La Fe **Tipo entidad:** Instituciones Sanitarias
Ciudad entidad acreditante: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Fecha de concesión: 2012
- 4 Descripción del mérito:** Co-responsable del Registro español de pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne y Atrofia Muscular Espinal de TREAT-NMD
Ciudad entidad acreditante: Reino Unido
Fecha de concesión: 2010



- 5 Descripción del mérito:** Miembro del Comité Científico de Orphanet-España
Entidad acreditante: Orphanet **Tipo entidad:** Organismo del INSERM
Ciudad entidad acreditante: España
Fecha de concesión: 2010