



## 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 Análisis  
**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  
**Tipo de participación:** Coordinador  
**Nombre del programa:** (IRDIRC)-2011  
**Cód. según financiadora:** TREAT-CMT  
**Fecha de inicio-fin:** 2012 - 2014  
**Ámbito geográfico:** Internacional no UE  
**Tipo de entidad:** Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud
- 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  
**Tipo de participación:** Otros  
**Nombre del programa:** Acciones Cooperativas y Complementarias de Investigación  
**Fecha de inicio-fin:** 2013 - 2013  
**Régimen de dedicación:** Tiempo parcial  
**Ámbito geográfico:** Nacional  
**Tipo de entidad:** CIBER
- 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 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  
**Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación  
**Ciudad entidad financiadora:** Majadahonda, Comunidad de Madrid, España
- 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  
**Tipo de participación:** Coordinador  
**Nombre del programa:** Proyectos Fundación ONCE  
**Fecha de inicio-fin:** 2012 - 2012  
**Ámbito geográfico:** Nacional  
**Tipo de entidad:** Fundación

- 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

**Grado de contribución:** Investigador/a

**Entidad/es financiadora/s:**

Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS)

**Ámbito geográfico:** Nacional

**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

**Grado de contribución:** Investigador/a

**Entidad/es financiadora/s:**

Fondo de investigaciones Sanitarias (FIS)

**Ámbito geográfico:** Nacional

**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

**Grado de contribución:** Investigador/a

**Entidad/es financiadora/s:**

**Ámbito geográfico:** Nacional



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) sibs. *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 fascin 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; Millán; Sánchez; 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 Vélchez; 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