



Vanesa López González

Generado desde: Editor CVN de FECYT

Fecha del documento: 26/08/2023

v 1.4.3

d5a7dd4c101f045aa3f140fdfe8fc2b3

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/>

**Vanesa López González**

Apellidos: **López González**
 Nombre: **Vanesa**
 DNI: **48433614F**
 Fecha de nacimiento: **24/03/1980**
 Sexo: **Mujer**
 Teléfono fijo: **(+34) 968369042**
 Fax: **(+34) 968395363**
 Correo electrónico: **vanesa.lopez2@carm.es**

Situación profesional actual

Entidad empleadora: Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia
Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias
Departamento: Servicio de Pediatría. Unidad de Genética Médica., Servicio de Pediatría. Unidad de Genética Médica.
Categoría profesional: Médico Adjunto de Pediatría
Fecha de inicio: 24/05/2009
Modalidad de contrato: Estatuario/a **Régimen de dedicación:** Tiempo completo
Primaria (Cód. Unesco): 240900 - Genética; 320110 - Pediatría
Identificar palabras clave: Salud

Entidad empleadora: Servicio Murciano de Salud.
Departamento: Servicio de Pediatría. Sección de Genética Médica., Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)
Categoría profesional: Facultativo Sanitario Especialista (Servicio de Pediatría-Sección de Genética Médica). Personal Estatuario Fijo-Promoción Interna Temporal desde Atención Primaria.
Modalidad de contrato: Estatuario/a

Cargos y actividades desempeñados con anterioridad

	Entidad empleadora	Categoría profesional	Fecha de inicio
	Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia	Medico residente pediatría	2005

Entidad empleadora: Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia
Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias
Categoría profesional: Medico residente pediatría
Fecha de inicio-fin: 2005 - 2009 **Duración:** 4 años



Formación académica recibida

Titulación universitaria

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

- 1 Titulación universitaria:** Especialidad médica
Nombre del título: Especialista en Pediatría y sus áreas específicas
Entidad de titulación: Hospital Universitario Virgen de La Arrixaca **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Fecha de titulación: 2009
- 2 Titulación universitaria:** Titulado Superior
Nombre del título: Licenciado en Medicina y Cirugía
Entidad de titulación: Facultad de Medicina. Universidad de Murcia **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de titulación: 2004

Doctorados

- 1 Programa de doctorado:** Programa Oficial de Doctorado en Ciencias de la Salud
Entidad de titulación: Universidad de Murcia **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de titulación: 20/07/2020
- 2 Programa de doctorado:** Medicina Legal y Toxicología - Diploma de estudios avanzados
Entidad de titulación: Universidad de Murcia **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de titulación: 17/07/2008

Cursos y seminarios recibidos de perfeccionamiento, innovación y mejora docente, nuevas tecnologías, etc., cuyo objetivo sea la mejora de la docencia

- 1 Título del curso/seminario:** VI Jornada de Cardiogenética. Actividad de formación continuada (10 horas).
Entidad organizadora: Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.
Duración en horas: 10 horas
Fecha de inicio-fin: 24/11/2017 - 24/11/2017
- 2 Título del curso/seminario:** Actualización en Genética Clínica Segundo semestre 2016. Actividad de formación continuada.
Entidad organizadora: Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.
Duración en horas: 6 horas
Fecha de inicio-fin: 15/09/2016 - 17/11/2017



- 3 Título del curso/seminario:** Congreso Interdisciplinar de Genético Humana. Madrid. Acreditada por la Comisión de Formación Continuada de las profesiones Sanitarias con 1,5 créditos
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
Duración en horas: 24 horas
Fecha de inicio-fin: 25/04/2017 - 29/04/2017
- 4 Título del curso/seminario:** IX Congreso Internacional de Enfermedades Raras. IV Simposium Internacional de Lipodistrofias. I Jornada de Hiperplasia Suprarrenal congénita. I Encuentro de Familiares y Afectados de Incontinencia Pigmenti.
Entidad organizadora: Acreditado con 2,3 créditos por la comisión de formación continuada de Profesiones Sanitarias de la Región de Murcia con número de registro P-16-15592-01.
Facultad, instituto, centro: Universidad Católica San Antonio, Murcia.
Duración en horas: 25 horas
Fecha de inicio-fin: 17/11/2016 - 20/11/2016
- 5 Título del curso/seminario:** Curso de Lactancia materna para profesionales.
Entidad organizadora: PEHSU. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia. Formación continuada
Duración en horas: 4 horas
Fecha de inicio-fin: 28/10/2016 - 18/11/2016
- 6 Título del curso/seminario:** V Jornada de Cardiogenética 2016
Entidad organizadora: Actividad de formación continuada (8 horas y 30 min). Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia
Duración en horas: 8 horas
Fecha de inicio-fin: 11/11/2016 - 11/11/2016
- 7 Título del curso/seminario:** Curso de Simulación Robótica en Emergencia Pediátrica
Entidad organizadora: Plan integral de formación continuada.
Duración en horas: 53 horas
Fecha de inicio-fin: 25/02/2016 - 10/11/2016
- 8 Título del curso/seminario:** Actualización en Genética Clínica Primer semestre 2016. Actividad de formación continuada.
Entidad organizadora: Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.
Duración en horas: 10 horas
Fecha de inicio-fin: 11/02/2016 - 30/06/2016
- 9 Título del curso/seminario:** 6th International Meeting on Rare Disorders of the RAS-MAPK pathway
Entidad organizadora: NSEuroNet. Bronwyn Kerr, Marco Tartaglia y Martin Zenker.
Duración en horas: 19 horas
Fecha de inicio-fin: 20/05/2016 - 21/05/2016
- 10 Título del curso/seminario:** Curso universitario de medio ambiente, embarazo, lactancia materna y crianza más natural. I Edición.
Entidad organizadora: Departamento de Cirugía, Pediatría, Obstetricia y Ginecología en colaboración con FFIS. Vicerrectorado de formación e innovación de la Unidad de Murcia.
Duración en horas: 145 horas
Fecha de inicio-fin: 07/01/2016 - 17/05/2016



- 11** **Título del curso/seminario:** I Jornada del Síndrome de Noonan y otras rasopatías
Entidad organizadora: Asociación creciendo con noonan y Hospital Universitario la Paz
Duración en horas: 9 horas
Fecha de inicio-fin: 15/04/2016 - 15/04/2016
- 12** **Título del curso/seminario:** Seminario sobre el síndrome alcohólico fetal (I): prevalencia, diagnóstico y detección
Entidad organizadora: Facultad de Medicina. Departamento de Cirugía, Pediatría, Obstetricia y Ginecología. Universidad de Murcia. Estudios propios. Programa Casiopea.
Duración en horas: 4 horas
Fecha de inicio-fin: 12/01/2016 - 12/01/2016
- 13** **Título del curso/seminario:** Jornada de otoño de dismorfología
Entidad organizadora: Hospital Universitario la Paz, **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias Madrid
Fecha de inicio-fin: 04/11/2015 - 04/11/2015
- 14** **Título del curso/seminario:** Jornada de Dismorfología de primavera
Entidad organizadora: Instituto de Investigación del Hospital Santa Cruz y San Pablo. **Tipo de entidad:** Instituto Universitario de Investigación
Duración en horas: 6 horas
Fecha de inicio-fin: 05/04/2014 - 05/04/2014
- 15** **Título del curso/seminario:** Jornada de Dismorfología de Otoño
Entidad organizadora: Hospital Universitario La Paz **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Duración en horas: 6 horas
Fecha de inicio-fin: 08/10/2013 - 08/10/2013
- 16** **Título del curso/seminario:** Manchester Dysmorphology Course
Entidad organizadora: Federation of the Royal Colleges of physicians of the United Kingdom for 16 category 1
Duración en horas: 20 horas
Fecha de inicio-fin: 23/04/2013 - 25/04/2013
- 17** **Título del curso/seminario:** Prevención de Riesgos Laborales en el ámbito sanitario
Entidad organizadora: FFIS
Fecha de inicio-fin: 05/2012 - 05/2012
- 18** **Título del curso/seminario:** Curso de Formación Continuada: Actualización sobre Aplicaciones de la Genética Clínica en Medicina.
Entidad organizadora: Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia
Fecha de inicio-fin: 23/11/2011 - 25/11/2011
- 19** **Título del curso/seminario:** 2º Curso de formación en enfermedades raras metabólicas. 2ª edición
Entidad organizadora: Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo – SEEIM
Duración en horas: 165 horas
Fecha de inicio-fin: 03/2010 - 09/2011
- 20** **Título del curso/seminario:** Curso de consejo genético en las enfermedades raras metabólicas. 1ª edición
Entidad organizadora: Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo – SEEIM
Duración en horas: 40 horas
Fecha de inicio-fin: 02/2011 - 07/2011



- 21** **Título del curso/seminario:** Curso de formación diagnóstico de enfermedades lisosomales
Entidad organizadora: Fundación Española de Enfermedades Lisosomales – FEEL
Duración en horas: 32 horas
Fecha de inicio-fin: 01/10/2010 - 31/01/2011
- 22** **Título del curso/seminario:** “Curso de formación en enfermedades raras metabólicas. 1ª edición”.
Entidad organizadora: Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo – SEEIM
Duración en horas: 165 horas
Fecha de inicio-fin: 05/2009 - 05/2010
- 23** **Título del curso/seminario:** “Programa de formación continuada de urgencias pediátricas en atención primaria”.
Entidad organizadora: Alter Farmacia – Nutribén
Duración en horas: 36 horas
Fecha de inicio-fin: 09/2008 - 12/2008
- 24** **Título del curso/seminario:** “Aplicaciones de la genética en pediatría”.
Entidad organizadora: Unidad Docente del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia
Duración en horas: 15 horas
Fecha de inicio-fin: 15/11/2007 - 30/11/2007
- 25** **Título del curso/seminario:** “Actualización en radiología y técnicas de imagen”.
Entidad organizadora: Ilustre Colegio Oficial de Médicos de la Región de Murcia
Duración en horas: 24 horas
Fecha de inicio-fin: 08/05/2007 - 24/05/2007
- 26** **Título del curso/seminario:** “Medicina basada en la evidencia”.
Entidad organizadora: Ilustre Colegio Oficial de Médicos de la Región de Murcia
Duración en horas: 24 horas
Fecha de inicio-fin: 16/04/2007 - 26/04/2007
- 27** **Título del curso/seminario:** “Curso de prevención primaria del cáncer”.
Entidad organizadora: Incluido en el Plan Integrado de Formación Continuada Sanitaria 2007
Duración en horas: 30 horas
Fecha de inicio-fin: 08/03/2007 - 29/03/2007
- 28** **Título del curso/seminario:** “Protección radiológica II”.
Entidad organizadora: Servicio Murciano de Salud
Duración en horas: 4 horas
Fecha de inicio-fin: 12/12/2006 - 13/12/2006
- 29** **Título del curso/seminario:** • “Anales de pediatría continuada (APC). Programa de la Asociación Española de Pediatría (AEP)”.
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Duración en horas: 72 horas
Fecha de inicio-fin: 02/2006 - 12/2006
- 30** **Título del curso/seminario:** “Actualización ante patología pediátrica crónica frecuente”.
Entidad organizadora: Ilustre Colegio Oficial de Médicos de la Región de Murcia.
Duración en horas: 24 horas
Fecha de inicio-fin: 03/11/2006 - 29/11/2006



- 31** **Título del curso/seminario:** “Protección radiológica I”.
Entidad organizadora: Servicio Murciano de Salud
Duración en horas: 6 horas
Fecha de inicio-fin: 23/10/2006 - 26/10/2006
- 32** **Título del curso/seminario:** Mesa redonda: Adenopatías y tumores cervicales.
Entidad organizadora: 55 Congreso de la Asociación Española de Pediatría
Fecha de inicio-fin: 01/06/2006 - 03/06/2006
- 33** **Título del curso/seminario:** Taller: "Exploración del aparato locomotor: cadera y rodilla".
Entidad organizadora: 55 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Fecha de inicio-fin: 01/06/2006 - 03/06/2006
- 34** **Título del curso/seminario:** “Actualización en cardiología pediátrica”.
Entidad organizadora: Ilustre Colegio Oficial de Médicos de la Región de Murcia
Duración en horas: 16 horas
Fecha de inicio-fin: 24/04/2006 - 04/05/2006
- 35** **Título del curso/seminario:** “Taller de reanimación cardiopulmonar en pediatría”.
Entidad organizadora: Ilustre Colegio Oficial de Médicos de la Región de Murcia.
Duración en horas: 25 horas
Fecha de inicio-fin: 13/03/2006 - 17/03/2006
- 36** **Título del curso/seminario:** "Emergencias pediátricas".
Entidad organizadora: Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia).
Duración en horas: 20 horas
Fecha de inicio-fin: 12/12/2005 - 16/12/2005
- 37** **Título del curso/seminario:** “Anales de pediatría continuada (APC). Programa de la Asociación Española de Pediatría (AEP)”
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Duración en horas: 72 horas
Fecha de inicio-fin: 02/2005 - 12/2005
- 38** **Título del curso/seminario:** “Lactancia materna para profesionales (III edición)”
Entidad organizadora: Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)
Duración en horas: 15 horas
Fecha de inicio-fin: 24/10/2005 - 27/10/2005
- 39** **Título del curso/seminario:** "Iniciación a urgencias para residentes de primer año"
Entidad organizadora: Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia).
Duración en horas: 25 horas
Fecha de inicio-fin: 30/05/2005 - 17/05/2005
- 40** **Título del curso/seminario:** “Psicología de la muerte”
Entidad organizadora: PROPSIQUE (Asociación para la Promoción de la Salud Psicosocial)
Duración en horas: 30 horas
Fecha de inicio-fin: 13/11/2001 - 15/11/2001



- 41 Título del curso/seminario:** “Actualización en cirugía pediátrica para peditras”.
Entidad organizadora: Ilustre Colegio Oficial de Médicos de la Región de Murcia. Murcia
Duración en horas: 16 horas
Fecha de inicio: 04/2008

Conocimiento de idiomas

Idioma	Comprensión auditiva	Comprensión de lectura	Interacción oral	Expresión oral	Expresión escrita
Alemán	B2	B2	B2	B2	B2
Inglés	B2	B2	B2	B2	B2

Actividad docente

Formación sanitaria especializada impartida

Título de la especialidad: Profesor colaborador honorario. Docencia en Sección de Genética Médica a médicos residentes de Pediatría y estudiantes de Medicina en prácticas
Entidad de titulación: Universidad de Murcia **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de inicio: 2010

Dirección de tesis doctorales y/o proyectos fin de carrera

- 1 Título del trabajo:** TFG 250 Caracterización clínica y rendimiento diagnóstico en gestantes atendidas en Genética Médica
Entidad de realización: Universidad de Murcia **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: Cristina Arnaldos Pérez
Fecha de defensa: 2018
- 2 Título del trabajo:** TFG 250 RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE LA SECUENCIACIÓN DE EXOMA EN LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL
Entidad de realización: Universidad de Murcia **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: Ana Abenza Lasso de la Vega
Fecha de defensa: 2018

Tutorías académicas de estudiantes

Nombre del programa: Cooperación educativa
Entidad de realización: Tutora residentes Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.



Cursos y seminarios impartidos orientados a la formación docente universitaria

- 1 Tipo de evento:** Máster
Nombre del evento: Máster de Atención Temprana.
Entidad organizadora: Facultad de Psicología. Universidad de Murcia.
Horas impartidas: 4
Fecha de impartición: 30/11/2012
- 2 Tipo de evento:** Máster
Nombre del evento: Máster de Atención Temprana.
Entidad organizadora: Facultad de Psicología. Universidad de Murcia.
Horas impartidas: 4
Fecha de impartición: 25/03/2011
- 3 Tipo de evento:** Seminario
Nombre del evento: Seminario Genética Médica. 4º Medicina.
Entidad organizadora: Facultad de Medicina. Universidad de Murcia.
Horas impartidas: 1
Fecha de impartición: 24/03/2011

Participación en congresos con ponencias orientadas a la formación docente

- 1 Nombre del evento:** 63 Congreso de la Asociación Española de Pediatría
Tipo de evento: Congreso
Ciudad de celebración: Bilbao, País Vasco, España
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría
Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones
Gestaciones múltiples y técnicas de reproducción asistida: ¿mayor riesgo de complicaciones gestacionales y perinatales?.
- 2 Nombre del evento:** 63 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Bilbao, País Vasco, España
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría
Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones
Nueva mutación en homocigosis en el gen ABCA12 asociada a ictiosis arlequín grave en dos primos marroquíes..
- 3 Nombre del evento:** Curso de "Lactancia materna de residentes para residentes"
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de presentación: 16/06/2008
Entidad organizadora: Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)
Lactancia materna: Anatomía y Fisiología. Presentación oral en el primer curso de "Lactancia materna de residentes para residentes."
- 4 Nombre del evento:** Mesa Redonda: Osteogénesis Imperfecta: aspectos clínicos y moleculares. 61 Congreso de la Asociación Española de Pediatría y XX Reunión anual de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.
Tipo de evento: Congreso
Ciudad de celebración: Granada, Andalucía, España
Fecha de presentación: 01/06/2012



Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría.

Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

- 5 Nombre del evento:** 61 Congreso de la Asociación Española de Pediatría y XX Reunión anual de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.
Ciudad de celebración: Granada, Andalucía, España
Fecha de presentación: 01/06/2012
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Osteogénesis Imperfecta: actualización clínica. Mesa Redonda: Osteogénesis Imperfecta: aspectos clínicos y moleculares..
- 6 Nombre del evento:** Heterogeneidad genética en la hipertensión pulmonar primaria. Servicio de Pediatría
Tipo de evento: sesión
Ciudad de celebración: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de presentación: 15/03/2012
Entidad organizadora: Servicio de Pediatría.
Ciudad entidad organizadora: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
- 7 Nombre del evento:** Curso de Formación Continuada: Actualización sobre Aplicaciones de la Genética Clínica en Medicina.
Tipo de evento: Curso
Ciudad de celebración: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de presentación: 25/11/2010
Entidad organizadora: Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.
Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
- 8 Nombre del evento:** Reunión de la Sociedad de Cardiología de Murcia
Ciudad de celebración: Santiago de la Rivera, Región de Murcia, España
Fecha de presentación: 29/05/2010
Entidad organizadora: Hospital Los Arcos **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Síndrome de Marfán. Criterios Clínicos, genética y diagnóstico diferencial.
- 9 Nombre del evento:** Arrixaca Grand Rounds in Paediatric Pulmonology
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de presentación: 19/04/2007
Entidad organizadora: ". Unidad de Neumología Pediátrica y Fibrosis Quística. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.
"Acute hypoxemia in a five years-old girl with cystic fibrosis"..

Actividad sanitaria



Actividad sanitaria en países extranjeros

Resultados relevantes: Adjudicataria de Beca de corta estancia 2012 del Servicio Alemán de Intercambio Académico (DAAD -Deutscher Akademischer Austausch Dienst).

Entidad de realización: Institut für Humangenetik. **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Universitätsklinikum Essen. Essen. Alemania.

Fecha de inicio-fin: 01/07/2012 - 30/09/2012

Otras actividades/méritos no incluidos en la relación anterior

- 1 Otras actividades relevantes:** European Certificate in Medical Genetics and Genomics (ECMGG)
Entidad de realización: European Board of Medical Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Fecha de finalización: 2022
- 2 Otras actividades relevantes:** Adjudicataria de Beca de Corta Estancia de la Asociación Española de Pediatría, 10ª convocatoria, 2008. Rotación Externa último año de residencia en Pediatría. Unidad de Inmunodeficiencias Pediátricas.
Entidad de realización: Hospital Universitario 12 de Octubre **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Fecha de finalización: 30/11/2008
- 3 Otras actividades relevantes:** Grupo Clínico Vinculado a CIBERER Código de grupo: GCV 01. IP: Encarna Guillén Navarro. Desde 2013.
- 4 Otras actividades relevantes:** Grupo de Investigación "Investigación en Pediatría" (CÓDIGO DE REGISTRO: GI/IMIB/E160/2011), siguiendo la línea de investigación "Genética Clínica y Enfermedades Raras". Desde 2011.
Entidad de realización: IP: Encarnación Guillén Navarro. Instituto Murciano de investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca (IMIB)



Experiencia científica y tecnológica

Actividad científica o tecnológica

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

1 **Nombre del proyecto:** ONTOPREC. Implementation of ONTOlogies, taxonomies and standardization of chronic diseases in PRECision Medicine. Use of polygenic risk scores (PRS) as use cases

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Hospital Universitario La Paz-IdiPAZ

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Ciudad entidad realización: España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Pablo Lapunzina

Entidad/es financiadora/s:

Instituto de Salud Carlos III

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Nombre del programa: Proyectos de Investigación de Medicina Personalizada de Precisión de la Acción Estratégica en Salud 2017-2020

Cód. según financiadora: PMP21/00063

Fecha de inicio-fin: 2021 - 2024

2 **Nombre del proyecto:** Implementación de la secuenciación masiva en el diagnóstico e identificación de nuevos genes en la Displasia Ectodérmica

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB-Arrixaca)

Ciudad entidad realización: Murcia, Región de Murcia, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Encarnación Guillén Navarro

Nº de investigadores/as: 15

Entidad/es financiadora/s:

Instituto de Salud Carlos III

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Ciudad entidad financiadora: Majadahonda, Comunidad de Madrid, España

Tipo de participación: Investigador principal

Fecha de inicio-fin: 01/01/2018 - 31/12/2020

Duración: 3 años

Cuantía total: 101.640 €

Régimen de dedicación: Tiempo completo

3 **Nombre del proyecto:** Caracterización fenotípica y genotípica de la displasia ectodérmica hipohidrótica en población española. Nº Exp: PI14/01259

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Encarna Guillén Navarro

Entidad/es financiadora/s:

Instituto de Salud Carlos III

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Ciudad entidad financiadora: Majadahonda, Comunidad de Madrid, España

Fecha de inicio-fin: 01/01/2015 - 31/12/2018

Cuantía total: 48.037 €

4 Nombre del proyecto: Implementación de la secuenciación masiva en el estudio de miopatías congénitas y síndromes miasténicos congénitos: un modelo de investigación traslacional en enfermedades raras

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)

Ciudad entidad realización: Cataluña, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Dra. Pía Gallano

Entidad/es financiadora/s:

CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)

Ciudad entidad financiadora: España

Tipo de participación: Miembro de equipo

Nombre del programa: Convocatoria de las Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales 2015 (ACCI)

Fecha de inicio-fin: 01/01/2016 - 01/01/2018

Entidad/es participante/s: GCV01; GCV02; GCV03; GCV04; U705; U711; U732

Cuantía total: 33.000 €

Régimen de dedicación: Tiempo parcial

5 Nombre del proyecto: Caracterización y contribución al diagnóstico genético en una cohorte de pacientes con discapacidad intelectual, autismo y/o epilepsia

Grado de contribución: Investigador/a

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Montserrat Milá; Luis Perez Jurado

Nº de investigadores/as: 8

Entidad/es financiadora/s:

Instituto de Salud Carlos III (CIBER de Enfermedades Raras)

Tipo de participación: Miembro de equipo

Nombre del programa: convocatoria programa transversal CIBERER

Fecha de inicio-fin: 2016 - 2018

Entidad/es participante/s: GCV 02. Feliciano Ramos; GCV 03. Jordi Rosell; GCV01. Encarna Guillén; GCV04. Isabel Tejada; U715. CIBERER; U726. CIBERER.; U735. CIBERER; U753. CIBERER.

Cuantía total: 150.000 €

Régimen de dedicación: Tiempo parcial

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

1 Nombre del proyecto: Implementación de la secuenciación masiva en el diagnóstico e identificación de nuevos genes en la Displasia Ectodérmica. Nº Exp: PI17/00796.

Nº de investigadores/as: 15

Entidad/es financiadora/s:

Instituto de Salud Carlos III

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Ciudad entidad financiadora: Majadahonda, Comunidad de Madrid, España

Fecha de inicio: 01/01/2018

Duración: 2 años

Cuantía total: 101.640 €



- 2 Nombre del proyecto:** Despistaje de mutaciones en el gen EDA en la población española con Displasia Ectodérmica.
Entidad/es financiadora/s:
Edimer Pharmaceuticals.
Fecha de inicio: 01/01/2016 **Duración:** 2 años
Cuantía total: 17.000 €
- 3 Nombre del proyecto:** Caracterización y contribución al diagnóstico genético en una cohorte de pacientes con discapacidad intelectual, autismo y/o epilepsia.
Entidad/es financiadora/s:
convocatoria programa transversal CIBERER
Fecha de inicio: 2016 **Duración:** 2 años
- 4 Nombre del proyecto:** Implementación de la secuenciación masiva en el estudio de miopatías congénitas y síndromes miasténicos congénitos: un modelo de investigación traslacional en enfermedades raras. Participantes: 711, 732, GCV01, GCV02, GCV03 y GCV04.
Entidad/es participante/s: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
Entidad/es financiadora/s:
CIBERER Convocatoria de las Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales 2015 (ACCI)
Fecha de inicio: 2016 **Duración:** 2 años
Cuantía total: 33.000 €
- 5 Nombre del proyecto:** NP 27936. Estudio aleatorizado doble ciego con grupos paralelos y controlado por placebo de 12 semanas de duración para evaluar la eficacia y la seguridad de RO4917523 en pacientes con síndrome de X Frágil.
Entidad/es financiadora/s:
F-Hoffmann-La Roche, LTD
Fecha de inicio: 2011 **Duración:** 2 años

Actividades científicas y tecnológicas

Producción científica

Publicaciones, documentos científicos y técnicos

- 1** C. Gehin; M.A. Lone; W. Lee; L. Capolupo; S. Ho; A.M. Adeyemi; E.H. Gerkes; A.P.A. Stegmann; E. López-Martín; E. Bermejo-Sánchez; B. Martínez-Delgado; C. Zweier; C. Kraus; B. Popp; V. Strehlow; D. Gräfe; I. Knerr; E.R. Jones; S. Zamuner; L.A. Abriata; V. Kunnathully; B.E. Moeller; A. Vocat; S. Rommelaere; J.-P. Bocquete; E. Ruchti; G. Limoni; M. Van Campenhoudt; S. Bourgeat; P. Henklein; C. Gilissen; B.W. van Bon; R. Pfundt; M.H. Willemsen; J.H. Schieving; E. Leonardi; F. Soli; A. Murgia; H. Guo; Q. Zhang; K. Xia; C.R. Fagerberg; C.P. Beier; M.J. Larsen; I. Valenzuela; P. Fernández-Álvarez; S. Xiong; R. Śmigiel; V. López-González; L. Armengol; M. Morleo; A. Selicorni; A. Torella; M. Blyth; N.S. Cooper; V. Wilson; R. Oegema; Y. Herenger; A. Garde; A.-L. Bruel; F.T. Mau-Them; A.B.R. Maddocks; J.M. Bain; M.A. Bhat; G. Costain; P. Kannu; A. Marwaha; N.L. Champaigne; M.J. Friez; E.B. Richardson; V.K. Gowda; V.M. Srinivasan; Y. Gupta; T.Y. Lim; S. Sanna-Cherchi; B. Lemaitre; T. Yamaji; K. Hanada; J.E. Burke; A.M. Jakšić; B.D. McCabe; P. De Los Rios; T. Hornemann; G. D'Angelo; V.A. Gennarino. CERT1 mutations perturb human development by disrupting sphingolipid homeostasis. Journal of Clinical Investigation. 133 - 10, 2023. Disponible en Internet en: <<https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85159733545&doi=10.1172%2fJCI1165019&partnerID=40&md5=0f32fc96f0219379d9b830efbbbf6b6>>.

**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista

- 2** E. Martínez-Cayuelas; F. Blanco-Kelly; F. Lopez-Grondona; S.T. Swafiri; R. Lopez-Rodriguez; R. Losada-Del Pozo; I. Mahillo-Fernandez; B. Moreno; M. Rodrigo-Moreno; D. Casas-Alba; A. Lopez-Gonzalez; S. García-Miñaur; M. Ángeles Mori; M. Pacio-Minguez; E. Rikeros-Orozco; F. Santos-Simarro; J. Cruz-Rojo; J.F. Quesada-Espinosa; M.T. Sanchez-Calvin; J. Sanchez-Del Pozo; R. Bernado Fonz; M. Isidoro-Garcia; I. Ruiz-Ayucar; M.I. Alvarez-Mora; R. Blanco-Lago; B. De Azua; J. Eiris; J.J. Garcia-Peñas; B. Gil-Fournier; C. Gomez-Lado; N. Irazabal; V. Lopez-Gonzalez; I. Madrigal; I. Malaga; B. Martinez-Menendez; S. Ramiro-Leon; M. Garcia-Hoyos; P. Prieto-Matos; J. Lopez-Pison; S. Aguilera-Albesa; S. Alvarez; A. Fernández-Jaén; I. Llano-Rivas; B. Gener-Querol; C. Ayuso; A. Arteché-Lopez; M. Palomares-Bralo; A. Cueto-González; I. Valenzuela; A. Martínez-Monseny; I. Lorda-Sanchez; B. Almoguera. Clinical description, molecular delineation and genotype-phenotype correlation in 340 patients with KBG syndrome: Addition of 67 new patients. *Journal of Medical Genetics*. 60 - 7, pp. 644 - 654. 2023. Disponible en Internet en: <<https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85144336708&doi=10.1136%2fjmg-2022-108632&partnerID=40&md5=0abb2dc44640ef9d416d10d7cf3a645d>>.

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista

- 3** Mohamad Maghnie; Oliver Semler; Encarna Guillen-Navarro; Angelo Selicorni; Karen E. Heath; Gabriele Haeusler; Lars Hagenäs; Andrea Merker; Antonio Leiva-Gea; Vanesa López González; Adalbert Raimann; Mirko Rehberg; Fernando Santos-Simarro; Diana-Alexandra Ertl; Pernille Axél Gregersen; Roberta Onesimo; Erik Landfeldt; James Jarrett; Jennifer Quinn; Richard Rowell; Jeanne Pimenta; Shelda Cohen; Thomas Butt; Renée Shediak; Swati Mukherjee; Klaus Mohnike. Lifetime impact of achondroplasia study in Europe (LIAISE): findings from a multinational observational study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 18 - 1, 2023. Disponible en Internet en: <<https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85150312732&doi=10.1186%2fs13023-023-02652-2&partnerID=40&md5=a4b8903cbc360a62ad8793ce5d10670>>.

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista

- 4** A. Kampmeier; E. Leitão; I. Parenti; J. Beygo; C. Depienne; N.C. Bramswig; T.-C. Hsieh; A. Afenjar; S. Beck-Wödl; U. Grasshoff; T.B. Haack; E.K. Bijlsma; C. Ruivenkamp; E. Lausberg; M. Elbracht; M.K. Haanpää; H. Koillinen; U. Heinrich; I. Rost; R.A. Jamra; D. Popp; M. Koch-Hogrebe; K. Rostasy; V. López-González; M.J. Sanchez-Soler; C. Macedo; A. Schmetz; C. Steinborn; S. Weidensee; H. Lesmann; F. Marbach; P. Caro; C.P. Schaaf; P. Krawitz; D. Wiczorek; F.J. Kaiser; A. Kuechler. PHIP-associated Chung-Jansen syndrome: Report of 23 new individuals. *Frontiers in Cell and Developmental Biology*. 10, 2023. Disponible en Internet en: <<https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85147161633&doi=10.3389%2ffcell.2022.1020609&partnerID=40&md5=3c28e28ae2bc47b0f7ec52e160df2545>>.

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista

- 5** M. Aerden; A.-S. Denommé-Pichon; D. Bonneau; A.-L. Bruel; J. Delanne; B. Gérard; B. Mazel; C. Philippe; L. Pinson; C. Prouteau; A. Putoux; F. Tran Mau-Them; É. Viora-Dupont; A. Vitobello; A. Ziegler; A. Piton; B. Isidor; C. Francannet; P.-Y. Maillard; S. Julia; A. Philippe; E. Schaefer; S. Koene; C. Ruivenkamp; M. Hoffer; E. Legius; M. Theunis; B. Keren; J. Buratti; P. Charles; T. Courtin; M. Misra-Isrie; M. van Haelst; Q. Waisfisz; D. Wiczorek; A. Schmetz; T. Herget; F. Kortüm; J. Lisfeld; F.-G. Debray; N.C. Bramswig; I. Atallah; H. Fodstad; G. Jouret; B. Almoguera; S. Tahsin-Swafiri; F. Santos-Simarro; M. Palomares-Bralo; V. López-González; M. Kibaek; P.M. Tørring; A. Renieri; L.P. Bruno; K. Öunap; M. Wojcik; T.-C. Hsieh; P. Krawitz; H. Van Esch. The neurodevelopmental and facial phenotype in individuals with a TRIP12 variant. *European Journal of Human Genetics*. 31 - 4, pp. 461 - 468. 2023. Disponible en Internet en: <<https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85147534626&doi=10.1038%2fs41431-023-01307-x&partnerID=40&md5=3f8f0706eafd38c820ff6fa2e8c2f0ac>>.

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista

- 6** M.J. Ballesta-Martínez; V. Pérez-Fernández; V. López-González; M.J. Sánchez-Soler; A.T. Serrano-Antón; L.I. Rodríguez-Peña; M. Barreda-Sánchez; L. Armengol-Dulcet; E. Guillén-Navarro. Validation of clinical exome sequencing in the diagnostic procedure of patients with intellectual disability in clinical practice. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 18 - 1, 2023. Disponible en Internet en: <<https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85165342033&doi=10.1186%2fs13023-023-02809-z&partnerID=40&md5=71f317ea280c6dba72db2125011bc69a>>.

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista

- 7** Variability in Phelan-McDermid Syndrome in a Cohort of 210 Individuals. *Frontiers in genetics*. *Front Genet*, 2022.
DOI: 10.3389/fgene.2022.652454
PMID: 35495150
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Autor de correspondencia: No
- 8** Clinical and Genetic Features of Autosomal Dominant Alport Syndrome: A Cohort Study. *American Journal of Kidney Diseases*. 78 - 4, pp. 560 - 570.e1. 2021.
PMID: 33838161
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Posición de firma: 9 **Grado de contribución:** Autor/a o coautor/a de artículo en revista con comité evaluador de admisión externo
Nº total de autores: 14 **Autor de correspondencia:** No
- 9** Marcello Bellusci; Abraham J. Paredes-Fuentes; Eduardo Ruiz-Pesini; Beatriz Gómez; Miguel A. Martín; Julio Montoya; Rafael Artuch. The genetic landscape of mitochondrial diseases in Spain: A nationwide call. *Genes*. 12 - 10, 2021. Disponible en Internet en: <<https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85117423224&doi=10.3390%2fgenes12101590&partnerID=40&md5=46a12ab9956c351cf4846b4c057daab6>>.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 10** M. E. de la Morena-Barrio. Genetic predisposition to fetal alcohol syndrome: association with congenital disorders of N-glycosylation. *Pediatr Res*. 83 - 1-1, pp. 119 - 127. 2018.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Posición de firma: 5 **Autor de correspondencia:** Si
Nº total de autores: 13
- 11** Aglan MS; Otaify GA; Temtamy S; Valencia M; Nevado J; Vallespin E; Del Pozo A; Prior de Castro C; Calatrava-Ferreras L; Gutierrez P; Bueno AM; Sagastizabal B; Guillen-Navarro E; Ballesta-Martínez M; López-González V; Basaran SY; Buyukoglan R; Sarikepe B; Espinoza-Valdes C; Cammarata-Scalisi F; Martinez-Gonzalez V; Heath K; Lapunzina P; Ruiz-Perez VL; Caparros-Martin JA. Molecular spectrum and differential diagnosis in patients referred with sporadic or autosomal recessive osteogenesis imperfecta. *Molecular genetics and genomic medicine*. 5 - 1, pp. 28 - 39. 20/12/2016.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Autor de correspondencia: No
- 12** Barraza-García J; Iván Rivera-Pedroza C; Salamanca L; Belinchón A; López-González V; Sentchordi-Montané L; Del Pozo A; Santos-Simarro F; Campos-Barros A; Lapunzina P; Guillén-Navarro E; González-Casado I; García Miñaur S; Heath KE. Two novel POC1A mutations in the primordial dwarfism, SOFT syndrome: Clinical homogeneity but also unreported malformations. *American Journal of medical genetics. Part A*. 170A - 1, 06/2016.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 13** K Kouz; C Lissewski; S Spranger; D Mitter; A Riess; V López González; S Lüttgen; H Aydin; F Von Deimling; C Evers; A Hahn; M Hempel; U Issa; AK Kahlert; A Lieb; P Villavicencio Lorini; MJ Ballesta Martínez; S Nampoothiri; A Ovens-Raeder; A Puchmajerová; A Satanovskij; R Seidel; H Unkelbach; B Zabel; K Kutsche; M Zenker. Genotype and phenotype in patients with Noonan syndrome and a RIT1 mutation. *Genet Met*. 21/04/2016.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 14** O Micol Martínez; V López González; PW García Marcos; E Guillén Navarro; T Martínez Menchón. Congenital pachyonychia: A new case associated with the KRT17 gene. *Anales de Pediatría*. 84 - 3, 03/2016.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista



- 15** Molecular spectrum and differential diagnosis in patients referred with sporadic or autosomal recessive osteogenesis imperfecta. Molecular genetics and genomic medicine. pp. 28 - 39. Mol Genet Genomic Med, 2016. PMID: 28116328
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Posición de firma: 16 **Grado de contribución:** Autor/a o coautor/a de artículo en revista con comité evaluador de admisión externo
Nº total de autores: 25 **Autor de correspondencia:** No
- 16** Huang L; Vanstone MR; Hartley T; Osmond M; Barrowman N; Allanson J; Baker L; Dabir TA; Dipple KM; Dobyns WB; Estrella J; Faghfoury H; Favaro FP; Goel H; Gregersen PA; Gripp KW; Grix A; Guion-Almeida ML; Harr MH; Hudson C; Hunter AG; Johnson J; Joss SK; Kimball A; Kini U; Kline AD; Lauzon J; Lildballe DL; López-González V; Martinezmoles J; Meldrum C; Mirzaa GM; Morel CF; Morton JE; Pyle LC; Quintero-Rivera F; Richer J; Scheuerle AE; Schönewolf-Greulich B; Shears DJ; Silver J; Smith AC; Temple IK; UCLA Clinical Genomics Center, van de Kamp JM; van Dijk FS; Vandersteen AM; White SM; Zackai EH; Zou R; Care4Rare Canada Consortium; Bulman DE; Boycott KM; Lynes MA. Mandibulofacial Dysostosis with Microcephaly: Mutation and Database Update. Human Mutation. 37 - 2, 19/11/2015.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 17** Paumard-Hernández B; Berges-Soria J; Barroso E; Rivera-Pedroza CI; Pérez-Carrizosa V; Benito-Sanz S; Santos F; López-Messa E; García-Recuero II; Romance, A; Ballesta Martínez, MJ; López- González, V; Campos-Barrós, A; Cruz, J; Guillen Navarro, E; Sanchez del Pozo, J; Lapunzina P; García-Miñaur S; Heath KE. Expanding the mutation spectrum in 182 Spanish probands with craniosynostosis: identification and characterization of novel TCF12 variants. European Journal of Human Genetics. 23 - 7, 07/2015.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 18** V López González; MR Domingo Jiménez; L Burglen; MJ Ballesta Martínez; S Whalen; JA Piñero Fernández; E Guillén Navarro. Schinzel-Giedion syndrome: a new mutation in SETBP1. Anales de Pediatría. 82 - 1, pp. 12 - 18. 06/2015.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Autor de correspondencia: Si
- 19** A Vera Carbonell; V López González; JA Bafalliu; Mj Ballesta Martínez; A Fernández; E Guillén Navarro; I López Expósito. Clinical comparison of 10q26 overlapping deletions: delineating the critical region for urogenital anomalies. American Journal of Medical Genetics. 167A - 4, 04/2015.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 20** Bramswig NC; Lüdecke HJ; Alanay Y; Albrecht B; Barthelmie A; Boduroglu K; Braunholz D; Caliebe A; Chrzanowska KH; Czeschik JC; Ende S; Graf E; Guillén- Navarro E; Kiper PÖ; López- González V; Parenti I; Pozojevic J; Utine GE; Wieland T; Kaiser FJ; Wollnik B; Strom TM; Wieczorek D. Exome sequencing unravels unexpected differential diagnoses in individuals with the tentative diagnosis of Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes. Human Genetics. 134 - 6, 28/02/2015.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 21** Barroso E; Berges-Soria J; Benito-Sanz S; Rivera-Pedroza CI; Ballesta-Martínez MJ; V; E; Heath KE. Identification of the fourth duplication of upstream IHH regulatory elements, in a family with craniosynostosis Philadelphia type, helps to define the phenotypic characterization of these regulatory elements. American Journal of Medical Genetics. Part A. 167 A - 4, 18/02/2015.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 22** Guillén-Navarro E; Ballesta-Martínez MJ; Valencia M; Bueno AM; Martínez-Glez V; López-González V; Burnyte B; Utkus A; Lapunzina P; Ruiz-Perez VL. Two mutations in IFITM5 causing distinct forms of osteogenesis imperfecta. American Journal of Medical Genetics. Part A. 164A - 5, 29/06/2014.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista



- 23** López-Expósito I; Ballesta-Martínez MJ; Bafalliu JA; Vera Carbonell A; Domingo-Jiménez R; López- González V; Fernández A; Guillén-Navarro E. Array CGH detection of a novel cryptic deletion at 3q13 in a complex chromosome rearrangement. *Genomics*. 103 - 4, 04/03/2014.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 24** Wieczorek D; Bögershausen N; Beleggia F; Steiner-Haldenstädt S; Pohl E; Li Y; Milz E; Martin M; Thiele H; Altmüller J; Alanay Y; Kayserili H; Klein-Hitpass L; Böhringer S; Wollstein A; Albrecht B; Boduroglu K; Caliebe A; Chrzanowska K; Cogulu O; Cristofoli F; Czeschik JC; Devriendt K; Dotti MT; Elcioglu N; Gener B; Goecke TO; Krajewska-Walasek M; Guillén-Navarro E; Hayek J; Houge G; Kilic E; Simsek-Kiper PÖ; López-González V.; Kuechler A; Lyonnet S; Mari F; Marozza A; Mathieu Dramard M; Mikat B; Morin G; Morice-Picard F; Ozkinay F; Rauch A; Renieri A; Tinschert S; Utine GE; Vilain C; Vivarelli R; Zweier C; Nürnberg P; Rahmann S; Vermeesch J; Lüdecke HJ; Zeschnik M; Wollnik B. A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling. *Human Molecular Genetics*. 22 - 25, 20/12/2013.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 25** Vera-Carbonell A; López-González V; Bafalliu JA; Piñero-Fernández J.; Susmozas J; Sorli M; López-Pérez R; Fernández A; Guillén Navarro E; López-Expósito I. Pre- and postnatal findings in a patient with a novel rec(8)dup(8q)inv(8)(p23.2q22.3) associated with san luis valley syndrome. *American journal of medical genetics. Part A*. 161A - 9, 10/2013.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Autor de correspondencia: Si
- 26** Czeschik JC; Bauer P; Buiting K; Dufke C; Guillén-Navarro E; Johnson DS; Koehler U; López-González V; Lüdecke HJ; Male A; Morrogh D; Rieß A; Tzschach A; Wieczorek D; Kuechler A. X-linked intellectual disability type Nascimento is a clinically distinct, probably underdiagnosed entity. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 21 - 8, 21/09/2013.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 27** J C Czeschik; C Voigt; Y Alanay; B Albrecht; S Avci; D Fitzpatrick; D R Goudie; U Hehr; A J Hoogeboom; H Kayserili; P O Simsek Kiper; L Klein Hitpass; A Kuechler; V López González; M Martin; S Rahmann; B Schweiger; M Splitt; B Wollnik; H-J Lüdecke; M Zeschnik; D Wieczorek. Clinical and mutation data in 12 patients with the clinical diagnosis of Nager syndrome. *Human genetics*. 132 - 8, pp. 885 - 983. (Alemania): 08/2013. ISSN 1432-1203
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 28** Maria Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; Lluís Armengol Dulcet; Benjamín Rodríguez Santiago; Sixto García Miñaur; Encarna Guillen Navarro. Autosomal dominant oculoauriculovertebral spectrum and 14q23.1 microduplication. *American journal of medical genetics. Part A*. 21/06/2013. ISSN 1552-4833
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 29** Encarna Guillén Navarro; Sofía Sánchez Iglesias; Rosario Domingo Jiménez; Berta Victoria; Alejandro Ruiz Riquelme; Alberto Rábano; Lourdes Loidi; Andrés Beiras; Blanca González Méndez; Adriana Ramos; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Miguel Garrido Pumar; Pablo Aguiar; Alvaro Ruibal; Jesús R Requena; David Araújo Vilar. A new seipin-associated neurodegenerative syndrome. *Journal of medical genetics*. 50 - 6, pp. 401 - 410. 06/2013. ISSN 1468-6244
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 30** Fransiska Malfait; Sofie Symoens; Nathalie Goemans; Yolanda Gyftodimou; Eva Holmberg; Vanesa López González; Geert Mortier; Sheela Nampoothiri; Michael Bjorn Petersen; Anne De Paepe. Helical mutations in type I collagen that affect the processing of the amino-propeptide result in an Osteogenesis Imperfecta/Ehlers-Danlos Syndrome overlap syndrome. *Orphanet journal of rare diseases*. 8, pp. 78. 2013. ISSN 1750-1172
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista



- 31** Nicole Pfarr; Christine Fischer; Nicola Ehlken; Tabea Becker Grünig; Vanesa López González; Matthias Gorenflo; Alfred Hager; Katrin Hinderhofer; Oliver Miera; Christian Nagel; Dietmar Schranz; Ekkehard Grünig. Hemodynamic and genetic analysis in children with idiopathic, heritable, and congenital heart disease associated pulmonary arterial hypertension. *Respiratory research*. 14, pp. 3. 2013. ISSN 1465-993X
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 32** María Trinidad Puig Hervás; Samia Temtamy; Mona Aglan; María Valencia; Víctor Martínez Glez; María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; Adel M Ashour; Khaldia Amr; Veronica Pulido; Encarna Guillén Navarro; Pablo Lapunzina; José A Caparrós Martín; Victor L Ruiz Perez. Mutations in PLOD2 cause autosomal-recessive connective tissue disorders within the Bruck syndrome--osteogenesis imperfecta phenotypic spectrum. *Human mutation*. 33 - 10, pp. 1444 - 1453. 10/2012. ISSN 1098-1004
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 33** Ascensión Vera Carbonell; María Rosa Moya Quiles; María Ballesta Martínez; Vanesa López González; Juan Antonio Bafalliu; Encarna Guillén Navarro; Isabel López Expósito. Rapp-Hodgkin syndrome and SHFM1 patients: delineating the p63-Dlx5/Dlx6 pathway. *Gene*. 497 - 2, pp. 292 - 299. 15/04/2012. ISSN 1879-0038
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 34** Encarna Guillén Navarro; María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González. Genética y enfermedad. Concepto de Genética Médica. *Nefrología. Suplemento extraordinario: Nefrogenética* <http://www.revistanefrologia.com/revistas/P5-E522/P5-E522-ES.pdf>. 2 - 1, pp. 3 - 10. 2011. ISSN 2014-1580
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 35** M R Moya Quiles; M J Ballesta Martínez; V López González; G Glover; E Guillén Navarro. A compound heterozygous mutation in the EDAR gene in a Spanish family with autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Archives of dermatological research*. 302 - 4, pp. 307 - 317. (Alemania): 05/2010. ISSN 1432-069X
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 36** Daniel Blázquez Gamero; María Isabel González Tomé; Pablo Rojo Conejo; Ignacio González Granado; Vanesa López González; Jesús Ruíz Contreras. Discitis o Espondilodiscitis. *Protocolos de Infectología*. pp. 9 - 12. Ergon, 2011. Disponible en Internet en: <<http://www.aeped.es/documentos/protocolos-infectologia>>. ISSN 2171-8172
Colección: Protocolos de la AEP
Tipo de producción: Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 37** Encarna Guillén Navarro; María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González. Displasia Ectodérmica Hipohidrotica. *Protocolos de Genética - Dismorfología*. pp. 13 - 17. Exlibris, 2010. Disponible en Internet en: <<http://www.aeped.es/documentos/protocolos-geneticadismorfologia-0>>. ISSN 2171-8172
Colección: Protocolos AEP.
Tipo de producción: Libro o monografía científica **Tipo de soporte:** Libro
- 38** Lopez Gonzalez, Vanesa; Ballesta-Martinez, Mary; Jose Sanchez-Soler, M.; Teresa Serrano-Anton, Ana; Glover-Lopez, Guillermo; Ezquieta-Zubicaray, Begona; Kuechler, Alma; Albrecht, Beate; Wieczorek, Dagmar; Zorio, Esther; Lissewski, Christina; Zenker, Martin; Guillen-Navarro, Encarna. Clinical and molecular characterization of a group of Spanish and German patients with Noonan syndrome. *EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*. 30, 2022. ISSN 1018-4813
- 39** Martínez-Cayuelas E; Blanco-Kelly F; Lopez-Grondona F; Swafiri ST; Lopez-Rodriguez R; Losada-Del Pozo R; Mahillo-Fernandez I; Moreno B; Rodrigo-Moreno M; Casas-Alba D; Lopez-Gonzalez A; García-Miñaur S; Ángeles Mori M; Pacio-Minguez M; Rikeros-Orozco E; Santos-Simarro F; Cruz-Rojo J; Quesada-Espinosa JF; Sanchez-Calvin MT; Sanchez-Del Pozo J; Bernado Fonz R; Isidoro-Garcia M; Ruiz-Ayucar I; Alvarez-Mora MI; Blanco-Lago R; De Azua B; Eiris J; Garcia-Peñas JJ; Gil-Fournier B; Gomez-Lado C; Irazabal N; Lopez-Gonzalez V; Madrigal I; Malaga I; Martinez-Menendez B; Ramiro-Leon S; Garcia-Hoyos M; Prieto-Matos P; Lopez-Pison J; Aguilera-Albesa S; Alvarez S; Fernández-Jaén A; Llano-Rivas I; Gener-Querol B; Ayuso C; Arteché-Lopez A; Palomares-Bralo M; Cueto-González A; Valenzuela I; Martínez-Monseny A; Lorda-Sanchez I; Almoguera B.



Clinical description, molecular delineation and genotype-phenotype correlation in 340 patients with KBG syndrome: addition of 67 new patients. *Journal of medical genetics*. 2022. ISSN 0022-2593

DOI: 10.1136/jmg-2022-108632

PMID: 36446582

- 40** van der Laan, Liselot; Rooney, Kathleen; Alders, Marielle; Relator, Raissa; McConkey, Haley; Kerkhof, Jennifer; Levy, Michael A.; Lauffer, Peter; Aerden, Mio; Theunis, Miel; Legius, Eric; Tedder, Matthew L.; Vissers, Lisenka E. L. M.; Koene, Saskia; Ruivenkamp, Claudia; Hoffer, Mariette J., V; Wieczorek, Dagmar; Bramswig, Nuria C.; Herget, Theresia; Lopez Gonzalez, Vanesa; Santos-Simarro, Fernando; Toring, Pernille M.; Denomme-Pichon, Anne-Sophie; Isidor, Bertrand; Keren, Boris; Julia, Sophie; Schaefer, Elise; Francannet, Christine; Maillard, Pierre-Yves; Misra-Isrie, Mala; Van Esch, Hilde; Mannens, Marcel M. A. M.; Sadikovic, Bekim; van Haelst, Mieke M.; Henneman, Peter. Episignature Mapping of TRIP12 Provides Functional Insight into Clark-Baraitser Syndrome. *INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES*. 23, 2022.
DOI: 10.3390/ijms232213664
PMID: 36430143
- 41** Jose Sanchez-Soler, Maria; Teresa Serrano-Anton, Ana; Lopez-Gonzalez, Vanesa; Juliana Ballesta-Martinez, Maria; Guillen-Navarro, Encarna. Extremely variable expressivity in Smith-Lemli-Opitz syndrome: Review of 4 cases. *ANALES DE PEDIATRIA*. 96, 2022. ISSN 1695-4033
DOI: 10.1016/j.anpedi.2021.03.010
PMID: 35305950
- 42** Sánchez-Soler MJ; Serrano-Antón AT; López-González V; Ballesta-Martínez MJ; Guillén-Navarro E. Extremely variable expressivity in Smith-Lemli-Opitz syndrome: Review of 4 cases. *Anales de pediatria*. 96, pp. 253 - 255. 2022.
DOI: 10.1016/j.anpede.2021.03.005
PMID: 35305950
- 43** Martinez-Romero, M. C.; Serrano-Anton, A. T.; Sanchez-Soler, M. J.; Rodriguez-Pena, L.; Ballesta-Martinez, M. J.; Lopez-Gonzalez, V.; Barreda-Sanchez, M.; Perez-Tomas, M. E.; Carbonell-Meseguer, P.; Salcedo-Canovas, C.; Guillen-Navarro, E.. Molecular spectrum in 23 Spanish families affected by hereditary multiple osteochondromas. *EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*. 30, 2022. ISSN 1018-4813
- 44** Serrano Anton, Ana Teresa; Sanchez Soler, Maria Jose; Ballesta Martinez, Mary; Lopez Gonzalez, Vanesa; Rodriguez Pena, Lidia; Guillen Navarro, Encarna. Refining the phenotype and expanding the genotype of Xia-Gibbs Syndrome (OMIM #615829). *EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*. 30, 2022. ISSN 1018-4813
- 45** Sanchez-Soler, M. J.; Serrano-Anton, A. T.; Lopez-Gonzalez, V.; Guillen-Navarro, E.. New case with the recurrent c.635G > A pathogenic variant in the PACS2 gene: Expanding the phenotype. *NEUROLOGIA*. 36, 2021. ISSN 0213-4853
DOI: 10.1016/j.nrl.2020.11.0090
PMID: 34253499
Fuente de citas: WOS **Citas:** 2
- 46** Sanchez Soler, Maria Jose; Lopez-Gonzalez, Vanesa; Juliana Ballesta-Martinez, Maria; Galvez-Pradillo, Jorge; Nicolas-Arnao, Maria; Gomez-Sanchez, Emilio; Perez-Fernandez, Virginia; Guillen Navarro, Encarna. Risk of mayor and minor birth defects in children conceived by assisted reproductive technology (IVF/ICSI): A prospective controlled cohort study. *ANALES DE PEDIATRIA*. 95, 2021. ISSN 1695-4033
DOI: 10.1016/j.anpedi.2021.06.010
PMID: 34315688

- 47** Marakhonov AV; Voskresenskaya AA; Ballesta MJ; Konovalov FA; Vasilyeva TA; Blanco-Kelly F; Pozdeyeva NA; Kadyshev VV; López-González V; Guillen E; Ayuso C; Zinchenko RA; Corton M. Expanding the phenotype of CRYAA nucleotide variants to a complex presentation of anterior segment dysgenesis. *Orphanet journal of rare diseases*. 15, pp. 207. 2020.
DOI: 10.1186/s13023-020-01484-8
PMID: 32791987
Fuente de citas: Otros **Citas:** 48
- 48** Davis EE; Balasubramanian R; Kupchinsky ZA; Keefe DL; Plummer L; Khan K; Meczekalski B; Heath KE; Lopez-Gonzalez V; Ballesta-Martinez MJ; Margabanthu G; Price S; Greening J; Brauner R; Valenzuela I; Cusco I; Fernandez-Alvarez P; Wierman ME; Li T; Lage K; Barroso PS; Chan YM; Crowley WF; Katsanis N. TCF12 haploinsufficiency causes autosomal dominant Kallmann syndrome and reveals network-level interactions between causal loci. *Human molecular genetics*. 29, pp. 2435 - 2450. 2020. ISSN 0964-6906
DOI: 10.1093/hmg/ddaa120
PMID: 32620954
Fuente de citas: Otros **Citas:** 77
- 49** van der Sluijs PJ; Jansen S; Vergano SA; Adachi-Fukuda M; Alanay Y; AlKindy A; Baban A; Bayat A; Beck-Wödl S; Berry K; Bijlsma EK; Bok LA; Brouwer AFJ; van der Burgt I; Campeau PM; Canham N; Chrzanowska K; Chu YWY; Chung BHY; Dahan K; De Rademaeker M; Destree A; Dudding-Byth T; Earl R; Elcioglu N; Elias ER; Fagerberg C; Gardham A; Gener B; Gerkes EH; Grasshoff U; van Haeringen A; Heitink KR; Herkert JC; den Hollander NS; Horn D; Hunt D; Kant SG; Kato M; Kayserili H; Kersseboom R; Kilic E; Krajewska-Walasek M; Lammers K; Laulund LW; Lederer D; Lees M; López-González V; Maas S; Mancini GMS; Marcellis C; Martinez F; Maystadt I; McGuire M; McKee S; Mehta S; Metcalfe K; Milunsky J; Mizuno S; Moeschler JB; Netzer C; Ockeloen CW; Oehl-Jaschkowitz B; Okamoto N; Olminkhof SNM; Orellana C; Pasquier L; Pottinger C; Riehmer V; Robertson SP; Roifman M; Rooryck C; Ropers FG; Rosello M; Ruivenkamp CAL; Sagiroglu MS; Sallevelt SCEH; Calvo AS; Simsek-Kiper PO; Soares G; Solaeche L; Sonmez FM; Splitt M; Steenbeek D; Stegmann APA; Stumpel CTRM; Tanabe S; Uctepe E; Utine GE; Veenstra-Knol HE; Venkateswaran S; Vilain C; Vincent-Delorme C; Vulto-van Silfhout AT; Wheeler P; Wilson GN; Wilson LC; Wollnik B; Kosho T; Wiczorek D; Eichler E; Pfundt R; de Vries BBA; Clayton-Smith J; Santen GWE. Correction: The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic intellectual disability to Coffin-Siris syndrome. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics*. 21, pp. 2160 - 2161. 2019. ISSN 1098-3600
DOI: 10.1038/s41436-018-0368-y
PMID: 30696996
- 50** Martínez-Romero MC; Ballesta-Martínez MJ; López-González V; Sánchez-Soler MJ; Serrano-Antón AT; Barrada-Sánchez M; Rodríguez-Peña L; Martínez-Menchon MT; Frías-Iniesta J; Sánchez-Pedreño P; Carbonell-Meseguer P; Glover-López G; Guillén-Navarro E; GIEDE (Spanish multidisciplinary research group for ectodermal dysplasia). EDA, EDAR, EDARADD and WNT10A allelic variants in patients with ectodermal derivative impairment in the Spanish population. *Orphanet journal of rare diseases*. 14, pp. 281. 2019.
DOI: 10.1186/s13023-019-1251-x
PMID: 31796081
Fuente de citas: Otros **Citas:** 53
- 51** Palencia-Campos A; Martínez-Fernández ML; Altunoglu U; Soto-Bielicka P; Torres A; Marín P; Aller E; Şentürk L; Berköz Ö; Yıldıran M; Kayserili H; Gil-Camarero E; Colli-Lista G; Sanchís-Calvo A; Carretero A; ECEMC Working Group on Polydactyly; Guillén-Navarro E; López-González V; Ballesta-Martínez M; Rosell J; Aglan MS; Temtamy S; Otaify GA; Cuevas-Catalina L; Torres-Saavedra MN; Nevado J; Tenorio J; Lapunzina P; Bermejo-Sánchez E; Ruiz-Pérez VL. Heterozygous pathogenic variants in GLI1 are a common finding in isolated postaxial polydactyly A/B. *Human mutation*. 41, pp. 265 - 276. 2019. ISSN 1059-7794
DOI: 10.1002/humu.23921
PMID: 31549748



- 52** Barreda-Sánchez M; Buendía-Martínez J; Glover-López G; Carazo-Díaz C; Ballesta-Martínez MJ; López-González V; Sánchez-Soler MJ; Rodríguez-Peña L; Serrano-Antón AT; Gil-Ferrer R; Martínez-Romero MDC; Carbonell-Meseguer P; Guillén-Navarro E. High penetrance of acute intermittent porphyria in a Spanish founder mutation population and CYP2D6 genotype as a susceptibility factor. *Orphanet journal of rare diseases*. 14, pp. 59. 2019.
DOI: 10.1186/s13023-019-1031-7
PMID: 30808393
Fuente de citas: Otros **Citas:** 29
- 53** Sánchez-Soler MJ; López-González V; Ballesta-Martínez MJ; Gálvez-Pradillo J; Domingo-Martínez R; Pérez-Fernández V; Guillén-Navarro E. [Assessment of psychomotor development of Spanish children up to 3 years of age conceived by assisted reproductive techniques: Prospective matched cohort study]. *Anales de pediatría*. 92, pp. 200 - 207. 2019.
DOI: 10.1016/j.anpedi.2019.07.006
PMID: 31488383
- 54** Sánchez-Soler MJ; Serrano-Antón AT; López-González V; Ballesta Martínez MJ; Guillén-Navarro E. [First Spanish case of syndromic intellectual disability with dysmorphic facies, seizures, and distal limb anomalies caused by balletic mutations in the OTUD6B gene]. *Anales de pediatría*. 92, pp. 169 - 171. 2019.
DOI: 10.1016/j.anpedi.2019.03.010
PMID: 31147255
- 55** Gallo Puelles F; Serrano Anton AT; Lopez Gonzalez V; Hurtado Martinez J. Arthralgias and Articular Hyperlaxitude in Women with Ophthalmopathy and Early Deafness. *Reumatología clinica*. 16, pp. 423 - 425. 2018.
DOI: 10.1016/j.reuma.2018.10.010
PMID: 30497922
- 56** Lopez-Gonzalez V; La-Rocca S; Arbildi P; Fernandez V. Characterization of catalytic and non-catalytic activities of EgGST2-3, a heterodimeric glutathione transferase from *Echinococcus granulosus*. *Acta tropica*. 180, pp. 69 - 75. 2018. ISSN 0001-706X
DOI: 10.1016/j.actatropica.2018.01.007
PMID: 29366670
- 57** Cavallin M; Mine M; Philbert M; Boddaert N; Lepage JM; Coste T; Lopez-Gonzalez V; Sanchez-Soler MJ; Ballesta-Martínez MJ; Remerand G; Pasquier L; Guët A; Chelly J; Lascelles K; Prieto-Morin C; Kossorotoff M; Tournier Lasserre E; Bahi-Buisson N. Further refinement of COL4A1 and COL4A2 related cortical malformations. *European journal of medical genetics*. 61, pp. 765 - 772. 2018. ISSN 1769-7212
DOI: 10.1016/j.ejmg.2018.10.004
PMID: 30315939
- 58** van der Sluijs PJ; Jansen S; Vergano SA; Adachi-Fukuda M; Alanay Y; AlKindy A; Baban A; Bayat A; Beck-Wödl S; Berry K; Bijlsma EK; Bok LA; Brouwer AFJ; van der Burgt I; Campeau PM; Canham N; Chrzanowska K; Chu YWY; Chung BHY; Dahan K; De Rademaeker M; Destree A; Dudding-Byth T; Earl R; Elcioglu N; Elias ER; Fagerberg C; Gardham A; Gener B; Gerkes EH; Grasshoff U; van Haeringen A; Heitink KR; Herkert JC; den Hollander NS; Horn D; Hunt D; Kant SG; Kato M; Kayserili H; Kersseboom R; Kilic E; Krajewska-Walasek M; Lammers K; Laulund LW; Lederer D; Lees M; López-González V; Maas S; Mancini GMS; Marcelis C; Martinez F; Maystadt I; McGuire M; McKee S; Mehta S; Metcalfe K; Milunsky J; Mizuno S; Moeschler JB; Netzer C; Ockeloen CW; Oehl-Jaschkowitz B; Okamoto N; Olminkhof SNM; Orellana C; Pasquier L; Pottinger C; Riehmer V; Robertson SP; Roifman M; Rooryck C; Ropers FG; Rosello M; Ruivenkamp CAL; Sagiroglu MS; Sallevelt SCEH; Sanchis Calvo A; Simsek-Kiper PO; Soares G; Solaeche L; Sonmez FM; Splitt M; Steenbeek D; Stegmann APA; Stumpel CTRM; Tanabe S; Uctepe E; Utine GE; Veenstra-Knol HE; Venkateswaran S; Vilain C; Vincent-Delorme C; Vulto-van Silfhout AT; Wheeler P; Wilson GN; Wilson LC; Wollnik B; Kosho T; Wieczorek D; Eichler E; Pfundt R; de Vries BBA; Clayton-Smith J; Santen GWE. The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic



intellectual disability to Coffin-Siris syndrome. *Genetics in medicine* : official journal of the American College of Medical Genetics. 21, pp. 1295 - 1307. 2018. ISSN 1098-3600

DOI: 10.1038/s41436-018-0330-z

PMID: 30349098

Fuente de citas: Otros

Citas: 40

Trabajos presentados en congresos nacionales o internacionales

- 1 Título del trabajo:** Discapacidad intelectual asociada a mutaciones en el gen DYRK1A. Tres primeros casos en España de una entidad clínicamente reconocible, probablemente infradiagnosticada.
Nombre del congreso: II Jornadas Científicas del IMIB-Arrixaca.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 27/11/2017
Entidad organizadora: Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca.
Vanessa López González; María Juliana Ballesta Martínez; María José Sánchez Soler; Ana Teresa Serrano Antón; Salvador Ibáñez Micó; Lydia Rodríguez Peña; Remedios Gil Ferrer; M. Rosario Domingo Jiménez; Encarna Guillén Navarro.
- 2 Título del trabajo:** Caracterización fenotípica y molecular de una familia con síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital (LADD).
Nombre del congreso: II Jornadas Científicas del IMIB-Arrixaca.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 27/11/2017
Entidad organizadora: Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca.
María Juliana Ballesta Martínez; Vanessa López González; María José Sánchez Soler; Ana Teresa Serrano Antón; Lydia Rodríguez Peña; Remedios Gil Ferrer; Guillermo Glóver López; Juan Antonio Bafalliu Vidal; Isabel López Expósito; Benjamín Rodríguez; LLuis Armengol Dulcet; Encarna Guillén Navarro.
- 3 Título del trabajo:** Linkeropatías: nuevo fenotipo reconocible de enfermedad del tejido conectivo.
Nombre del congreso: II Jornadas Científicas del IMIB-Arrixaca.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 27/11/2017
Entidad organizadora: Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca.
Ana Teresa Serrano Antón; Vanessa López González; María Juliana Ballesta Martínez; María José Sánchez Soler; Lidia Rodríguez Peña; Encarna Guillén Navarro; Tomoki Kosho.
- 4 Título del trabajo:** Seguimiento de una cohorte de 243 gestaciones clínicas conseguidas mediante técnicas de reproducción asistida: evaluación de salud de los recién nacidos hasta los 3 años de edad y análisis de posibles factores asociados.
Nombre del congreso: II Jornadas Científicas del IMIB-Arrixaca.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 27/11/2017
Entidad organizadora: Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca.
María Jose Sánchez Soler; Vanessa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Ana Teresa Serrano Antón; Jorge Gálvez Pradillo; Jesús Álvarez Castillo; Virginia Pérez Fernández; Encarna Guillén Navarro.
- 5 Título del trabajo:** Caracterización feno-genotípica de una paciente con Neurofibromatosis.
Nombre del congreso: X Congreso Internacional de Enfermedades Raras.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 25/11/2017
Fecha de finalización: 26/11/2017

Entidad organizadora: Asociación de Enfermedades Raras

Vera Carbonell, A.; Rodríguez, L.; Bafalliu-Vidal, JA.; Ballesta-Martínez, M.; Soler-Sánchez, G.; López-González, V.; Sánchez-Soler, MJ.; Serrano-Antón, AT.; López-Expósito, I.; Guillen-Navarro, E.

6 Título del trabajo: Discapacidad intelectual asociada a mutaciones en el gen DYRK1A. Tres primeros casos en España.

Nombre del congreso: X Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 24/11/2017

Fecha de finalización: 25/11/2017

Entidad organizadora: Asociación de Enfermedades Raras

Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; María José Sánchez Soler; Ana Teresa Serrano Antón; Encarna Guillén Navarro.

7 Título del trabajo: Nueva mutación en KAT6B en paciente con diagnóstico de S. Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson.

Nombre del congreso: X Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 24/11/2017

Fecha de finalización: 25/11/2017

Entidad organizadora: Asociación de Enfermedades Raras

María Juliana Ballesta Martínez; María José Sánchez Soler; Ana Teresa Serrano Antón; Vanesa López González; Encarna Guillén Navarro.

8 Título del trabajo: Nuevo caso de S. Wiedemann-Steiner por variante en el gen KMT2A de novo no descrita previamente.

Nombre del congreso: X Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 24/11/2017

Fecha de finalización: 25/11/2017

Entidad organizadora: Asociación de Enfermedades Raras

María José Sánchez Soler; Ana Teresa Serrano Antón; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro.

9 Título del trabajo: Rendimiento diagnóstico de secuenciación exómica en discapacidad intelectual y/o anomalías congénitas múltiples de etiología no filiada.

Nombre del congreso: X Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 24/11/2017

Fecha de finalización: 25/11/2017

Entidad organizadora: Asociación de Enfermedades Raras

Ana Teresa Serrano Antón; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; María José Sánchez Soler; Encarna Guillén Navarro.

10 Título del trabajo: Estudio de casos y controles anidados en una cohorte de gestaciones clínicas conseguidas mediante TRA: evaluación de salud de 439 niños al año y tres años de edad.

Nombre del congreso: IX Congreso ASEBIR.

Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Fecha de celebración: 15/11/2017

Fecha de finalización: 17/11/2017

Entidad organizadora: Asociación para el Estudio de la Biología de la Reproducción

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones



MJ Sánchez Soler; V López González; MJ Ballesta Martínez; M Nicolás Arnau; J Sánchez; M Pérez Izquierdo; L Sarabia Cos; E Gómez Sánchez; V Pérez Fernández; E Guillén Navarro.

- 11 Título del trabajo:** Two siblings with alternate unbalanced recombinants derived from a paternal inv(6) (p24q27): Clinical and genetic characterization.
Nombre del congreso: 11th European Cytogenetics Conference
Ciudad de celebración: Florencia, Italia
Fecha de celebración: 01/07/2017
Fecha de finalización: 04/07/2017
Entidad organizadora: European Cytogenetics Association
Vera-Carbonell A.; Rodríguez L; Bafalliu-Vidal JA.; Ballesta-Martínez M.; Soler-Sánchez G.; López-González V.; Sánchez-Soler MJ.; Abellán-Moreno J.; Serrano-Antón AT.; López-Expósito I.; Guillen-Navarro E.
- 12 Título del trabajo:** Estudio Prospectivo caso- control anidado a una cohorte de gestaciones clínicas conseguidas gracias a técnicas de reproducción asistida: descripción de anomalías vasculares, cutáneas e hipercrecimiento en 212 niños.
Nombre del congreso: III Jornadas de Investigación y Doctorado.
Ciudad de celebración: Campus de los Jerónimos (Murcia)., Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 16/06/2017
Entidad organizadora: Universidad Católica San Antonio de Murcia **Tipo de entidad:** Universidad
María José Sánchez Soler; Ana Teresa Serrano Antón; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Virginia Pérez Fernández; Encarna Guillén Navarro.
- 13 Título del trabajo:** • Discapacidad Intelectual y anomalías congénitas: ¿Qué rendimiento diagnóstico nos ofrece el arrayCGH?".
Nombre del congreso: III Jornadas de Investigación y Doctorado.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 16/06/2017
Entidad organizadora: Universidad Católica San Antonio de Murcia **Tipo de entidad:** Universidad
María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; María José Sánchez Soler; Ana Teresa Serrano Antón; Encarna Guillén Navarro.
- 14 Título del trabajo:** Manifestaciones cardíacas en pacientes con RASopatías.
Nombre del congreso: 65 Congreso de la Asociación Española de Pediatría
Ciudad de celebración: Santiago de Compostela, Galicia, España
Fecha de celebración: 01/06/2017
Fecha de finalización: 01/06/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Cristina Palazón Carpe; Juana Mª Espín López; Vanesa López González; María Aiguabella Font; Fuensanta Escudero Cárceles; Francisco José Castro García.
- 15 Título del trabajo:** Rendimiento diagnóstico de secuenciación exómica en una cohorte de 72 pacientes con discapacidad intelectual y/o anomalías congénitas múltiples de etiología no filiada.
Nombre del congreso: 65 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Santiago de Compostela, Galicia, España
Fecha de celebración: 01/06/2017
Fecha de finalización: 03/06/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones



Ana Teresa Serrano Antón; Ana María Martínez Álvarez; Vanesa López González; María José Sánchez Soler; Benjamín Rodríguez Santiago; María Juliana Ballesta Martínez.

- 16 Título del trabajo:** Revisión de casos diagnosticados de miopatía visceral en los últimos 9 años
Nombre del congreso: 65 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Santiago de Compostela, Galicia, España
Fecha de celebración: 01/06/2017
Fecha de finalización: 03/06/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
María Martínez Bautista; María José Sánchez Soler; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; David Gil Ortega; Encarna Guillén Navarro.
- 17 Título del trabajo:** Síndrome Bannayan-Riley-Ruvalcaba: la importancia de un diagnóstico precoz.
Nombre del congreso: 65 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Santiago de Compostela, Galicia, España
Fecha de celebración: 01/06/2017
Fecha de finalización: 03/06/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ana María Martínez Álvarez; Ana Teresa Serrano Antón; María José Sánchez Soler; María Juliana Ballesta Martínez; Pablo Carbonell Meseguer; Vanesa López González.
- 18 Título del trabajo:** • Estudio prospectivo de casos y controles anidado en una cohorte de gestaciones clínicas conseguidas gracias a técnicas de reproducción asistida: descripción de anomalías vasculares, cutáneas e hipercrecimiento en 212 niños.
Nombre del congreso: 65 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Santiago de Compostela, Galicia, España
Fecha de celebración: 01/06/2017
Fecha de finalización: 03/06/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
María José Sánchez Soler; Ana Teresa Serrano Antón; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Virginia Pérez Fernández; Encarna Guillén Navarro.
- 19 Título del trabajo:** • Paciente española procedente de China con discromatosis simétrica hereditaria por mutación en gen ADAR1.
Nombre del congreso: 65 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Santiago de Compostela, Galicia, España
Fecha de celebración: 01/06/2017
Fecha de finalización: 03/06/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Cristina Cea García; María José Sánchez Soler; Ana Teresa Serrano Antón; Vanesa López González; Teresa Martínez Menchón; María Juliana Ballesta Martínez.
- 20 Título del trabajo:** 2 new cases of Temple syndrome caused by isolated hypomethylation of the 14q32 imprinted DLK1/MEG3 region.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Ciudad de celebración: Copenague, Danmark, Dinamarca
Fecha de celebración: 27/05/2017
Fecha de finalización: 30/05/2017



Entidad organizadora: Sociedad Europea de Genética Humana

MJ Sánchez Soler; V López González; M Ballesta Martínez; A Serrano Antón; L Rodríguez Peña; G Glóver López; M Martínez Romero; I López Expósito; Encarna Guillén Navarro.

21 Título del trabajo: Familiar case of Myhre síndrome.

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference

Ciudad de celebración: Copenague, Danmark, Dinamarca

Fecha de celebración: 27/05/2017

Fecha de finalización: 30/05/2017

Entidad organizadora: Sociedad Europea de Genética Humana

A Serrano Antón; MJ Sánchez Soler; MJ Ballesta Martínez; L Rodríguez Peña; E Guillén Navarro; M Segura Puimedon; B Rodríguez Santiago; V López González.

22 Título del trabajo: SOX10 mutations in Waardenburg syndrome: clinical and molecular characterization of three new patients.

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference.

Ciudad de celebración: Copenague, Danmark, Dinamarca

Fecha de celebración: 27/05/2017

Fecha de finalización: 30/05/2017

Entidad organizadora: Sociedad Europea de Genética Humana

M. Ballesta-Martinez; V. López-González; M. Sánchez-Soler; L. Rodríguez-Peña; A. Serrano-Antón; B. Rodríguez-Santiago; L. Armengol-Dulcet; M. Garcia-Hoyos; E. Guillen-Navarro.

23 Título del trabajo: • 6Simultaneous analysis of single nucleotide and structural variants through NGS using a targeted panel of genes involved in ocular congenital malformations.

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference

Ciudad de celebración: Copenague, Danmark, Dinamarca

Fecha de celebración: 27/05/2017

Fecha de finalización: 30/05/2017

Entidad organizadora: Sociedad Europea Genética Humana

D. Aguilera-García; L. Rodrigues Jacy da Silva; M. Tarilonte; P. Ramos; A. Gómez; C. Villaverde; J. Rosell; V. López; M. J. Ballesta.; E. Guillén; M. J. Trujillo-Tiebas; F. Blanco-Kelly; C. Ayuso.; M. Cortón.

24 Título del trabajo: Miopatía visceral. Casos diagnosticados en nuestro centro.

Nombre del congreso: Reunión Científica de la SPSE.

Ciudad de celebración: Los Belones (Murcia), Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 28/04/2017

Fecha de finalización: 29/04/2017

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España

Martínez-Bautista M; Sánchez-Soler M; López-González V; Ballesta-Martínez M.J; Gil-Ortega D; Guillén-Navarro E.

25 Título del trabajo: • Síndrome de Rubinstein-Taybi asociado a EP300. A propósito de dos casos.

Nombre del congreso: Reunión Científica de la SPSE

Ciudad de celebración: Los Belones (Murcia), Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 28/04/2017

Fecha de finalización: 29/04/2017

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España

Palazón-Carpe C.; Sánchez-Soler MJ.; Serrano-Antón A.T.; Cea-García C.; López-González V.; Ballesta-Martínez MJ.



- 26 Título del trabajo:** Análisis simultáneo de variantes puntuales y estructurales mediante secuenciación masiva utilizando un panel de genes implicados en malformaciones oculares congénitas.
Nombre del congreso: Primer Congreso Interdisciplinar de Genética Humana.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana. Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica. Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.
Domingo Aguilera García; Luciana Rodríguez Jacy da Silva; Ana Gómez; María Tarilonte; Patricia Ramos; Cristina Villaverde; Jordi Rosell; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro; María J. Trujillo Truebas; Fiona Blanco Kelly; Carmen Ayuso; Marta Cortón.
- 27 Título del trabajo:** Caracterización de genes citocromo p450 en porfiria aguda intermitente en población española.
Nombre del congreso: Primer Congreso Interdisciplinar de Genética Humana
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana. Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica. Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.
María Barreda Sánchez; Guillermo Glóver López; Mari Carmen Martínez Romero; Pablo Carbonell Meseguer; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro.
- 28 Título del trabajo:** Fenotipo facial similar en una cohorte de 232 pacientes concebidos gracias a técnicas de reproducción asistida asociado a malformaciones congénitas mayores y menores.
Nombre del congreso: Primer Congreso Interdisciplinar de Genética Humana.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana. Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica. Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.
M. J. Sánchez-Soler; J. Gálvez-Pradillo; V. López-González; M.J. Ballesta-Martínez; A.T. Serrano-Antón; M. Nicolás-Arno; J. Sánchez; M. Pérez-Izquierdo; L. Sarabia-Cos; R. Gil-Ferrer; V. Pérez-Fernández; Guillén-Navarro E.
- 29 Título del trabajo:** Identificación de los determinantes genéticos del hipopituitarismo congénito mediante secuenciación masiva dirigida.
Nombre del congreso: Primer Congreso Interdisciplinar de Genética Humana.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana. Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica. Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.
1; Francisco Javier Rodríguez Contreras; Nerea Lobato Vidal; Angela Del Pozo; Cristina Ibáñez Garikano; Juan Carlos Silla; Victoria E.F Montano; Luis Salamanca Fresno; Julio Guerrero Fernández; Isabel González Casado; Jaime Sánchez Del Pozo; Pablo D Lapunzina Badía; Vanesa López González; Elena Vallespín; Karen E. Heath; Ángel Campos Barros.



- 30 Título del trabajo:** Paciente afecta de síndrome Borjeson-Forssman-Lehmann por nueva mutación en el gen PHF6. La importancia del reconocimiento clínico del fenotipo en mujeres.
Nombre del congreso: Primer Congreso Interdisciplinar de Genética Humana.
Ciudad de celebración: Madrid, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana.
AT Serrano Antón; Vanesa López González; María José Sánchez Soler; María Juliana Ballesta Martínez; L Peña Rodríguez; Encarna Guillén Navarro.
- 31 Título del trabajo:** Paciente con Cutis Laxa AR tipo IIIA: Importancia de la combinación de estudios genómicos para el diagnóstico.
Nombre del congreso: Primer Congreso Interdisciplinar de Genética Humana
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana. Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica. Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.
María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; María José Sánchez Soler; Ana Teresa Serrano Antón; Lidia Rodríguez Peña; Remedios Gil Ferrer; Benjamín Rodríguez; Lluís Armengol Dulcet; Encarna Guillén Navarro.
- 32 Título del trabajo:** Variabilidad fenotípica en trastornos del neurodesarrollo con alteraciones en la región 16p11.2.
Nombre del congreso: Primer Congreso Interdisciplinar de Genética Humana
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana. Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica. Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.
Gloria Soler Sánchez; Juan Antonio Bafalliu Vidal; Ascensión Vera Carbonell; Piedad Salas Valero; M^a Carmen Bernabé Martínez; María José Sánchez Soler; María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; Ana Teresa Serrano Antón; Lidia Rodríguez; Encarna Guillén Navarro; Isabel López Expósito.
- 33 Título del trabajo:** Variantes genéticas en pacientes españoles con signos de displasia ectodérmica hipohidrótica.
Nombre del congreso: Primer Congreso Interdisciplinar de Genética Humana.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana. Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica. Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.
M^aCarmen Martínez Romero; Lidia Rodríguez Peña; María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; María Barreda Sánchez; Guillermo Glóver López; Jaime Sánchez Del Pozo; Verónica Seidel; Isabel Llanos Rivas; Blanca Gener Querol; Lucero Noguera; Pablo Lapunzina; Isabel Lorda; Paloma Sánchez Pedreño; Encarna Guillén Navarro.
- 34 Título del trabajo:** • Descripción clínica y molecular de una serie de 99 pacientes españoles y alemanes con RASopatías.
Nombre del congreso: Primer Congreso Interdisciplinar de Genética Humana.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Fecha de celebración: 25/04/2017

Fecha de finalización: 28/04/2017

Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana. Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica. Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.

V. López-González; M. J. Ballesta-Martínez; M. J. Sánchez Soler; G. Glover-López; M.C. Martínez-Romero; B. Ezquieta-Zubicaray; F. Lepri; J. C. Czeschik; A. Kùchler; B. Albrecht; E. Vicente Martínez; C. Lisowski; D. Wiczorek; M. Zenker; E. Guillén-Navarro.

35 Título del trabajo: Espectro molecular y diagnóstico diferencial en pacientes con osteogénesis imperfecta identificados como esporádicos o con herencia recesiva.

Nombre del congreso: X Reunión Anual CIBERER

Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Fecha de celebración: 23/03/2017

Fecha de finalización: 24/03/2017

Entidad organizadora: Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras.

Cristina Estaño; JA Caparrós Martín; M Aglan; S Temtamy; GA Otaify; M Valencia; J Nevado; E Vallespin; A Del Pozo; C Prior de Castro; L Calatrava Ferreras; P Gutiérrez; A Bueno; B Sagastizabal; E Guillén Navarro; MJ Ballesta Martínez; V López González; V Martínez-Glez; KE Heath; P Lapunzina; VL Ruíz Pérez.

36 Título del trabajo: Rare variants of genes involved in N-glycosylation increase the risk for fetal alcohol syndrome under prenatal alcohol exposure.

Nombre del congreso: X Reunión Anual CIBERER.

Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Fecha de celebración: 23/03/2017

Fecha de finalización: 24/03/2017

Entidad organizadora: Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras

de la Morena-Barrio ME.; Ballesta Martínez MJ.; López-Gálvez R.; Antón Al.; López González V.; Martínez-Ribot L.; Padilla J.; Miñano A.; García-Algar O.; Del Campo M.; Corral J.; Guillén Navarro E.; Vicente V.

37 Título del trabajo: • Simultaneous analysis of single nucleotide and structural variants through NGS using a targeted panel of genes involved in ocular congenital malformations.

Nombre del congreso: X Reunión Anual CIBERER.

Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Fecha de celebración: 23/03/2017

Fecha de finalización: 24/03/2017

Entidad organizadora: Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras.

Aguilera-García,D.; Rodrigues Jacy da Silva,L.; Tarilonte,M.; Ramos,P.; Gómez,A.; Villaverde,C.; Rosell,J.; López,V; Ballesta,M.J.; Guillén,E.; Trujillo-Tiebas,M.J.; Blanco-Kelly,F.; Corton,M.; Ayuso,C.

38 Título del trabajo: Estudio prospectivo de una cohorte de 232 niños concebidos gracias a técnicas de reproducción asistida: descripción de anomalías vasculares, hipercrecimiento y posibles factores asociados.

Nombre del congreso: 28 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica.

Ciudad de celebración: Granada, Andalucía, España

Fecha de celebración: 28/01/2017

Entidad organizadora: Asociación Española de Dermatología Pediátrica

MJ Sánchez Soler; J Gálvez Pradillo; V López González; MJ Ballesta Martínez; R Gil Ferrer; N Nicolás Amao; J Sánchez; T Martínez Menchón; V Pérez Fernández; E Guillén Navarro.

39 Título del trabajo: Resultados preliminares del proyecto para la caracterización fenotípica y genotípica de la DEH en la población española.

Nombre del congreso: I Jornadas Científicas del IMIB-Arrixaca

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 23/11/2016

Entidad organizadora: Instituto Murciano de Investigación Biosanitario Virgen de la Arrixaca.

MC Martínez Romero; MJ Ballesta Martínez; V López González; M Barreda Sánchez; L Rodríguez Peña; MT Martínez Menchón; P Sánchez Pedreño; G Glóver; E Guillén Navarro.

40 Título del trabajo: Síndrome de Kabuki: espectro clínico y genotipo.

Nombre del congreso: IX Congreso Internacional de Enfermedades Raras. IV Simposium Internacional de Lipodistrofias. I Jornada de Hiperplasia Suprarrenal congénita. I Encuentro de Familiares y Afectados de Incontinencia Pigmenti

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 17/11/2016

Fecha de finalización: 20/11/2016

Entidad organizadora: D'Genes. Asociación de Enfermedades Raras

AT Serrano Antón; MJ Sánchez Soler; MJ Ballesta Martínez; v López González; E Guillén Navarro.

41 Título del trabajo: • Displasia ectodérmica hipohidrótica en población pediátrica en nuestra Región.

Nombre del congreso: IX Congreso Internacional de Enfermedades Raras. IV Simposium Internacional de Lipodistrofias. I Jornada de Hiperplasia Suprarrenal congénita. I Encuentro de Familiares y Afectados de Incontinencia Pigmenti.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 17/11/2016

Fecha de finalización: 20/11/2016

Entidad organizadora: Asociación de enfermedades raras

AT Serrano Antón; MJ Sánchez Soler; V López González; MJ Ballesta Martínez; E Guillén Navarro.

42 Título del trabajo: Síndrome macrocefalia-malformación capilar: revisión de casos en nuestro medio.

Nombre del congreso: VIII Reunión anual de la Sociedad Española de Anomalías Vasculares.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 07/10/2016

Entidad organizadora: Asociación Española de Anomalías Vasculares

AT Serrano Antón; MJ Sánchez Soler; V López González; MJ Ballesta Martínez; L Rodríguez Peña; T Martínez Menchón; E Guillén Navarro.

43 Título del trabajo: Estudio de cohorte prospectivo: seguimiento de 249 gestaciones clínicas conseguidas mediante técnicas de reproducción asistida y evaluación al año de edad de los recién nacidos vivos.

Nombre del congreso: Congreso de la Asociación Española de Pediatría

Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Fecha de celebración: 02/06/2016

Fecha de finalización: 04/06/2016

Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Vanesa López González; Remedios Gil Ferrer; Jorge Gálvez Pradillo; María Juliana Ballesta Martínez; Maria José Sánchez Soler; Encarna Guillén Navarro.

44 Título del trabajo: Hemihiperplasia aislada y síndrome Beckwith-Wiedemann: fenotipo y genotipo.

Nombre del congreso: 64 Congreso de la Asociación Española de Pediatría

Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Fecha de celebración: 02/06/2016

Fecha de finalización: 04/06/2016

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España



Ana Teresa Serrano Antón; María del Pozo Carlavilla; María JOSé Sánchez Soler; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro.

- 45 Título del trabajo:** Síndrome Charge: revisión de casos diagnosticados en los últimos 12 años.
Nombre del congreso: 64 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España
Fecha de celebración: 02/06/2016
Fecha de finalización: 04/06/2016
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Juan Pablo Muñoz Pérez; Diana Ghandour Fabre; María José Sánchez Soler; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro.
- 46 Título del trabajo:** A new case of monozygotic male twins discordant for Beckwith-Wiedemann syndrome caused by KvDMR1hypomethylation.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference.
Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España
Fecha de celebración: 21/05/2016
Fecha de finalización: 24/05/2016
Entidad organizadora: The European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
MJ Sánchez Soler; MC Martínez Romero; V López González; MJ Ballesta Martínez; J Susmozas Sánchez; SE Boonen; AB Skytte; G Glover; E Guillén Navarro.
- 47 Título del trabajo:** A new patient with Treacher Collins syndrome and intellectual disability due to a small deletion of TOCF1 and CAMK2A genes.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España
Fecha de celebración: 21/05/2016
Fecha de finalización: 24/05/2016
Entidad organizadora: The European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
I López Expósito; J Bafalliu; M Ballesta Martínez; A Vera Carbonell; V López González; G Soler Sánchez; M Sánchez Soler; E Guillén Navarro.
- 48 Título del trabajo:** Clinical description of two cases of Trichothiodystrophy 4 (OMIM#234050) due to homozygous mutation in MLPKIP in two unrelated families from the same geographical area, suggesting a common founder.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference.
Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España
Fecha de celebración: 21/05/2016
Fecha de finalización: 24/06/2014
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
MJ Ballesta Martínez; V López González; M Sánchez Soler; L Rodríguez Peña; B Rodríguez Santiago; T Martínez Menchón; J Ferrando Barbera; L Armengol Dulcet; E Guillén Navarro.
- 49 Título del trabajo:** Exome sequencing uncovers homozygous mutation in PCDHB10 in two brothers with syndromic intellectual disability and palmoplantar lipomatosis.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Autor de correspondencia: Si
Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España



Fecha de celebración: 21/05/2016

Fecha de finalización: 24/05/2016

Entidad organizadora: The European Society of Human Genetics

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

V López González; MJ Ballesta Martínez; MJ Sánchez Soler; L Rodríguez Peña; B Rodríguez Santiago; L Armengol Dulcet; E Guillén Navarro.

50 Título del trabajo: Further evidence of the c.314G>A (p.Arg105Gln) mutation in the SMARCE1 gene as a rare cause of Coffin-Siris syndrome.

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference.

Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España

Fecha de celebración: 21/05/2016

Fecha de finalización: 24/05/2016

Entidad organizadora: The European Society of Human genetics

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

MJ Sánchez Soler; I Valenzuela; L Fernández; E Vallespín; T Vendrell; MJ Ballesta Martínez; V López González; V Fernández Montaña; F Nieto; K Ibañez; J Silla Castro; A Del Pozo; F Santos Simarro.

51 Título del trabajo: Targeted Next Generation Sequencing for diagnosis of patients with congenital eye malformations.

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference.

Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España

Fecha de celebración: 21/05/2016

Fecha de finalización: 24/05/2016

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

M Tarilonte; A Gómez; L Rodrigues Jacy da Silva; C Villaverde; C Vélez; A Giménez; V López González; M Ballesta; J Rosell; E Guillen; MJ Trujillo Tiebas; F Blanco Kelly; C Ayuso; M Corton.

52 Título del trabajo: Disostosis faciales: mandibulofaciales y acrofaciales.

Nombre del congreso: 64 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.

Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Fecha de celebración: 02/05/2016

Fecha de finalización: 04/05/2016

Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Diana Ghandour Fabre; Pedro Nicolás González Flores; María José Sánchez Soler; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro.

53 Título del trabajo: Estudio caso-control anidado a una cohorte de gestaciones clínicas conseguidas gracias a técnicas de reproducción asistida: evaluación de salud de 152 niños a los 12-24 meses de edad.

Nombre del congreso: XLIII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 22/04/2016

Fecha de finalización: 23/04/2016

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España

María José Sánchez Soler; Jorge Gálvez Pradillo; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Martínez.

54 Título del trabajo: Hemihiperplasia aislada y S. Beckwith-wiedemann: genotipo y fenotipo.

Nombre del congreso: XLIII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España



Fecha de celebración: 22/04/2016

Fecha de finalización: 23/04/2016

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones

Ana Teresa Serrano Antón; María del Pozo Carlavilla; María José Sánchez Soler; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro.

55 Título del trabajo: Revisión de casos diagnosticados de Sd. Treacher-Collins en la Región de Murcia

Nombre del congreso: XLIII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 22/04/2016

Fecha de finalización: 23/04/2016

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España

Diana Ghandour Fabre; Pedro Nicolás Gonzalez Flores; María José Sánchez Soler; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro.

56 Título del trabajo: Síndrome KBG: talla baja y retraso psicomotor. A propósito de un caso.

Nombre del congreso: XLIII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 22/04/2016

Fecha de finalización: 23/04/2016

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España

Diana Ghandour Fabre; Encarna Guillén Navarro; María Juliana Ballesta Martínez; María José Sánchez Soler; Vanesa López González; Ana Teresa Serrano Antón.

57 Título del trabajo: Síndrome de CHARGE: a propósito de un caso clínico.

Nombre del congreso: XLIII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 22/04/2016

Fecha de finalización: 23/04/2016

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del sureste de España

Encarna Guillén Navarro; María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; María José Sánchez Soler; María Dolores Alcaraz Melgarejo; Juan Pablo Muñoz Pérez.

58 Título del trabajo: Genotype and phenotype in patients with Noonan syndrome and a RIT1 mutation.

Nombre del congreso: Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik.

Ciudad de celebración: Lübeck, Alemania

Fecha de celebración: 16/03/2016

Fecha de finalización: 18/03/2016

C Lissewski; K Kouz; S Spranger; D Mitter; A Riess; V López González; S Lutgen; H Aydin; F von Deimling; C Evers; A Hahn; M Hempel; U Issa; AK Kahlert; A Lieb; P Villavicencio-Lorini; MJ Ballesta Martínez; S Nampoothiri; A Ovens-Raeder; A Puchmajerova; R Satanovskij; H Seidel; S Unkelbach; B Zabel; K Kutsche; M Zenker.

59 Título del trabajo: Revisión de casos de hiperglicinemia no cetósica en los últimos 15 años

Nombre del congreso: XI Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo

Ciudad de celebración: Pamplona, Comunidad Foral de Navarra, España

Fecha de celebración: 15/10/2015

Fecha de finalización: 16/10/2015

Entidad organizadora: Asociación Española para el estudio de los errores congénitos del metabolismo.

María José Sánchez Soler; Vanesa López González; Rosario Domingo Jiménez; INmaculada González Gallego; Encarna Guillén Navarro.



- 60 Título del trabajo:** Estudio de anomalías oculares congénitas en nuestro medio.
Nombre del congreso: 63 Congreso de la Asociación Española de Pediatría
Ciudad de celebración: Bilbao, España
Fecha de celebración: 11/06/2015
Fecha de finalización: 13/06/2015
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones Pediatría
Elena Daghoum Dorado; Ana Martínez García Cervantes; María José Sánchez Soler; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro.
- 61 Título del trabajo:** Evolución de la cardiopatía asociada al síndrome de Noonan
Nombre del congreso: 63 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Bilbao, España
Fecha de celebración: 11/06/2015
Fecha de finalización: 13/06/2015
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones Pediatría
Elena Vera Romero; Olga Micol Martínez; Juana María Espín López; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Francisco José Castro García.
- 62 Título del trabajo:** Síndrome de Bardet-Biedl: una causa poco frecuente de retraso psicomotor
Nombre del congreso: 63 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Bilbao, España
Fecha de celebración: 11/06/2015
Fecha de finalización: 13/06/2015
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones Pediatría
Ana Martínez García-Cervantes; Elena Daghoum Dorado; Encarna Guillén Navarro; María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; Diana Valverde Pérez.
- 63 Título del trabajo:** Xeroderma pigmentoso tipo C en dos hermanas de origen marroquí: identificación de mutación fundadora en el gen XPC
Nombre del congreso: 63 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Bilbao, España
Fecha de celebración: 11/06/2015
Fecha de finalización: 13/06/2015
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones Pediatría
Olga Micol Martínez; M^aCarmen Díaz Faura; Mercedes Plaza Fornieles; Teresa Martínez Menchón; Vanesa López González; Encarna Guillén Navarro.
- 64 Título del trabajo:** Major congenital malformations and neonatal complications in a cohort of Spanish children born after assisted reproductive techniques and associated factors.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference.
Ciudad de celebración: Glasgow, Reino Unido
Fecha de celebración: 06/06/2015
Fecha de finalización: 09/06/2015
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
MJ Sánchez Soler; J Gálvez Pradillo; V López González; M Ballesta Martínez; L Rodríguez; S García Miñaur; J Álvarez Castillo; A Nieto Díaz; E Guillén Navarro.



- 65 Título del trabajo:** Diferencias fenotípicas entre casos de Síndrome de Becwith-Wiedemann y Silver-Russell por defecto de impronta genética en región 11p15 concebidos de forma natural o mediante técnicas de reproducción asistida
Nombre del congreso: Congreso Nacional de Genética Humana-AEGH
Ciudad de celebración: Palma de Mallorca, Illes Balears, España
Fecha de celebración: 13/05/2015
Fecha de finalización: 15/05/2015
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana- AEGH
Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones
María José Sánchez Soler; M. Carmen Martínez Romero; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Jaír Tenorio; Jose María Donate; Agnieszka Rychlik; Sixto García Miñaur; Fernando Santos Simarro; Lidia Rodríguez; Guillermo Glóver; Encarna Guillén Navarro; Pablo Lapunzina.
- 66 Título del trabajo:** Disomía funcional del gen FANCB en una paciente con un derivado del cromosoma Y
Nombre del congreso: XXVIII Congreso Nacional de Genética Humana. AEGH.
Ciudad de celebración: Palma de Mallorca, Illes Balears, España
Fecha de celebración: 13/05/2015
Fecha de finalización: 15/05/2015
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana - AEGH
Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones
Ascensión Vera Carbonell; Juan Antonio Bafalliu; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; María José Sánchez Soler; Lidia Rodríguez; Isabel López; Encarna Guillen Navarro.
- 67 Título del trabajo:** Características clínicas de la porfiria aguda intermitente en la Región de Murcia
Nombre del congreso: XXXV Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). IV Congreso Ibérico de Medicina Interna.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 19/11/2014
Fecha de finalización: 21/11/2014
Entidad organizadora: Sociedad Extremeña de Medicina Interna
Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
M Barreda Sánchez; V López González; M Ballesta Martínez; MJ Sanchez Soler; J Buendía; M Martínez Romero; G Glóver López; E Guillén Navarro.
- 68 Título del trabajo:** Hiperglicinemia no cetósica: causa excepcional de deterioro neurológico progresivo en el recién nacido
Nombre del congreso: VII Congreso Nacional de Enfermedades Raras
Ciudad de celebración: Totana, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 24/10/2014
Fecha de finalización: 26/10/2014
Entidad organizadora: Federación española de enfermedades raras y Asociación de Familiares y afectados de lipodistrofia
Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones
María José Sánchez Soler; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro; M. Rosario Domingo Jiménez; David Gil Ortega.
- 69 Título del trabajo:** Porfiria aguda intermitente y embarazo.
Nombre del congreso: VII Congreso Nacional de Enfermedades Raras.
Ciudad de celebración: Totana, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 24/10/2014
Fecha de finalización: 26/10/2014



Entidad organizadora: Federación Española de Enfermedades Raras y Asociación de Familiares y afectados de lipodistrofia

María José Sánchez Soler; María Barreda Sánchez; Vanesa López González; Lidia Rodríguez; Gil Ferrer; Encarna Guillén Navarro.

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

70 Título del trabajo: Acute Intermittent porphyria in a Spanish pediatric population: Prevalence and Phenotype.

Nombre del congreso: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2014

Ciudad de celebración: Innsbruck, Austria

Fecha de celebración: 02/09/2014

Fecha de finalización: 05/09/2014

Entidad organizadora: Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Austria

M.J Sánchez Soler; M Barreda Sánchez; V López González; M.J Ballesta Martínez; MC Martínez Romero; G Glóver López; E Guillén Navarro.

71 Título del trabajo: Pregnancy outcomes and complications in acute intermittent porphyria Spanish women.

Nombre del congreso: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2014.

Ciudad de celebración: Innsbruck, Austria

Fecha de celebración: 02/09/2014

Fecha de finalización: 05/09/2014

Entidad organizadora: Society for the study of Inborn errors of metabolism

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

M Barreda Sánchez; MJ Sánchez Soler; MJ Ballesta Martínez; V López González; MC Martínez Romero; JL Delgado; G Glóver López; E Guillén Navarro.

72 Título del trabajo: Chromosome 22q11.2 deletion syndrome: epidemiologic and phenotypic review on 50 Spanish patients.

Nombre del congreso: Ninth Biennial International 22q11.2 Deletion Syndrome Meeting

Ciudad de celebración: Palma de Mallorca, Illes Balears, España

Fecha de celebración: 19/06/2014

Fecha de finalización: 22/06/2014

Entidad organizadora: Secció de Genetica, Hospital Universitari Son Espases

Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias

Jaume Enjuanes Llovet; María Barreda Sánchez; Fuensanta Robles Sánchez; Vanesa López González; Maria Juliana Ballesta Martínez; Lidia Rodríguez Peña; Remedios Gil Ferrer; M^a Carmen Martínez Romero; Juan Antonio Bafalliu; Ascensión Vera Carbonell; Antonia Almela Contreras; Isabel López Expósito; Guillermo Glóver López; Encarna Guillén Navarro.

73 Título del trabajo: Descripción clínica y molecular de una serie de 66 pacientes españoles y alemanes con Rasopatías

Nombre del congreso: Extraordinario de la Asociación Española de Pediatría

Autor de correspondencia: Si

Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Fecha de celebración: 05/06/2014

Fecha de finalización: 07/06/2014

Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Guillermo Glóver López; Begoña Ezquieta Zubicaray; Martín Zenker; Encarna Guillén Navarro.



- 74 Título del trabajo:** Experiencia en nuestro medio en displasia ectodérmica hipohidrótica.
Nombre del congreso: Congreso Extraordinario de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 05/06/2014
Fecha de finalización: 06/06/2014
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones de Pediatría
Elena Daghoum Dorado; María José Lorente Sánchez; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Guillermo Glóver López; Encarna Guillén Navarro.
- 75 Título del trabajo:** Paquioniquia congénita tipo 2 o síndrome de Jackson-Lawler (#MIM 167210).
Nombre del congreso: Congreso Extraordinario de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 05/06/2014
Fecha de finalización: 07/06/2014
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones de Pediatría
Patricia García-Marcos Barbero; M^a Carmen Díaz Faura; Olga Micol Martínez; Vanesa López González; Teresa Martínez Menchón.
- 76 Título del trabajo:** Síndrome Oculodentodigital: a propósito de dos casos y nueva mutación en el gen GJA1.
Nombre del congreso: Congreso Extraordinario de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 05/06/2014
Fecha de finalización: 06/06/2014
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones de Pediatría
Andrés García Lax; Jaume Enjaunes; María José Sánchez Soler; Vanesa López González; Encarna Guillén Navarro.
- 77 Título del trabajo:** Síndrome Uña-Rótula: caso familiar debido a nueva mutación en el gen LMX1B.
Nombre del congreso: Congreso Extraordinario de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 05/06/2014
Fecha de finalización: 07/06/2014
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones de Pediatría
Paula Navarro García; Vanesa López González; José M^a Olmos García; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro.
- 78 Título del trabajo:** Síndrome de Marshall-Smith: diagnóstico clínico en periodo neonatal.
Nombre del congreso: Congreso Extraordinario de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 05/06/2014
Fecha de finalización: 07/06/2014
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones de Pediatría
Carmen Martínez Ferrández; Ana Lorente Nicolás; Elisabeth Gómez Santos; José Ramón Fernández Fructuoso; José María Lloreda García; Vanesa López González.



- 79** **Título del trabajo:** Holt-Oram syndrome: new TBX5 exonic deletion leading to extreme variability among affected family members.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Autor de correspondencia: Si
Ciudad de celebración: Milán, Italia
Fecha de celebración: 31/05/2014
Fecha de finalización: 03/06/2014
Entidad organizadora: European society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones Genetics
MJ Trujillo Tiebas; MJ Ballesta Martínez; M Martínez García; JA Ortega García; JL Delgado Marín; Encarna Guillén Navarro.
- 80** **Título del trabajo:** Report of five novel Schinzel-Giedion patients with mutation in SETBP1. Further delineation of the neuroradiological phenotype.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Ciudad de celebración: Milan, Italia
Fecha de celebración: 31/05/2014
Fecha de finalización: 03/06/2014
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones Genetics
S Whalen; V López González; A Dieux; S Julia; D Herón; C Garel; A Legall; D Rodríguez; L Burglen.
- 81** **Título del trabajo:** Description de cinq nouveaux patients atteints de syndrome de Schinzel-Giedion avec mutation dans le gène SETBP1. Nouveaux éléments concernant le phénotype neuroradiologique.
Nombre del congreso: 7èmes Assises de Génétique Humaine et Médicale.
Ciudad de celebración: Bordeaux, Francia
Fecha de celebración: 29/01/2014
Fecha de finalización: 31/01/2014
Entidad organizadora: Assises de Génétique Humaine et Médicale
Sandra Whalen; Vanesa López González; Sophie Julia; Anne Dieux; Anne Legall; Delphine Herón; Catherine Garel; Diana Rodríguez; Lydie Burglen.
- 82** **Título del trabajo:** • Chronic manifestations and incidence of acute attacks in Spanish patients with acute intermittent porphyria.
Nombre del congreso: 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism
Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España
Fecha de celebración: 03/09/2013
Fecha de finalización: 06/09/2013
Entidad organizadora: Society for the study of Inborn Errors of Metabolism **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
M Barreda; J Buendía; María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; G Glover López; Encarna Guillén Navarro.
- 83** **Título del trabajo:** Computer-aided facial recognition of individuals with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Ciudad de celebración: Paris, Francia
Fecha de celebración: 09/06/2013
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Ciudad entidad organizadora: Viena, Austria



K. M. Huttner; L. Karlinsky; S. Hadj-Rabia; L. Wolf; M. Shohat; D.K. Grange; O.D. Klein; H. Schneider; E. Guillén Navarro; V. López González; C. Bodemer; L. Basel-Vanagaite. "Computer-aided facial recognition of individuals with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia."

- 84** **Título del trabajo:** Molecular spectrum in a group of Spanish and German patients with RASopathies.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2013.
Ciudad de celebración: París, Francia
Fecha de celebración: 08/06/2013
Fecha de finalización: 11/03/2013
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones Genetics
Ciudad entidad organizadora: Viena, Austria
Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; G. Glover López; R. Moya Quiles; B. Ezquieta Zubicaraya; F. Lepri; JC. Czeschik; A. Küchler; B. Albrecht; D. Wiczorek; M. Zenker; Encarna Guillén Navarro. "Molecular spectrum in a group of Spanish and German patients with RASopathies."
- 85** **Título del trabajo:** Análisis de las displasias esqueléticas en población infanto-juvenil en una unidad de genética médica de referencia
Nombre del congreso: 62 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Sevilla, Andalucía, España
Fecha de celebración: 06/06/2013
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Blanca Rodríguez Molina; María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; Beatriz Gil Peñafiel; M. José Ayala Paterna; Encarna Guillén Navarro.
- 86** **Título del trabajo:** Síndrome Aarskog-Scott: descripción clínica y caracterización molecular de dos pacientes.
Nombre del congreso: 62º Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Sevilla, Andalucía, España
Fecha de celebración: 06/06/2013
Fecha de finalización: 08/06/2013
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
MJ. Ayala Paterna; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; B. Rodríguez Molina; B. Gil Peñalver; Encarna Guillén Navarro.
- 87** **Título del trabajo:** Síndrome Nicolaides-Baraitser y Síndrome Coffin-Siris: caracterización fenotípica e investigación molecular de cuatro nuevos pacientes.
Nombre del congreso: 62º Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Sevilla, Andalucía, España
Fecha de celebración: 06/06/2013
Fecha de finalización: 08/06/2013
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
B. Gil Peñalver; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; B. Rodríguez Molina; MJ. Ayala Paterna; Encarna Guillén Navarro.



- 88 Título del trabajo:** Síndrome Berardinelli-Seip. Tratamiento con Leptina.
Nombre del congreso: 35 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica
Ciudad de celebración: Pamplona, Comunidad Foral de Navarra, España
Fecha de celebración: 10/05/2013
Entidad organizadora: Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
José María Martos Tello; Encarna Guillén Navarro; David Araujo Vilar; David Gil Ortega; Daniel Calvo García; Vanesa López González. "SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP. TRATAMIENTO CON LEPTINA."
- 89 Título del trabajo:** Xantínuria hereditaria en dos hermanos asintomáticos.
Nombre del congreso: XL Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 12/04/2013
Fecha de finalización: 13/04/2013
Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del sureste de España. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
María José Lorente Sánchez; Andrés García Lax; Juan Alberto Piñero Fernández; Vanesa López González; Carmen Vicente Calderón; Salvador Gracia Manzano.
- 90 Título del trabajo:** HALLAZGOS PRE- Y POSTNATALES EN UN PACIENTE CON UN NUEVO rec(8)dup(8q)inv(8)(p23.2q22.3) ASOCIADO CON EL SÍNDROME DEL VALLE DE SAN LUIS
Nombre del congreso: XXVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 10/04/2013
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Ascensión Vera Carbonell; Vanesa López González; Juan Antonio Bafalliu Vidal; Juan Alberto Piñero Fernández; Joaquín Susmozas; Moisés Sorlí; R. López Pérez; A. Fernández; Encarna Guillén Navarro; Isabel López Expósito.
- 91 Título del trabajo:** Retraso Mental ligado a X tipo Nascimento: una entidad clínicamente reconocible.
Nombre del congreso: XXVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana.
Ciudad de celebración: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de celebración: 10/04/2013
Fecha de finalización: 12/04/2013
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Vanesa López González; Encarna Guillén Navarro; María Juliana ballesta Martínez; Juan Alfonso Piñero Fernández; Johanna Christina Czeschik; Alma Kuechler; Udo Köhler; Angelika Rieß; Andreas Tzschach; Claudia Dufke; Peter Bauer; Karin Buiting; Hermann-Josef Lüdecke; Dagmar Wiczorek.
- 92 Título del trabajo:** Clinical and Mutation Data in Twelve Patients with Tentative Diagnosis of Nager Syndrome.
Nombre del congreso: 24th Annual Meeting of the German Society of Human Genetics in Cooperation with the Austrian Society of Human Genetics and the Swiss Society of Medical Genetics.
Ciudad de celebración: Dresde, Alemania
Fecha de celebración: 20/03/2013
Fecha de finalización: 22/03/2013



Entidad organizadora: German Society of Human Genetics in Cooperation with the Austrian Society of Human Genetics and the Swiss Society of Medical Genetics.

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Munich, Alemania

Johanna Christina Czeschik; C. Voigt; Y. Alanay; Beate Albrecht; A. Avci; D. FitzPatrick; D.R. Goudie; A.J. Hoogeboom; H Kayserili; O.S. Simsek Kiper; L. Klein Hitpass; A. Kuechler; Vanesa Lopez Gonzalez; M. Martin; S. Rahmann; B. Schweiger; M. Splitt; B. Wollnik; H.J. Lüdecke; M. Zeschnigk; D. Wiczorek. "Clinical and Mutation Data in Twelve Patients with Tentative Diagnosis of Nager Syndrome".

93 Título del trabajo: The Coffin-Siris syndrome – clinical phenotypes of 35 previously unreported patients and mutational spectrum of the SWI/SNF complex

Nombre del congreso: 24th Annual Meeting of the German Society of Human Genetics in Cooperation with the Austrian Society of Human Genetics and the Swiss Society of Medical Genetics.

Ciudad de celebración: Dresde, Alemania

Fecha de celebración: 20/03/2013

Fecha de finalización: 22/03/2013

Entidad organizadora: German Society of Human Genetics in Cooperation with the Austrian Society of Human Genetics and the Swiss Society of Medical Genetics.

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Munich, Alemania

Dagmar Wiczorek; Nina Bögershausen; Sabine Steiner Haldenstädt; Filippo Beleggia; Esther Pohl; Janine Altmüller; Yasemin Alanay; Hulya Kayserili; Yun Li; Esther Milz; Holger Thiele; Marcel Martin; Alma Küchler; Beate Albrecht; Ayca Aykut; Koray Boduroglu; Almuth Caliebe; Johanna Christina Czeschik; Koenraad Devriendt; Nursel Elcioglu; Blanca Gener; Timm O Goecke; Gunnar Houge; Esra Kilic; Pelin Ozlem Simsek Kiper; Vanesa López González; Stanislas Lyonnet; Christiane Zweier; Sigrid Tinschert; Eda Utine; Peter Nürnberg; Ludger Klein Hitpass; Sven Rahmann; Hermann-Josef Lüdecke; Michael Zeschnigk; Bernd Wollnik. "The Coffin-Siris syndrome – clinical phenotypes of 35 previously unreported patients and mutational spectrum of the SWI/SNF complex".

94 Título del trabajo: X-linked intellectual disability type Nascimento is a clinically recognisable, probably underdiagnosed entity.

Nombre del congreso: 24th Annual Meeting of the German Society of Human Genetics in Cooperation with the Austrian Society of Human Genetics and the Swiss Society of Medical Genetics.

Ciudad de celebración: Dresde, Alemania

Fecha de celebración: 20/03/2013

Fecha de finalización: 22/03/2013

Entidad organizadora: German Society of Human Genetics in Cooperation with the Austrian Society of Human Genetics and the Swiss Society of Medical Genetics.

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Munich, Alemania

Alma Kuechler; Johanna Christina Czeschik; Udo Köhler; Angelika Rieß; Andreas Tzschach; Claudia Dufke; Peter Bauer; Vanesa López González; Karin Buiting; Hermann-Josef Lüdecke; Dagmar Wiczorek. "X-linked intellectual disability type Nascimento is a clinically recognisable, probably underdiagnosed entity".

95 Título del trabajo: Drei Families mit mentaler Retardierung Typ Nascimento.

Nombre del congreso: Syndromtag Klinische Genetik

Ciudad de celebración: Heidelberg, Alemania

Fecha de celebración: 19/10/2012

Fecha de finalización: 20/10/2012

Entidad organizadora: Akademie Humangenetik eine Einrichtung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.



Ciudad entidad organizadora: Munich, Alemania

Johanna Christina Czeschik; Udo Koehler; Andreas Tzschach; Peter Bauer; Angelika Rieß; Claudia Dufke; Vanesa López González; Hermann-Josef Lüdecke; Alma Küchler; Dagmar Wiczorek.

96 Título del trabajo: Síndrome de Alport: una nueva mutación a propósito de la importancia clínica del patrón de herencia.

Nombre del congreso: XLII Congreso Nacional de la S.E.N. y VII Iberoamericano de Nefrología.

Ciudad de celebración: Maspalomas, Canarias, España

Fecha de celebración: 06/10/2012

Fecha de finalización: 09/10/2012

Entidad organizadora: Sociedad Española de Nefrología

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Valencia, Comunidad Valenciana, España

V. Martínez Jiménez; C. Alcázar; F. Ramos; JB Cabezuelo; E. Guillén Navarro; V. López González.

97 Título del trabajo: Eine Familie mit MR Typ Nascimento.

Nombre del congreso: 55. Arbeitstreffen Klinische Genetik Nordrhein

Ciudad de celebración: Essen, Alemania

Fecha de celebración: 11/09/2012

Entidad organizadora: Klinische Genetik Nordrhein.

Johanna Christina Czeschik; Udo Köhler; Andreas Tzschach; Vanesa López González; Hermann-Josef Lüdecke; Alma Küchler; Dagmar Wiczorek.

98 Título del trabajo: Familial Osteopathia Striata with Cranial Sclerosis due to an Xq11.1 deletion.

Nombre del congreso: 55. Arbeitstreffen Klinische Genetik Nordrhein

Ciudad de celebración: Essen, Alemania

Fecha de celebración: 11/09/2012

Entidad organizadora: Klinische Genetik Nordrhein

Encarna Guillén Navarro; Vanesa López González; Juan Alberto Piñero Fernández; María Juliana Ballesta Martínez.

99 Título del trabajo: Familial Osteopathia Striata with Cranial Sclerosis due to an Xq11.1 deletion.

Nombre del congreso: 23rd European Meeting on Dysmorphology.

Ciudad de celebración: Le Bischenberg, Francia

Fecha de celebración: 06/09/2012

Fecha de finalización: 07/09/2012

Vanesa López González; Juan Alberto Piñero Fernández; María Juliana Ballesta Martínez.

100 Título del trabajo: Outcome of Array-CGH analysis in 197 Spanish patients with idiopathic mental retardation, dysmorphic features and/or congenital anomalies.

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2012

Ciudad de celebración: Nürnberg, Alemania

Fecha de celebración: 23/06/2012

Fecha de finalización: 26/06/2012

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics

Ciudad entidad organizadora: Viena, Austria

Vanesa López González; Juan Alberto Piñero Fernández; María Juliana Ballesta Martínez; Lucía Villacieros Hernández; L. Armengol Dulcet; Encarna Guillén Navarro. "Outcome of Array-CGH analysis in 197 Spanish patients with idiopathic mental retardation, dysmorphic features and/or congenital anomalies."



- 101 Título del trabajo:** Osteopatía estriada con esclerosis craneal secundaria a delección de WTX
Nombre del congreso: 61º Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Granada, Andalucía, España
Fecha de celebración: 31/05/2012
Fecha de finalización: 02/06/2012
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, España
Juan Alberto Piñero Fernández; Vanesa López González; Mary Ballesta Martínez; Elena Martínez Cayuelas; Francisco Valero García; Encarna Guillén Navarro.
- 102 Título del trabajo:** Secuencia de Pierre-Robin: un signo clave para el diagnóstico de síndrome de Stickler en la infancia.
Nombre del congreso: 61º Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Granada, Andalucía, España
Fecha de celebración: 31/05/2012
Fecha de finalización: 02/06/2012
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Lucía Villacieros Hernández; Vanesa López González; Juan Alberto Piñero Fernández; M^a Ángeles Castellar Reche; María Juliana Ballesta Martínez; Encarnación Guillén Navarro.
- 103 Título del trabajo:** Fenotipos asociados a mutaciones inactivantes del gen GNAS.
Nombre del congreso: 34 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica.
Ciudad de celebración: Santander, Cantabria, España
Fecha de celebración: 09/05/2012
Fecha de finalización: 11/05/2012
Entidad organizadora: Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: España
JM^a. Martos Tello; Encarna Guillén Navarro; D. Calvo Martínez; Maria Juliana Ballesta Martínez; A. Escribano Muñoz; Vanesa López González; A. Gutiérrez Macías; L. Castaño González. "Fenotipos asociados a mutaciones inactivantes del gen GNAS."
- 104 Título del trabajo:** Heterogeneidad genética en la hipertensión pulmonar primaria.
Nombre del congreso: 60 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Valladolid, Castilla y León, España
Fecha de celebración: 16/07/2011
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Vanesa López González; Ángela Uceda Galiano; María Juliana Ballesta Martínez; Francisco José Castro García; Nicole Pfarr; Encarna Guillén Navarro.
- 105 Título del trabajo:** Rapp-Hodgkin Syndrome and SHFM1 patients: delineating p63-Dlx5/Dlx6 pathway.
Nombre del congreso: 8th European Cytogenetics Conference.
Ciudad de celebración: Oporto, Portugal
Fecha de celebración: 02/07/2011
Fecha de finalización: 05/07/2011
Entidad organizadora: European Cytogeneticists Association



A. Vera Carbonell; R. Moya Quiles; María Juliana Ballesta Martínez; Vanesa López González; I. López Expósito; JA Bafalliu; A. Fernández; Encarna Guillén Navarro. "Rapp-Hodgkin Syndrome and SHFM1 patients: delineating p63-Dlx5/Dlx6 pathway."

- 106 Título del trabajo:** Heterogeneidad genética en la hipertensión pulmonar primaria.
Nombre del congreso: 60 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Valladolid, Castilla y León, España
Fecha de celebración: 16/06/2011
Fecha de finalización: 18/06/2011
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Vanesa López González; A. Uceda Galiano; Maria Juliana Ballesta Martínez; FJ Castro García; N. Pfarr; Encarna Guillén Navarro.
- 107 Título del trabajo:** Raquitismo genético. Revisión de nuestra casuística.
Nombre del congreso: XXXVII Congreso Nacional de Nefrología Pediátrica.
Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España
Fecha de celebración: 02/06/2011
Fecha de finalización: 04/06/2011
Entidad organizadora: Asociación Española de Nefrología Pediátrica. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: España
C. Vicente Calderón; S. Gracia Manzano; MT Fernández López; JE García Garro; C. Iglesias Gómez; Vanesa López González; MJ. Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro.
- 108 Título del trabajo:** Clinical and molecular characterization of a patient with Osteogenesis Imperfecta / Ehlers-Danlos phenotype: new mutation in COL1A1.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2011.
Ciudad de celebración: Amsterdam, Holanda
Fecha de celebración: 28/05/2011
Fecha de finalización: 31/05/2011
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics.
Ciudad entidad organizadora: Viena, Austria
Vanesa López González; MJ Ballesta Martínez; A. Uceda Galiano; E. Martínez Salcedo; A. De Paepe; Encarna Guillén Navarro. "Clinical and molecular characterization of a patient with Osteogenesis Imperfecta / Ehlers-Danlos phenotype: new mutation in COL1A1."
- 109 Título del trabajo:** Oculoauriculovertebral spectrum: 1.34 Mb duplication in 14q23.1 in a family with autosomal dominant inheritance.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2011.
Ciudad de celebración: Amsterdam, Holanda
Fecha de celebración: 28/05/2011
Fecha de finalización: 31/05/2011
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics.
Ciudad entidad organizadora: Viena, Austria
Encarna Guillén Navarro; M. Ballesta Martínez; Vanesa López González; D. Calvo Martínez; LI Armengol Dulcet. "Oculoauriculovertebral spectrum: 1.34 Mb duplication in 14q23.1 in a family with autosomal dominant inheritance."



- 110 Título del trabajo:** Fenotipo Osteogénesis Imperfecta / Ehlers-Danlos: una nueva entidad.
Nombre del congreso: XXXVIII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.
Ciudad de celebración: Cartagena, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 01/04/2011
Fecha de finalización: 02/04/2011
Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
A. Uceda Galiano; Vanesa López González; MJ. Ballesta Martínez; A. De Paepe; Encarna Guillén Navarro.
- 111 Título del trabajo:** Síndrome de Barakat. Estudio en una familia.
Nombre del congreso: XXXVIII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.
Ciudad de celebración: Cartagena, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 01/04/2011
Fecha de finalización: 02/04/2011
Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
L. Villaceros Hernández; MJ. Ayala Paterna; F. Alemán Lorca; T. Fernández López; C. Vicente Calderón; Vanesa López González.
- 112 Título del trabajo:** Análisis Molecular del gen EDAR en pacientes españoles con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.
Nombre del congreso: Congreso Nacional de Genética Humana y XIX Reunión Anual de la SEGCD.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 30/03/2011
Fecha de finalización: 01/04/2011
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
MJ Ballesta Martínez; MR. Moya Quiles; Vanesa López González; G. Glover; A. Fernández Sánchez; Encarna Guillén Navarro.
- 113 Título del trabajo:** Caracterización de un caso de duplicación invertida con deleción terminal en el brazo largo de un cromosoma X.
Nombre del congreso: Congreso Nacional de Genética Humana y XIX Reunión Anual de la SEGCD.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 30/03/2011
Fecha de finalización: 01/04/2011
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
JA. Bafallú Vidal; A. Vera Carbonell; Encarna Guillén Navarro; MJ Ballesta Martínez; Vanessa López González; T. Gallego García; MR. Moya Quiles; A. Fernández Sánchez; I. López Expósito.
- 114 Título del trabajo:** Glaucoma como signo fenotípico del Síndrome Axenfeld-Rieger.
Nombre del congreso: Congreso Nacional de Genética Humana y XIX Reunión Anual de la SEGCD. Murcia. 30 de Marzo .
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 30/03/2011
Fecha de finalización: 01/04/2011
Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones



Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana

Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

D. Zapata Hernández; E. Guillén Navarro; MJ. Ballesta Martínez; Vanesa López González; M Martínez García; MJ. Trujillo Tiebas; JM Marín Sánchez.

- 115 Título del trabajo:** Hipertensión Pulmonar Primaria: cada vez menos idiopática.
Nombre del congreso: Congreso Nacional de Genética Humana y XIX Reunión Anual de la SEGCD.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 30/03/2011
Fecha de finalización: 01/04/2011
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Vanesa López González; MJ Ballesta Martínez; FJ Castro García; JJ Martínez Garcerán; N Pfarr; Encarna Guillén Navarro.
- 116 Título del trabajo:** Identificación de alteraciones en la región reguladora del gen POMGNT1 causantes de Distroglucanopatías.
Nombre del congreso: Congreso Nacional de Genética Humana y XIX Reunión Anual de la SEGCD.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 30/03/2011
Fecha de finalización: 01/04/2011
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
M. Raducu; O. Fano; B. García; M. Rubio; A. Izquierdo; O. De Luis; H. Zimman; B. Loeys; Vanesa López; N. Cuenca; A. Coloma; J. Martín Nieto; J. Cruces.
- 117 Título del trabajo:** Nuevo fenotipo grave asociado a mutaciones en Seipina.
Nombre del congreso: XXVI Congreso Nacional de Genética Humana y XIX Reunión Anual de la SEGCD.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 30/03/2011
Fecha de finalización: 01/04/2011
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Encarna Guillén Navarro; MR Domingo Jiménez; D. Araujo Villar; Vanesa López González; MJ Ballesta Martínez; B. Victoria; B. González Méndez; L. Loidi; C. Casas Fernández; J. Rodríguez Requena.
- 118 Título del trabajo:** Retraso mental y anomalías congénitas: ¿Qué rendimiento diagnóstico nos ofrece el Array-CGH?
Nombre del congreso: Congreso Nacional de Genética Humana y XIX Reunión Anual de la SEGCD.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 30/03/2011
Fecha de finalización: 01/04/2011
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
MJ. Ballesta Martínez; Vanesa López González; I. López Expósito; G. Glover; A. Vera Carbonell; JA. Bafalliu Vidal; L. Armengol Dulcet; Encarna Guillén Navarro.



- 119 Título del trabajo:** Splicing alternativo: un mecanismo mutacional común en NF1.
Nombre del congreso: Congreso Nacional de Genética Humana y XIX Reunión Anual de la SEGCD. Murcia.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 30/03/2011
Fecha de finalización: 01/04/2011
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
M. García Hoyos; C. Ruíz; M. Bermejo; L. Rausell; I. Gómez; L. López; S. Bermejo; L. Rodríguez; R. Berta; J. Fernández Toral; Vanesa López González; Encarna Guillén Navarro; MJ. Ballesta; M. Pérez Alonso; J. García Planells.
- 120 Título del trabajo:** Sintomatología psiquiátrica como forma de presentación del síndrome velocardiocardiofacial.
Nombre del congreso: XIV Congreso Nacional de Psiquiatría.
Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España
Fecha de celebración: 18/10/2010
Fecha de finalización: 23/10/2010
Entidad organizadora: Sociedad Española de Psiquiatría, Sociedad Española de Psiquiatría Biológica y Fundación Española de Psiquiatría y Salud Mental **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
María Herrera Giménez; F. Robles Sánchez; Encarna Guillén Navarro; Vanesa López González; MJ. Ballesta Martínez.
- 121 Título del trabajo:** Loeys Dietz syndrome: clinical and molecular characterization of 4 Spanish patients.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2010
Ciudad de celebración: Gothenburg, Suecia
Fecha de celebración: 12/06/2010
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Viena, Austria
Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro; Fuensanta Escudero Cárceles; B. Loeys. "Loeys Dietz syndrome: clinical and molecular characterization of 4 Spanish patients."
- 122 Título del trabajo:** Complejo Esclerosis Tuberosa: revisión de 16 pacientes.
Nombre del congreso: 59 Congreso de la Asociación Española de Pediatría y XVIII Reunión anual de la SEGCD.
Ciudad de celebración: Maspalomas, Canarias, España
Fecha de celebración: 03/06/2010
Fecha de finalización: 05/06/2010
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
S. Ibañez Micó; MR. Domingo Jiménez; Encarna Guillén Navarro; MJ. Ballesta Martínez; Vanesa López González; H. Alarcón Martínez; F. Valera Párraga; E. Martínez Salcedo; A. Puche Mira; C. Casas Fernández.
- 123 Título del trabajo:** Craneosinostosis: revisión clínico-genética de 50 casos.
Nombre del congreso: 59 Congreso de la Asociación Española de Pediatría y XVIII Reunión anual de la SEGCD.
Ciudad de celebración: Maspalomas, Canarias, España



Fecha de celebración: 03/06/2010

Fecha de finalización: 05/06/2010

Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Vanessa López González; A. Navarro Mingorance; L. Quesada Dorigne; E. Guillen Navarro; MJ Ballesta Martínez; P. Lapunzina Badía; J. Martínez Lage.

124 Título del trabajo: Osteocondromatosis Múltiple Hereditaria. Revisión clínica y molecular de 6 pacientes.

Nombre del congreso: 59 Congreso de la Asociación Española de Pediatría y XVIII Reunión anual de la SEGCD.

Ciudad de celebración: Maspalomas, Canarias, España

Fecha de celebración: 03/06/2010

Fecha de finalización: 05/06/2010

Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Vanessa López González; MJ. Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro; ME. Llinares Riestra; L. Quesada Dorigne; I. Jiménez García; B. Tovar Lorca; MT. Fernández López; S. Fuentes Hernández.

125 Título del trabajo: Diagnóstico de Aspartilglucosaminuria a los 29 años de vida.

Nombre del congreso: VIII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo.

Ciudad de celebración: Bilbao, País Vasco, España

Fecha de celebración: 22/11/2009

Fecha de finalización: 24/11/2009

Entidad organizadora: Asociación Española para el estudio de los errores congénitos del metabolismo (AECOM)

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: España

Vanessa López González; MJ. Ballesta Martínez; R. Villaverde González; I. González Gallego; A. Chabás Bergón; Encarna Guillén Navarro.

126 Título del trabajo: Análisis mutacional de 5 familias con displasia ectodérmica hipohidrótica ligada a X.

Nombre del congreso: XXV Congreso Nacional de Genética Humana.

Ciudad de celebración: Santiago de Compostela, Galicia, España

Fecha de celebración: 17/06/2009

Fecha de finalización: 19/06/2009

Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Encarna Guillén Navarro; MC. Vincent; MJ. Ballesta Martínez; Vanessa López González; R. Moya Quiles; G. Glover. "Análisis mutacional de 5 familias con displasia ectodérmica hipohidrótica ligada a X."

127 Título del trabajo: Displasia ectodérmica hipohidrótica recesiva: dos mutaciones nuevas en el gen EDAR.

Nombre del congreso: XXV Congreso Nacional de Genética Humana.

Ciudad de celebración: Santiago de Compostela, Galicia, España

Fecha de celebración: 17/06/2009

Fecha de finalización: 19/06/2009

Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana

Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

MR. Moya Quiles; MJ. Ballesta Martínez; Vanessa López González; G. Glover; Encarna Guillén Navarro. "Displasia ectodérmica hipohidrótica recesiva: dos mutaciones nuevas en el gen EDAR."



- 128 Título del trabajo:** Sd. Rapp-Hodgkin: caracterización clínica y molecular de un nuevo caso.
Nombre del congreso: XXV Congreso Nacional de Genética Humana.
Ciudad de celebración: Santiago de Compostela, Galicia, España
Fecha de celebración: 17/06/2009
Fecha de finalización: 19/06/2009
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Vanessa López González; MJ. Ballesta Martínez; R. Moya Quiles; G. Glover; Encarna Guillén Navarro. "Sd. Rapp-Hodgkin: caracterización clínica y molecular de un nuevo caso."
- 129 Título del trabajo:** Xantinuria hereditaria tipo I.
Nombre del congreso: XXXV Congreso Nacional de Nefrología Pediátrica.
Ciudad de celebración: Fuencaliente de la Palma, Canarias, España
Fecha de celebración: 13/06/2009
Entidad organizadora: Asociación Española de Nefrología Pediátrica **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: España
C. Vicente Calderón; MT. Fernández López; Vanessa López González; I. Machado Mudarra; C. González Gallego; S. Gracia Manzano. "Xantinuria hereditaria tipo I."
- 130 Título del trabajo:** Atresia esofágica: revisión crítica de nuestra experiencia y propuesta de un protocolo de orientación diagnóstica.
Nombre del congreso: 58 Congreso de Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Zaragoza, Aragón, España
Fecha de celebración: 04/06/2009
Fecha de finalización: 06/06/2009
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
I. Machado Mudarra; JR. Fernández Fructuoso; S. Pérez Sánchez; Vanessa López González; Encarna Guillén Navarro; MJ. Ballesta Martínez; JJ. Agüera Arenas; JL. Alcaraz León; AB. Brea Llamas; J. Susmozas Sánchez. "Atresia esofágica: revisión crítica de nuestra experiencia y propuesta de un protocolo de orientación diagnóstica."
- 131 Título del trabajo:** Expresividad variable en el Síndrome de Treacher Collins: fundamental para el asesoramiento genético.
Nombre del congreso: 58 Congreso de Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Zaragoza, Aragón, España
Fecha de celebración: 04/06/2009
Fecha de finalización: 06/06/2009
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
MJ. Ballesta Martínez; Vanessa López González; Encarna Guillén Navarro. "Expresividad variable en el Síndrome de Treacher Collins: fundamental para el asesoramiento genético."
- 132 Título del trabajo:** Nuestra experiencia en Osteogénesis Imperfecta: revisión clínica y respuesta a bifosfonatos.
Nombre del congreso: 58 Congreso de Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Zaragoza, Aragón, España



Fecha de celebración: 04/06/2009

Fecha de finalización: 06/06/2009

Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Vanessa López González; MJ. Ballesta Martínez; C. Vicente Calderón; S. Gracia Manzano; Encarna Guillén Navarro. "Nuestra experiencia en Osteogénesis Imperfecta: revisión clínica y respuesta a bifosfonatos."

133 Título del trabajo: Tres nuevos casos de embriofetopatía por Fenilcetonuria materna.

Nombre del congreso: 58 Congreso de Asociación Española de Pediatría.

Ciudad de celebración: Zaragoza, Aragón, España

Fecha de celebración: 04/06/2009

Fecha de finalización: 06/06/2009

Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

MJ. Ballesta Martínez; Vanesa López González; I. González Gallego; JA. Mula García; Encarna Guillén Navarro. "Tres nuevos casos de embriofetopatía por fenilcetonuria materna."

134 Título del trabajo: Complicaciones postquirúrgicas de la comunicación interauricular tipo seno venoso: Fácilmente detectables, eficazmente tratables.

Nombre del congreso: XXXV Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.

Ciudad de celebración: Águilas, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 13/06/2008

Fecha de finalización: 14/06/2008

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España.

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España

Vanessa López González; L. Conesa; MD. Rosique; F. Escudero; FJ. Castro; MJ. Navalón; JM. Guía.

135 Título del trabajo: Mioclono nocturno neonatal benigno: Diagnóstico Vídeo-EEG.

Nombre del congreso: XXXV Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.

Ciudad de celebración: Águilas, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 13/06/2008

Fecha de finalización: 14/06/2008

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España.

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España

Vanessa López González; Carlos Casas Fernández; E. Recuero Fernández; T. Vicente Santos; H. Alarcón Martínez; A. Puche Mira; R. Domingo Jiménez.

136 Título del trabajo: Novel VEGFR3 missense mutation in a Spanish family with Milroy disease.

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2008.

Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España

Fecha de celebración: 31/05/2008

Fecha de finalización: 03/06/2008

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics.

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Viena, Austria

M. Ballesta Martínez; Encarna Guillén Navarro; Vanesa López González; S. Jeffery. "Novel VEGFR3 missense mutation in a Spanish family with Milroy disease."



- 137** **Título del trabajo:** Papel de la fibrobroncoscopia en niños con estridor: Revisión de nuestra casuística.
Nombre del congreso: XXX Reunión de la Sociedad Española de Neumología Pediátrica.
Ciudad de celebración: Zaragoza, Aragón, España
Fecha de celebración: 29/05/2008
Fecha de finalización: 31/05/2008
Entidad organizadora: Sociedad Española de Neumología Pediátrica. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Barcelona, Cataluña, España
Juan Alberto Piñero Fernández; MD. Pastor Vivero; P. Mondéjar López; JR Fernández Fructuoso; Vanesa López González; M. Sánchez Solís de Querol.
- 138** **Título del trabajo:** Alteración psiquiátrica como manifestación de debut de diabetes mellitus.
Nombre del congreso: XIII Reunión Anual de la Sociedad Española de Urgencias Pediátricas.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 17/04/2008
Fecha de finalización: 19/04/2008
Entidad organizadora: Sociedad Española de Urgencias de Pediatría. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: España
Vanesa López González; R. Salinas Guirao; MV López Robles; C. Pérez Cánovas; J. Rodríguez García; J. Rodríguez Caamaño.
- 139** **Título del trabajo:** Papel de la ABPA en la evolución de los pacientes con fibrosis quística.
Nombre del congreso: IX Congreso Nacional de Fibrosis Quística.
Ciudad de celebración: Tenerife, Canarias, España
Fecha de celebración: 16/11/2007
Fecha de finalización: 18/11/2007
Entidad organizadora: Sociedad Española de Fibrosis Quística. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: España
M. Sánchez Solís; MD. Pastor; P. Mondéjar; Vanesa López González.
- 140** **Título del trabajo:** Salud medioambiental escolar: Programa de prevención del tabaquismo en el Colegio San Jorge.
Nombre del congreso: XXXIV Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.
Ciudad de celebración: Los Alcázares, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 15/06/2007
Fecha de finalización: 16/06/2007
Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
MD. Pastor Vivero; Vanesa López González; G. Ortega Moreno; E. Pastor Torres; JM. Gil Vázquez; M. Sánchez Solís de Querol; F. Espí Martínez; JA. Ortega García.
- 141** **Título del trabajo:** Sistema de control y vigilancia medioambiental del cáncer pediátrico en la Región de Murcia.
Nombre del congreso: XXXIV Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España
Ciudad de celebración: Los Alcázares, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 15/06/2007
Fecha de finalización: 16/06/2007
Ciudad entidad organizadora: España



Vanesa López González; F. López Hernández; JL Fuster Soler; ME. Gómez Campoy; JA. Ortega García. "Sistema de control y vigilancia medioambiental del cáncer pediátrico en la Región de Murcia."

- 142 Título del trabajo:** Social inequalities and pediatric cancer in region of Murcia (Spain)
Nombre del congreso: 4th International Conference of Children's Health and the Environment
Tipo evento: Congreso
Ciudad de celebración: Viena, Austria
Fecha de celebración: 10/06/2007
Entidad organizadora: International Network on Children's Health, Environment and Safety (INCHES) **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Juan Antonio Ortega García; Fernando López Hernández; José Luis Fuster Soler; J Ferris Tortajada; Vanesa López González; Mar Bermúdez. "Social inequalities and pediatric cancer in region of Murcia (Spain)". En: Medycyna Srodowiskowa. 10 - 1, pp. 131 - 131. Institute of Occupational Medicine and Environmental Health, Polonia, ISSN 1505-7054
- 143 Título del trabajo:** Hematoma escrotal: manifestación inusual de hemorragia suprarrenal neonatal.
Nombre del congreso: 56 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.
Ciudad de celebración: Barcelona, Cataluña, España
Fecha de celebración: 07/06/2007
Fecha de finalización: 09/06/2007
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Región de Murcia, España
P. Alcañiz Rodríguez; V. López González; MV López Robles; JL. Molina Pagán; L. Alcaraz Gómez; M. Sempere Miralles. "Hematoma escrotal: manifestación inusual de hemorragia suprarrenal neonatal."
- 144 Título del trabajo:** Sistema de control y vigilancia medioambiental del cáncer pediátrico en la Región de Murcia.
Nombre del congreso: VI Congreso Regional de Calidad Asistencial.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 25/04/2007
Fecha de finalización: 26/04/2007
Entidad organizadora: Sociedad Murciana de Calidad Asistencial. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
F. López Hernández; JL. Fuster Soler; Vanesa López González; ME. Gómez Campoy; E. Pastor Torres; JA. Ortega García. "Sistema de control y vigilancia medioambiental del cáncer pediátrico en la Región de Murcia."
- 145 Título del trabajo:** Enterocolitis necrotizante: Experiencia en 10 años.
Nombre del congreso: XXXIII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.
Ciudad de celebración: Mazarrón, Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 16/06/2006
Fecha de finalización: 17/06/2006
Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
J. Susmozas; L. Conesa; Vanesa López González; JJ. Agüera; JL. Alcaraz; V. Bosch.
- 146 Título del trabajo:** Recién nacido con tumoración laterocervical.
Nombre del congreso: XXXIII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.
Ciudad de celebración: Mazarrón, Región de Murcia, España



Fecha de celebración: 16/06/2006

Fecha de finalización: 17/06/2006

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
MD. Sánchez Cano; Vanesa López González; E. Martínez Villalta.

147 Título del trabajo: Síndrome de Cri du Chat.

Nombre del congreso: XXXIII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.

Ciudad de celebración: Mazarrón, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 16/06/2006

Fecha de finalización: 17/06/2006

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
Vanesa López González; MD. Sánchez Cano; E. Martínez Villalta.

148 Título del trabajo: Enfermedad de Kawasaki: revisión de los últimos 5 años.

Nombre del congreso: 55 Congreso de la Asociación Española de Pediatría.

Ciudad de celebración: Valencia, Comunidad Valenciana, España

Fecha de celebración: 01/06/2006

Fecha de finalización: 03/06/2006

Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Vanesa López González; A. Herrera Chamorro; Juan Alberto Piñero Fernández; I. Valcárcel Díaz; M. Rodríguez Peñalver. "Enfermedad de Kawasaki: revisión de los últimos 5 años."

149 Título del trabajo: Parasitosis intestinal en el niño inmigrante.

Nombre del congreso: XXXII Reunión de la Sociedad de Pediatría del Sureste de España.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 07/10/2005

Fecha de finalización: 08/10/2005

Entidad organizadora: Sociedad de Pediatría del Sureste de España. **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España

A. Almansa García; Vanesa López González; C. Rex Nicolás; F. Alemán Lorca; A. Galera Miñarro; J. Rodríguez García.

150 Título del trabajo: El óxido nítrico interfiere con la señalización intracelular de calcio en vasos mesentéricos de ratas con ligadura del conducto biliar.

Nombre del congreso: Congreso Asociación Española para el Estudio del Hígado.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 2001

Entidad organizadora: Asociación Española para el Estudio del Hígado **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

FJA Nadal; I. Villegas; JL. Santiago; P Gacto; Vanesa López González; NM Atucha; J García Estañ.



Trabajos presentados en jornadas, seminarios, talleres de trabajo y/o cursos nacionales o internacionales

- 1** **Título del trabajo:** Paciente con infecciones por gérmenes oportunistas.
Nombre del evento: mesa de casos clínicos interactivos: ¿Cuándo sospechar inmunodeficiencia primaria? Semiología de los síntomas y signos de inmunodeficiencia. 59 Congreso de la Asociación Española de Pediatría. Maspalomas. Gran Canaria.
Ciudad de celebración: Maspalomas (Gran Canaria), Canarias, España
Fecha de celebración: 04/06/2016
Entidad organizadora: Asociación Española de Pediatría.
Ciudad entidad organizadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Luis Ignacio González Granado; Vanesa López González.
- 2** **Título del trabajo:** Abortos de repetición y manejo de restos abortivos.
Nombre del evento: Formación continuada: seminarios Centro de Bioquímica y Genética Clínica.
Ciudad de celebración: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 19/05/2016
Entidad organizadora: Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad entidad organizadora: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
- 3** **Título del trabajo:** Exploración física en dismorfología.
Nombre del evento: Sesión para médicos residentes del Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad de celebración: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 18/11/2015
Entidad organizadora: Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad entidad organizadora: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
- 4** **Título del trabajo:** Dismorfología.
Nombre del evento: Seminarios para médicos residentes del Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad de celebración: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 26/02/2014
Entidad organizadora: Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad entidad organizadora: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
- 5** **Título del trabajo:** Asesoramiento genético en la edad pediátrica.
Nombre del evento: II Jornada de Cardiogenética.
Ciudad de celebración: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 29/11/2013
Entidad organizadora: Servicio de Cardiología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad entidad organizadora: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
- 6** **Título del trabajo:** ¿Por qué mi hijo no tiene grasa en el cuerpo? Lipodistrofias genéticas y adquiridas.
Nombre del evento: Mesa redonda: acercando el laboratorio a la calle. VI Congreso Nacional de Enfermedades Raras. I Encuentro Iberoamericano de Representantes de Asociaciones de Enfermedades Raras. I Simposium Internacional de Lipodistrofias.
Ciudad de celebración: Totana (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 18/10/2013



Fecha de finalización: 20/10/2013

Entidad organizadora: Asociación D´Genes

Ciudad entidad organizadora: Totana (Murcia), Región de Murcia, España

- 7 Título del trabajo:** Experiencia en Genética Médica en Alemania.
Nombre del evento: Sesión general del Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Univesitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad de celebración: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 14/12/2012
Entidad organizadora: Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad entidad organizadora: El Palmar (Murcia)., Región de Murcia, España
- 8 Título del trabajo:** Muerte súbita neonatal: caso clínico.
Nombre del evento: Jornada de Cardiogenética.
Ciudad de celebración: el Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 14/12/2012
Entidad organizadora: Sección de Cardiología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad entidad organizadora: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
- 9 Título del trabajo:** Heterogeneidad genética en la hipertensión pulmonar primaria.
Nombre del evento: Sesión conjunta hospitalaria del grupo de estudio de Muerte Súbita.
Ciudad de celebración: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 23/03/2012
Entidad organizadora: Sección de Cardiología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad entidad organizadora: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
- 10 Título del trabajo:** Síndrome de Marfan.
Nombre del evento: Sesión conjunta hospitalaria del grupo de estudio de Muerte Súbita.
Ciudad de celebración: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 21/01/2011
Entidad organizadora: Sección de Cardiología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad entidad organizadora: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
- 11 Título del trabajo:** Asociación VACTERL
Nombre del evento: Sesión General.
Ciudad de celebración: El Palmar (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 25/11/2010
Entidad organizadora: Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
- 12 Título del trabajo:** Síndrome de Marfán. Criterios Clínicos, genética y diagnóstico diferencial
Nombre del evento: Reunión de la Sociedad de Cardiología de Murcia
Ciudad de celebración: Santiago de la Ribera (Murcia), Región de Murcia, España
Fecha de celebración: 29/05/2010
Entidad organizadora: Sociedad de Cardiología de Murcia. Sección de Cardiología de Hospital los Arcos.
Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España
- 13 Título del trabajo:** Enfermedades Raras
Nombre del evento: Charla estudiantes nstituto de Educación Secundaria Vega del Thader. Molina de Segura. Murcia.
Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España



Fecha de celebración: 05/03/2010

Entidad organizadora: Instituto de Educación Secundaria Vega del Thader. Molina de Segura. Murcia.

Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España

14 Título del trabajo: Enfermedad de Hirschsprung y genética

Nombre del evento: Sesión general.

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 30/04/2009

Entidad organizadora: Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España

15 Título del trabajo: Genética y enfermedades raras.

Nombre del evento: Charla a estudiantes de Instituto de Educación Secundaria Salvador Sandoval. Torres de Cotillas. Murcia.

Ciudad de celebración: Instituto de Educación Secundaria Salvador Sandoval. Torres de Cotillas. Murcia., Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 02/04/2009

Entidad organizadora: Instituto de Educación Secundaria Salvador Sandoval. Torres de Cotillas. Murcia.

Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España

16 Título del trabajo: Lactancia materna: Anatomía y Fisiología

Nombre del evento: primer curso de Lactancia materna de residentes para residentes

Ciudad de celebración: Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 16/06/2008

Entidad organizadora: Unidad de Salud Medioambiental Pediátrica. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España

17 Título del trabajo: Acute hypoxemia in a five years-old girl with cystic fibrosis

Nombre del evento: Arrixaca Grand Rounds in Paediatric Pulmonology

Ciudad de celebración: Murcia, Región de Murcia, España

Fecha de celebración: 19/04/2007

Entidad organizadora: Unidad de Neumología Pediátrica y Fibrosis Quística. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Ciudad entidad organizadora: Murcia, Región de Murcia, España

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

Comités científicos, técnicos y/o asesores

1 Título del comité: comité científico del VII Congreso Nacional de Enfermedades Raras. II Simposium Internacional de Lipodistrofias. VII Encuentro nacional de familiares y afectados por una enfermedad rara.

Entidad de afiliación: Asociación D'Genes

Ciudad entidad afiliación: Totana (Murcia), Región de Murcia, España

Fecha de inicio-fin: 24/10/2014 - 26/10/2014

2 Título del comité: Comité clínico de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Entidad de afiliación: Servicio Murciano de Salud.

Fecha de inicio: 23/11/2015



- 3 Título del comité:** Revisora de la revista "Anales de Pediatría"
Fecha de inicio: 2012
- 4 Título del comité:** Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
- 5 Título del comité:** Asociación Española de Pediatría (AEP).
- 6 Título del comité:** Comité científico del X Congreso Internacional de Enfermedades Raras.
- 7 Título del comité:** Comité evaluador de comunicaciones libres presentadas a la sección "Genética Clínica y Dismorfología" al 61 Congreso de la Asociación Española de Pediatría. Granada. 31 de mayo-2 de junio 2012.
Entidad de afiliación: Asociación Española de Pediatría
- 8 Título del comité:** Comité evaluador de comunicaciones libres presentadas a la sección "Genética Clínica y Dismorfología" al 62 Congreso de la Asociación Española de Pediatría. Sevilla. 6-8 junio 2013.
Entidad de afiliación: Asociación Española de Pediatría
- 9 Título del comité:** Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología (socia).
- 10 Título del comité:** Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG)
- 11 Título del comité:** Sociedad de Pediatría del Sureste de España (socia).

Otros méritos

Ayudas y becas obtenidas

- 1 Nombre de la ayuda:** Beca (bolsa de viaje) para la asistencia a European Human Genetics Conference en París (Francia).
Entidad concesionaria: Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG) en colaboración con la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
Fecha de concesión: 2013
- 2 Nombre de la ayuda:** Beca de Corta Estancia 2012 del Servicio Alemán de Intercambio Académico (DAAD -Deutscher Akademischer Austausch Dienst).
Entidad concesionaria: Servicio Alemán de Intercambio Académico (DAAD -Deutscher Akademischer Austausch Dienst).
Fecha de concesión: 2012 **Duración:** 3 meses



Entidad de realización: Institut für Humangenetik. Universitätsklinikum Essen. Essen. Alemania.

- 3** **Nombre de la ayuda:** Beca de Corta Estancia de la Asociación Española de Pediatría. 10ª convocatoria.
Entidad concesionaria: Asociación Española de Pediatría.
Fecha de concesión: 2008 **Duración:** 2 meses
Entidad de realización: Inmunodeficiencias Pediátricas. Hospital 12 de Octubre de Madrid.
- 4** **Nombre de la ayuda:** Beca de Medicina Rural en Centro de Salud de Torres de Cotillas (Murcia).
Entidad concesionaria: Convenio de Cooperación Educativa patrocinado por la Caja de Ahorros de Murcia en colaboración con la Universidad de Murcia.
Fecha de concesión: 2002 **Duración:** 30 días
Entidad de realización: Centro de Salud de Torres de Cotillas (Murcia)

Premios, menciones y distinciones

- 1** **Descripción:** Premio Mención Especial Mejores Comunicaciones. • Estudio de cohorte prospectivo: seguimiento de 249 gestaciones clínicas conseguidas mediante técnicas de reproducción asistida y evaluación al año de edad de los recién nacidos vivos.
Entidad concesionaria: Asociación Española de Pediatría
Ciudad entidad concesionaria: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de concesión: 04/06/2016
- 2** **Descripción:** Premios a las mejores comunicaciones libres en formato oral. Descripción clínica y molecular de una serie de 66 pacientes españoles y alemanes con Rasopatías.
Entidad concesionaria: Asociación Española de Pediatría.
Ciudad entidad concesionaria: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de concesión: 07/06/2014
- 3** **Descripción:** Premios a las mejores comunicaciones libres en formato póster. • Experiencia en nuestro medio en displasia ectodérmica hipohidrótica.
Entidad concesionaria: Asociación Española de Pediatría
Ciudad entidad concesionaria: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de concesión: 07/06/2014
- 4** **Descripción:** Segundo Premio al Mejor Caso Clínico de Comunicaciones Libres: • Osteopatía estriada con esclerosis craneal secundaria a delección de WTX.
Entidad concesionaria: Asociación Española de Pediatría.
Ciudad entidad concesionaria: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de concesión: 02/06/2012
- 5** **Descripción:** Premio a las mejores comunicaciones libres. Craneosinostosis: revisión clínico-genética de 50 casos.
Entidad concesionaria: Asociación Española de Pediatría
Ciudad entidad concesionaria: Madrid, Comunidad de Madrid, España
Fecha de concesión: 05/06/2010
- 6** **Descripción:** Premio Dr. Martínez Brey a la mejor comunicación neonatal: Mioclono nocturno neonatal benigno: Diagnóstico Vídeo-EEG.
Entidad concesionaria: Sociedad de Pediatría del Sureste de España.
Ciudad entidad concesionaria: Murcia., Región de Murcia, España
Fecha de concesión: 14/06/2008



Resumen de otros méritos

- 1 Descripción del mérito:** Certificado de Aptitud del Ciclo Superior de Alemán.
Entidad acreditante: Escuela Oficial de Idiomas de Murcia.
Ciudad entidad acreditante: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de concesión: 2016
- 2 Descripción del mérito:** Certificado de Aptitud del Ciclo Superior de Inglés.
Entidad acreditante: Escuela Oficial de Idiomas de Murcia.
Ciudad entidad acreditante: Murcia, Región de Murcia, España
Fecha de concesión: 2004