

HOSPITAL UNIVERSITARIO SON ESPASES

MEMÒRIA CIENTÍFICA 2023

Diagnòstic molecular i genètica clínica



Índice

Diagnóstico Molecular y Genética Clínica	2
<i>Publicaciones en revistas Internacionales.....</i>	<i>2</i>
<i>Comunicaciones a Congresos Internacionales.....</i>	<i>6</i>
<i>Capítulos de libro</i>	<i>9</i>
<i>Proyectos de Investigación financiados.....</i>	<i>9</i>
<i>Participación en Ensayos clínicos.....</i>	<i>12</i>
<i>Tesis Doctorales defendidas o dirigidas.....</i>	<i>13</i>
<i>Otras actividades como participación en la organización de eventos científicos, conferencias invitadas, etc.</i>	<i>14</i>

Diagnóstico Molecular y Genética Clínica

Publicaciones en revistas Internacionales

Martinez-Cayuelas E, Blanco-Kelly F, Lopez-Grondona F, Swafiri ST, Lopez-Rodriguez R, Losada-Del Pozo R, Mahillo-Fernandez I, Moreno B, Rodrigo-Moreno M, Casas- Alba D, Lopez-Gonzalez A, García-Miñaur S, Ángeles Mori M, Pacio-Minguez M, Rikeros-Orozco E, **Santos-Simarro** F, Cruz-Rojo J, Quesada-Espinosa JF, Sanchez- Calvin MT, Sanchez-Del Pozo J, Bernado Fonz R, Isidoro-Garcia M, Ruiz- Ayucar I, Alvarez-Mora MI, Blanco-Lago R, De Azua B, Eiris J, Garcia-Peñas JJ, Gil-Fournier B, Gomez-Lado C, Irazabal N, Lopez-Gonzalez V, Madrigal I, Malaga I, Martinez- Menendez B, Ramiro-Leon S, Garcia-Hoyos M, Prieto-Matos P, Lopez-Pison J, Aguilera-Albesa S, Alvarez S, Fernández-Jaén A, Llano-Rivas I, Gener-Querol B, Ayuso C, Arteché-Lopez A, Palomares-Bralo M, Cueto-González A, Valenzuela I, Martinez-Monseny A, Lorda-Sanchez I, Almoguera B. Clinical description, molecular delineation and genotype-phenotype correlation in 340 patients with KBG syndrome: addition of 67 new patients. *J Med Genet.* 2023 Jul; 60(7):644-654. doi: 10.1136/jmg-2022-108632. Epub 2022 Nov 29. PMID:36446582.

Pena-Burgos EM, Regojo RM, Sáenz de Pipaón M, **Santos-Simarro F**, Ruiz-Sala P, Pérez B, Esteban-Rodríguez MI. Neuropathological Findings in Short-Chain enoyl-CoA Hydratase 1 Deficiency (ECHS1D): Case Report and Differential Diagnosis. *Pediatr Dev Pathol.* 2023 Mar-Apr;26(2):138-143. doi: 10.1177/10935266221134650. Epub 2022 Dec 14. PMID: 36515364.

Arruti N, Rodríguez-Solana P, Nieves-Moreno M, Guerrero-Carretero M, Del Pozo Á, Montaña VEF, **Santos-Simarro F**, Rikeros-Orozco E, Delgado-Mora L, Vallespín E, Noval S. OPA1 Dominant Optic Atrophy: Diagnostic Approach in the Pediatric Population. *Curr Issues Mol Biol.* 2023 Jan 5;45(1):465-478. doi: 10.3390/cimb45010030. PMID: 36661516; PMCID: PMC9857649.

Diaz-Gonzalez F, Sacedo-Gutiérrez JM, Twigg SRF, Calpena E, Carceller-Benito FE, Parrón-Pajares M, **Santos-Simarro F**, Heath KE. Case report: A third variant in the 5' UTR of TWIST1 creates a novel upstream translation initiation site in a child with Saethre-Chotzen syndrome. *Front Genet.* 2023 Jan 4;13:1089417. doi: 10.3389/fgene.2022.1089417. PMID: 36685936; PMCID: PMC9845400.

Van der Sluijs PJ, Joosten M, Alby C, Attié-Bitach T, Gilmore K, Dubourg C, Fradin M, Wang T, Kurtz-Nelson EC, Ahlers KP, Arts P, Barnett CP, Ashfaq M, Baban A, van den Born M, Borrie S, Busa T, Byrne A, Carriero M, Cesario C, Chong K, Cueto-González AM, Dempsey JC, Diderich KEM, Doherty D, Farholt S, Gerkes EH, Gorokhova S, Govaerts LCP, Gregersen PA, Hickey SE, Lefebvre M, Mari F, Martinovic J, Northrup H, O'Leary M, Parbhoo K, Patrier S, Popp B, **Santos-Simarro F**, Stoltenburg C, Thauvin-Robinet C, Thompson E, Vulto-van Silfhout AT, Zahir FR, Scott HS, Earl RK, Eichler EE, Vora NL, Wilnai Y, Giordano JL, Wapner RJ, Rosenfeld JA, Haak MC, Santen GWE. Discovering a new part of the phenotypic spectrum of Coffin-Siris syndrome in a fetal cohort. *Genet Med.* 2023 Feb;25(2):100004. doi: 10.1016/j.gim.2022.100004. Erratum for: *Genet Med.* 2022Aug;24(8):1753-1760. PMID: 36745127; PMCID: PMC9983121.

Aerden M, Denommé-Pichon AS, Bonneau D, Bruel AL, Delanne J, Gérard B, Maze IB, Philippe C, Pinson L, Prouteau C, Putoux A, Tran Mau-Them F, Viora-Dupont É, Vitobello A, Ziegler A, Piton A, Isidor B, Francannet C, Maillard PY, Julia S, Philippe A, Schaefer E, Koene S, Ruivenkamp C, Hoffer M, Legius E, Theunis M, Keren B, Buratti J, Charles P, Courtin T, Misra-Isrie M, van Haelst M, Waisfisz Q, Wiczorek D, Schmetz A, Herget T, Kortüm F, Lisfeld J, Debray FG, Bramswig NC, Atallah I, Fodstad H, Jouret G, Almoguera B, Tahsin-Swafiri S, **Santos-Simarro F**, Palomares-Bralo M, López-González V, Kibaek M, Tørring PM, Renieri A, Bruno LP, Öunap K, Wojcik M, Hsieh TC, Krawitz P, Van Esch H. The neurodevelopmental and facial phenotype in individuals with a TRIP12 variant. *Eur J Hum Genet.* 2023 Apr;31(4):461-468. doi: 10.1038/s41431-023-01307-x. Epub 2023 Feb 7. PMID: 36747006; PMCID: PMC10133310.

Maghnie M, Semler O, Guillen-Navarro E, Selicorni A, Heath KE, Haeusler G, Hagenäs L, Merker A, Leiva-Gea A, González VL, Raimann A, Rehberg M, **Santos-Simarro F**, Ertl DA, Gregersen PA, Onesimo R, Landfeldt E, Jarrett J, Quinn J, Rowell R, Pimenta J, Cohen S, Butt T, Shediak R, Mukherjee S, Mohnike K. Lifetime impact of achondroplasia study in Europe (LIAISE): findings from a multinational observational study. *Orphanet J Rare Dis.* 2023 Mar 15;18(1):56. doi: 10.1186/s13023-023-02652-2. PMID: 36922864; PMCID: PMC10015810.

Denommé-Pichon AS, Collins SC, Bruel AL, Mikhaleva A, Wagner C, Vancollie VE, Thomas Q, Chevarin M, Weber M, Prada CE, Overs A, Palomares-Bralo M, **Santos-Simarro F**, Pacio-Míguez M, Busa T, Legius E, Bacino CA, Rosenfeld JA, Le Guyader G, Eglhoff M, Le Guillou X, Mencarelli MA, Renieri A, Grosso S, Levy J, Dozières B, Desguerre I, Vitobello A, Duffourd Y, Lelliott CJ, Thauvin-Robinet C, Philippe C, Faivre L, Yalcin B. YWHAЕ loss of function causes a rare neurodevelopmental disease with brain abnormalities in human and mouse. *Genet Med.* 2023 Jul;25(7):100835. doi: 10.1016/j.gim.2023.100835. Epub 2023 Mar 28. PMID: 36999555.

Sandoval-Talamantes AK, Mori MÁ, **Santos-Simarro F**, García-Miñaur S, Mansilla E, Tenorio JA, Peña C, Adan C, Fernández-Elvira M, Rueda I, Lapunzina P, Nevado J. Chromosomal Microarray in Patients with Non-Syndromic Autism Spectrum Disorders in the Clinical Routine of a Tertiary Hospital. *Genes (Basel)*. 2023 Mar 29;14(4):820. doi: 10.3390/genes14040820. PMID: 37107578; PMCID: PMC10137620.

Díaz-González F, Parrón-Pajares M, Lucas-Castro E, Modamio-Høybjør S, Sentchordi-Montané L, Seidel V, Prieto P, Tarraso-Urios G, Codina-Sola M, Cueto- González AM, Ballesta-Martínez MJ, **Santos-Simarro F**, Sousa SB, Heath KE. Evolution of clinical and radiological presentations of spondyloepimetaphyseal dysplasia, RPL13-related: Description of 11 further cases. *Clin Genet*. 2023 Jul; 104(1):100-106. doi: 10.1111/cge.14351. Epub 2023 Apr 30. PMID: 37121912.

Torres-Juan L, Rico Y, Fortuny E, Pons J, Ramos R, **Santos-Simarro F**, Asensio V, Martínez I, **Heine-Suñer D**. NOTCH1 Gene as a Novel Cause of Thoracic Aortic Aneurysm in Patients with Tricuspid Aortic Valve: Two Cases Reported. *Int J Mol Sci*. 2023 May 12; 24(10):8644. doi: 10.3390/ijms24108644. PMID: 37239988; PMCID:PMC10218151.

Parra A, Rabin R, Pappas J, Pascual P, Cazalla M, Arias P, Gallego-Zazo N, Santana A, Arroyo I, Artigas M, Pachajoa H, Alanay Y, Akgun-Dogan O, Ruaud L, Couque N, Levy J, Porras-Hurtado GL, **Santos-Simarro F**, Ballesta-Martínez MJ, Guillén-Navarro E, Muñoz-Hernández H, Nevado J, Spanish Over Growth Registry Initiative, Tenorio- Castano J, Lapunzina P. Clinical Heterogeneity and Different Phenotypes in Patients with SETD2 Variants: 18 New Patients and Review of the Literature. *Genes (Basel)*. 2023 May 29; 14(6):1179. doi: 10.3390/genes14061179. PMID: 37372360; PMCID: PMC10297832.

Carcavilla A, Cambra A, Santomé JL, Seidel V, Cruz J, Alonso M, Pozo J, Valenzuela I, Guillén-Navarro E, **Santos-Simarro F**, González-Casado I, Rodríguez A, Medrano C, López-Siguero JP, Ezquieta B. Genotypic Findings in Noonan and Non-Noonan RASopathies and Patient Eligibility for Growth Hormone Treatment. *J Clin Med*. 2023 Jul 29;12(15):5003. doi: 10.3390/jcm12155003. PMID: 37568403; PMCID: PMC10420167.

Parra A, Pascual P, Cazalla M, Arias P, Gallego-Zazo N, San-Martín EA, Silván C, **Santos-Simarro F**; Spanish OverGrowth Registry Initiative (SOGRI); Nevado J, Tenorio-Castano J, Lapunzina P. Genetic and phenotypic findings in 34 novel Spanish patients with DDX3X neurodevelopmental disorder. *Clin Genet*. 2023 Oct 30. doi: 10.1111/cge.14440. Epub ahead of print. PMID: 37904618.

Sandoval-Talamantes AK, Tenorio-Castaño JA, **Santos-Simarro F**, Adán C, Fernández-Elvira M, García-Fernández L, Muñoz Y, Lapunzina P, Nevado J. NGS Custom Panel Implementation in Patients with Non-Syndromic Autism Spectrum Disorders in the Clinical Routine of a Tertiary Hospital. *Genes (Basel)*. 2023 Nov 17;14(11):2091. doi: 10.3390/genes14112091. PMID: 38003033; PMCID: PMC10671584.

Cisneros-Barroso, E.; Gorram, F.; Ribot-Sanso, M. A.; Alarcon, F.; Nuel, G.; Gonzalez-Moreno, J.; Rodriguez, A.; **Hernandez-Rodriguez, J.**; Amengual-Cladera, E.; **Martinez Lopez, I.**; Ripoll-Vera, T.; Losada-Lopez, I.; **Heine-Suner, D.**; Plante-Bordeneuve, V. Disease risk estimates in V30M variant transthyretin amyloidosis (A-ATTRv) from Mallorca. *Orphanet Journal Of Rare Diseases*. 18 - 1, BIOMED CENTRAL LTD, 31/08/2023. ISSN 1750-1172 DOI: 10.1186/s13023-023-02865-5 PMID: 37653545

Eva Martínez-Moragón , Ignacio Antepara Ercoreca , María Muñoz García , on behalf of the PROs-SA group of experts, Francisco Casas Maldonado , Marta Calvín Lamas , Eusebi Chiner Vives , Carlos Crespo Diz , David Díaz-Pérez , Ibon Eguiluz Gracia , Sara García Gil , Ruperto González-Pérez , Alicia Habernau Mena , Tamara Hermida Valverde , Sònia Jornet Montaña , Valentín López-Carrasco , **Iciar Martínez López** , Vicente Merino-Bohórquez , Álvaro Moreno-Ancillo , Ana Cristina Mínguez Cabeza , Emilio Monte-Boquet , Jose Luis Revuelta-Herrero & Silvia Sánchez-Cuellar (2023) Patient-reported outcome measures in severe asthma: an expert consensus, *Journal of Asthma*, DOI: 10.1080/02770903.2023.2297372

Calleja-Hernández MÁ; Guerrero-Peral ÁL; Irimia-Sieira P; **Martínez-López I**; Santos-Lasaosa S; Sarobe-Carricas M; López-Matencio JMS; Láinez-Andrés JM. [Translated article] Consensus recommendations on the preventive treatment of migraine. *FARMACIA HOSPITALARIA*. (España): Aran Ediciones SA, ISSN 1130-6343 DOI: 10.1016/j.farma.2023.07.002 PMID: 37730507

Mauro Lecca, Davut Pehlivan, **Damià Heine Suñer**, Karin Weiss, Thibault Coste, Markus Zweier, Yavuz Oktay, Nada Danial-Farran, Vittorio Rosti, Maria Paola Bonasoni, Alessandro Malara, Gianluca Contrò, Roberta Zuntini, Marzia Pollazzon, Rosario Pascarella, Alberto Neri, Carlo Fusco, Dana Marafi, Tadahiro Mitani, Jennifer Ellen Posey, Sadik Etkay Bayramoglu, Alper Gezdirici, **Jessica Hernandez-Rodriguez**, Emilia Amengual Cladera, Elena Miravet, Jorge Roldan-Busto, María Angeles Ruiz, Cristofol Vives Bauzá, Liat Ben-Sira, Sabine Sigaudy, Anaïs Begemann, Sheila Unger, Serdal Güngör, Semra Hiz, Ece Sonmezler, Yoav Zehavi, Michael Jerdev, Alessandra Balduini, Orsetta Zuffardi, Rita Horvath, Hanns Lochmüller, Anita Rauch, Livia Garavelli, Elisabeth Tournier-Lasserre, Ronen Spiegel, James R. Lupski, Edoardo Errichiello. *Am J Human Genet*, Volume 110, Issue 4, 2023, Pages 681-690. Bi-allelic variants in the ESAM tight-junction gene cause a neurodevelopmental disorder associated with fetal intracranial hemorrhage.

Castro-Santos, Patricia; Rojas-Martinez, Augusto; Riancho, Jose A.; Lapunzina, Pablo; Flores, Carlos; Carracedo, Angel; Diaz-Pena, Roberto; **SCOURGE Cohort Group**. HLA-A11:01 and HLA-C04:01 are associated with severe COVID-19. HLA (Q1). WILEY, 01/08/2023. ISSN 2059-2302.

Païro-Castineira, Erola; Rawlik, Konrad; Bretherick, Andrew D.; Qi, Ting; Wu, Yang; et al; GenoMICC Investigators; **SCOURGE Consortium**; ISARICC Investigators; 23andMe COVID-19 Team. GWAS and meta-analysis identifies 49 genetic variants underlying critical COVID-19. NATURE (Q1). 617 - 7962, pp. 764 - +. NATURE PORTFOLIO,17/05/2023. ISSN 1476-4687.

Zhao Y, Wang Y, Shi L, McDonald-McGinn DM, Crowley TB, McGinn DE, Tran OT, Miller D, Lin JR, Zackai E, Johnston HR, Chow EWC, Vorstman JAS, Vingerhoets C, van Amelsvoort T, Gothelf D, Swillen A, Breckpot J, Vermeesch JR, Eliez S, Schneider M, van den Bree MBM, Owen MJ, Kates WR, Repetto GM, Shashi V, Schoch K, Bearden CE, Digilio MC, Unolt M, Putotto C, Marino B, Pontillo M, Armando M, Vicari S, Angkustsiri K, Campbell L, Busa T, **Heine-Suñer D**, Murphy KC, Murphy D, García- Miñaur S, Fernández L; International 22q11.2 Brain and Behavior Consortium (IBBC); Zhang ZD, Goldmuntz E, Gur RE, Emanuel BS, Zheng D, Marshall CR, Bassett AS, Wang T, Morrow BE. Chromatin regulators in the TBX1 network confer risk for conotruncal heart defects in 22q11.2DS. NPJ Genom Med. 2023 Jul 18;8(1):17. doi: 10.1038/s41525-023-00363-y.

Rocha J, Sastre J, Amengual-Cladera E, **Hernandez-Rodriguez J, Asensio-Landa V, Heine-Suñer D**, Capriotti E. Identification of Driver Epistatic Gene Pairs Combining Germline and Somatic Mutations in Cancer. Int J Mol Sci. 2023 May 26;24(11):9323. doi: 10.3390/ijms24119323.

Comunicaciones a Congresos Internacionales

Autores/as: M. Pérez-Capó, E. Martínez-Font, E. Prados, R. Sánchez, R. Alemany, **A. Obrador-Hevia**.

Título: Studying the role of Wnt5a as a new prognostic biomarker and therapeutic target in Soft Tissue Sarcoma.

Tipo de participación: Póster.

Congreso: 3rd INTERNATIONAL WORKSHOP ON TRANSLATIONAL CANCER RESEARCH

Lugar de celebración: Palma de Mallorca (Spain)

Año: 05 – 06 octubre 2023.

Autores/as: E. Martínez-Font, E. Prados, M. Pérez-Capó, M. Robledo-Batanero, R. Sánchez, R. Alemany, A. **Obrador-Hevia**.

Título: Genomic characterization of Molecular Alterations in adult Soft Tissue Sarcomas.

Tipo de participación: póster.

Congreso: 3rd INTERNATIONAL WORKSHOP ON TRANSLATIONAL CANCER RESEARCH

Lugar de celebración: Palma de Mallorca (Spain)

AÑO: 05 – 06 octubre 2023.

Autores/as: Pérez-Capó M., de Miguel-Pérez D., **Obrador-Hevia A.**, Sen T., Rolfo C. Título: Extracellular Vesicles As Mediators of Resistance to EGFR-Tyrosine Kinase Inhibitors in Non-Small Cell Lung Cancer Preclinical Models.

Tipo de participación: póster.

Congreso: 5th Annual ISLB Congress. LUGAR DE CELEBRACIÓN: Madrid (Spain) AÑO: 2023.

Autores: **Hernandez-Rodriguez, J2**, Cisneros-Barroso, E3, Gonzalez-Moreno, J3, Losada, I3, Ripoll-Vera, T3, Amengual-Cladera, E2, Ribot-Sansó MA3, Rodríguez A3, Ventayol-Guirado, M2, Llull-Alberti, MV2, **Torres-Juan, L, Asensio, VJ, Martínez- Lopez, I, Heine-Suñer, D**

Título: 20 years of genetic testing for hereditary transthyretin amyloidosis (ATTR) provide new evidence for a founder event in the endemic focus of the Balearic Islands Tipo: Poster

Congreso: European Human Genetics Conference (ESHG), Glasgow June 10-13, 2023.

Autores: Marc Ventayol Guirado, **Laura Torres, Victor Asensio Landa, Rosa Martorell, Angeles Perez Granero, Maria** Isabel Madrid, **Jessica Hernandez Rodriguez**, Javier Lumbreras, Jordi Roldan, Monserrat Pons, **Iciar Martínez, Damian Heine Suñer, Fernando Santos Simarro**

Título: Case report Tuberous sclerosis polycystic kidney disease contiguous genesíndrome case originated by atypical non contiguous TSC 2 /PKD 1 deletions

Tipo: Poster

Congreso: European Human Genetics Conference (ESHG), Glasgow June 10-13, 2023.

Autores: María del Rocío Pérez Baca; María Palomares, Eva Z. Jacobs, Michiel Vanhooydonck, Pontus Leblanc, Lies Vantomme, **Fernando Santos-Simarro**, Roser Lleuger-Pujol, Sixto García-Miñaur, Itsaso Losantos-Garcí, Aidin Foroutan, Seyyedeh Sadegheh Haghshenas, Michael A. Levy, Jennifer Kerkhof, Haley McConkey, ZFHx4 consortium, Bekim Sadikovic, Bart Dermout, Elke Bogaert, Sarah Vergult; Bert Callewaert
Título: Loss-of-function of the Zinc Finger Homeobox 4 (ZFHx4) gene causes syndromic intellectual disability

Tipo: Oral

Congreso: European Human Genetics Conference (ESHG), Glasgow June 10-13, 2023

Autores: María Palomares Bralo; María del Rocío Pérez Baca; Sixto García-Miñaúr; Roser Lleuger-Pujol; Itsaso Losantos-García; Consorcio internacional ZFHx4; Bekim Sadikovic; Sarah Vergult; Bert Callewaert; **Fernando Santos-Simarro**.

Título: Descripción y correlación genotipo-fenotipo de un trastorno del neurodesarrollo distintivo debido a la pérdida de función de ZFHx4.

Tipo: Oral

Congreso: IV Congreso interdisciplinar en Genética Humana (15-17 Noviembre, Málaga)

Autores: **María García De Paso Mora; Víctor J. Asensio; Damia Heine-Suñer; Laura Torres-Juan; Rosa Martorell Riera; Jessica Hernández-Rodríguez; Iciar Martínez López; Fernando Santos Simarro**

Título: Variantes bialélicas en CRIPT se asocian con un fenotipo similar a Rothmund-Thompson. Presentación de dos nuevos casos

Tipo: Poster

Congreso: IV Congreso interdisciplinar en Genética Humana (15-17 Noviembre, Málaga).

Autores: **MR.Martorell, L.Torres-Prats, S.Martinez, F.Santos-Simarro, A.Pérez-Granero, D.Heine, I.Martinez**

Congreso: 14th European Cytogenetics Conference (1-4 July, 2023)

Título: "Deletion of exon 16 of the COL2A1 Gene in Prenatal Spondyloepiphyseal Dysplasia"

Tipo: Poster

Congreso: IV Congreso interdisciplinar en Genética Humana (15-17 Noviembre, Málaga).

Autores: **Víctor José Asensio Landa; Sara Sanchez Asis; María Rosa Martorell Riera; Alexander Damia Heine-Suñer; Laura Torres-Juan; Fernando Santos-Simarro; María García de Paso Mora; Rosa Ruiz de Gopegui; Albert Tubau; Iciar Martínez**

Título: "Diagnóstico prenatal mediante análisis del exoma basado en trío en las islas baleares"

Tipo: Oral.

Congreso: IV CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA, celebrado en MÁLAGA del 15 al 17 de noviembre de 2023.

Capítulos de libro

Autores: **Antònia Obrador de Hevia**; Patricia Ortega.

Módulo 3. Cáncer colorrectal asociado a poliposis - Tema 10. Poliposis adenomatosa: definición y variantes. Experto en Consultas de Alto Riesgo de Tumores Digestivos. Editorial Médica Panamericana, 07/09/2023. ISSN 2059-2302. Tipo de producción: Capítulo de libro

Proyectos de Investigación financiados

Título del proyecto: Project: EXome sequencing in TRansthyretin Amyloidosis "Identification of new genetic modifiers of Transthyretin Amyloidosis"

Entidad financiadora: Pfizer Duración, 2022-2023

Cuantía de la subvención: 150.000 \$ Investigador responsable: Dra. Eugenia Cisneros

Título del proyecto: Estudio piloto de implementación de una herramienta de cribado para la prevención, diagnóstico y tratamiento de pacientes con un trastorno psiquiátrico del neurodesarrollo: utilización del síndrome deleción 22q11.2 (22q11.2DS) como modelo.

IP: Elisabet Vilella Cuadrada (Colaboradores del grupo: **Damià Heine Suñer, Laura Torres Juan** colaboran como parte del Grupo de Genética Clínica)

Agencia financiadora: Instituto Salud Carlos III Financiación (en miles de euros): 1.679,000 € Duración (periodo de financiación): 2022-2024 Expediente contrato/proyecto: PMP22/00088

Project title: Estudio de las bases genéticas de la muerte súbita cardiaca mediante secuenciación del genoma (WGS) y transcriptoma (RNAseq)

Financing entity Sociedad Española de Cardiología. Participating entities: 2

Duration from: 2024 to: 2025 Grant amount: € 15000

Responsible researcher: Dr. Tomas Ripoll

Number of participating researchers: 8 (colaboradores **Laura Torres Juan, Alexander Damian Heine Suñer**)

Project title: Caracterización multiómica de los mecanismos fisiopatológicos de la amiloidosis por TTR (ATTRomics).

Financing entity: Instituto Salud Carlos III (ref. PI23/01388) Duration, 2024-2026

Amount of the grant: € 227,500

IP: Dr. **Alexander Damián Heine Suñer**

Título del proyecto: Novel multiomic approaches to identify susceptibility and predictive biomarkers in Lynch-like patients.

Entidad de realización: Institut d'Investigació Sanitària Illes Balears (IdISBa)

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Gwendolyn Barceló Coblijn;
Antònia Obrador de Hevia

Entidad/es financiadora/s: Institut d'Investigació Sanitària Illes Balears (IdISBa) Tipo de entidad: Fundación

Tipo de participación: Investigador principal

Código según financiadora: SYN22/09 Fecha de inicio-fin: 2023 - 2025 Cuantía total: 60.000€

Título del proyecto: Proyectos de Medicina de Personalizada de Precisión. Genómica funcional: desarrollo e implementación de una plataforma para el estudio de casos de cáncer hereditario sin resolver.

Entidad de realización: Hospital Universitari Son Espases Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Conxi Lázaro Colaboradora del equipo: **Antònia Obrador de Hevia**

Entidad/es financiadora/s: Instituto de Salud Carlos III Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Tipo de participación: Miembro de equipo Código según financiadora: PMP22/00064

Fecha de inicio-fin: 2023 - 2025 Cuantía total: 3.179.990 €

Título del proyecto: Life S-Can: a novel clinical tool to effectively assess individual needs in cancer survivorship care and improve quality of life in cancer survivors.

Entidad de realización: Institut d'Investigació Sanitària Illes Balears (IdISBa) Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Alice Chaplin Colaboradora del equipo: **Antònia Obrador de Hevia**

Entidad/es financiadora/s: World Cancer Research Fund International Tipo de participación: Miembro de equipo

Código según financiadora: Life-S-Can Fecha de inicio-fin: 2024 - 2024 Cuantía total: 57.501,52 €

Título del proyecto: Programa Intres: Invertir, investigar e innovar. Contrato pre-doctoral.

Entidad de realización: Hospital Universitari Son Espases-IdISBa

Entidad/es financiadora/s: Institut d'Investigació Sanitària Illes Balears (IdISBa) Tipo de participación: Miembro de equipo

Colaboradora del equipo: **Antònia Obrador de Hevia**

Fecha de inicio-fin: 2021 - 2024 Cuantía total: 105.725 €

Título del proyecto: Capacitación para el aislamiento y análisis de células tumorales circulantes como técnica innovadora aplicada a la oncología traslacional.

Entidad de realización: Hospital Universitari Son Espases-IdISBa

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): **Antònia Obrador-Hevia** Entidad/es financiadora/s: Govern de les Illes Balears Tipo de entidad: CAIB Tipo de participación: Miembro de equipo
Fecha de inicio-fin: 2022 – 2023 Cuantía total: 25.000 €

Título del proyecto: Determinación de polimorfismos de dihidropirimidina deshidrogenasa (DPD) en pacientes candidatos a tratamiento con fluoropirimidinas.
Entidad de realización: Hospital Universitari Son Espases
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Oliver Noguera; Falcó Ferrer Colaboradora del equipo: **Antònia Obrador de Hevia**
Entidad/es financiadora/s: Hospital Son Llatzer Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias Tipo de participación: Miembro de equipo Fecha de inicio-fin: 2022 – 2023
Cuantía total: 4.000 €

Título del proyecto: Frecuencia alélica de mutaciones en el gen DPyD en pacientes con cáncer colorectal.
Entidad de realización: Hospital Universitari Son Espases-IdISBa
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Manzanque Gordon; PérezRamírez; Morales Barrios; Miarons Font
Colaboradora del equipo: **Antònia Obrador de Hevia**
Entidad/es financiadora/s: Fundación Española de Farmacia Hospitalaria (FEFH) Tipo de participación: Miembro de equipo
Fecha de inicio-fin: 2022 – 2023

Título del proyecto: WNT5A en exosomas plasmáticos de pacientes con cáncer pulmonar de células no pequeñas como biomarcador asociado a la mutación EGFR. Entidad de realización: Hospital Universitari Son Espases-IdISBa
Entidad/es financiadora/s: Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica-SEPAR
Tipo de participación: Miembro de equipo (**Antònia Obrador de Hevia**) Fecha de inicio-fin: 2022 - 2023
Cuantía total: 4.000 €

Título del proyecto: COMMET-A: COnecting the Microbiome and METabolome in the pathogenesis of ATTR disease.
Código: ASPIRE23/87270937
Entidad financiadora: Pfizer
Duración, 2023-2025
Cuantía de la subvención: 149.728 \$
Investigador responsable: **Dra. Jéssica Hernández Rodríguez**

Título del proyecto: Un nuevo trastorno que causa hemorragias cerebrales prenatales relacionado con el gen ESAM: caracterización transcriptómica y funcional mediante CRISPR.

Código: IMP22/12

Entidad financiadora: Proyectos intramurales IdISBa - Impetus. Duración: 2023-2024

Investigador/a principal: **Dra. Jéssica Hernández Rodríguez**

Investigadores colaboradores: **Dr. Damián Heine Suñer, Dr. Víctor José Asensio Landa, Dra. Laura Torres Juan**, Jordi Roldán Busto y Emilia Amengual Cladera.

Importe concedido: 15.000 €

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

Entidad financiadora: ISCIII Duración, 2022-2024

Cuantía de la subvención: 1.650.000,00 € Investigador responsable: Dr. Jair Tenorio Código: PMP22/00049.

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

Entidad financiadora: ISCIII Duración, 2022-2024

Cuantía de la subvención: 26.620,00 €

Investigador responsable: Dr. **Fernando Santos Simarro**.

Código: PI22/01823.

Participación en Ensayos clínicos

Nombre del proyecto: WAYFIND-R. Registro para recoger datos de pacientes con tumores sólidos a los que se realizó una prueba de secuenciación de nueva generación (MX39897).

Entidad de realización: Hospital Universitari Son Espases (HUSE) Entidad/es promotora/s: Roche

Código según financiadora: WAYFIND-R Colaboradora del equipo: **Antònia Obrador de Hevia** Fecha de inicio-fin: 2021-

Tesis Doctorales defendidas o dirigidas

TESIS DOCTORALES EN CURSO:

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

Universidad: Universidad de las Islas Baleares (UIB).

Doctorando: Valiña Amado, Laura.

Director: **Antònia Obrador Hevia**.

Título: Nuevos abordajes en sarcomas de partes blandas: organoides y exosomas circulantes para la validación de nuevas dianas terapéuticas de la vía de Wnt/ β catenina.

Universidad: Universidad de las Islas Baleares (UIB).

Doctorando: Pérez Capó, Marina.

Director: **Antònia Obrador Hevia**.

TRABAJOS DE FIN DE MÁSTER DIRIGIDOS:

Título: Caracterización de alteraciones moleculares en sarcomas de partes blandas mediante técnicas de última generación.

Estudiante: Elena Prados Pérez.

Fecha: 12/07/2023.

Director: **Antònia Obrador Hevia**, Esther Martinez Font.

Universidad: Universidad Rey Juan Carlos.

Título: Evaluación del papel de hsa-miR205-5p y hsa-miR1301-3p como posibles biomarcadores en cáncer de próstata resistente a castración.

Estudiante: Alejandra Mas Enseñat.

Fecha: 27/07/2023.

Universidad: **Antònia Obrador Hevia**, Esther Martinez Font.

Universidad: UIB.

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

Entidad organizadora: IdISBa

Congreso: 3rd International Workshop on Translational Cancer Research Tipo de contribución: Comité Científico Organizador. **Antònia Obrador-Hevia**. Lugar de celebración: Palma.

Fecha: 05/10/2023 - 06/10/2023

I MASTER EN REPRODUCCIÓN ASISTIDA Y GENÉTICA CLÍNICA (CURSO 23/24)

Título propio de la UIB (**60 ECTS**) Entidad organizadora: FUEIB Y HUSE

Tipo de contribución: Dirección, coordinación. **Laura Torres Juan**.