



MINISTERIO  
DE CIENCIA  
E INNOVACIÓN

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE UNIVERSIDADES E  
INVESTIGACIÓN

SECRETARÍA GENERAL DE  
POLÍTICA CIENTÍFICA Y  
TECNOLÓGICA

DIRECCIÓN GENERAL  
DE INVESTIGACIÓN

## Curriculum vitae Impreso normalizado

Número de hojas que contiene: 45

Nombre: Salud Borrego López

Fecha: 27/09/2011

## DATOS PERSONALES

---

Apellidos: Borrego López

Nombre: Salud

Fecha de nacimiento: 28/11/1958

Sexo: Mujer

Nacionalidad: Española

---

## SITUACIÓN PROFESIONAL ACTUAL

Organismo: Servicio Andaluz de Salud

Facultad, Escuela o Instituto: Hospital Universitario Virgen del Rocío

Depto./Unidad: Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal

Dirección postal: Avda. Manuel Siurot s/n 41013 Sevilla

País: España

Teléfono (indicar prefijo, número y extensión): 955012780

Fax: 955013473

Correo electrónico: salud.borrego.sspa@juntadeandalucia.es

Especialización (Códigos UNESCO): 241007

Categoría profesional:

Jefa de Sección de Laboratorio de Genética y Reproducción.

Fecha de inicio: 2010

Situación administrativa

Plantilla

Contratado

Interino

Becario

Otras situaciones especificar:

Dedicación A tiempo completo

A tiempo parcial

---

## LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Breve descripción, por medio de palabras claves, de la especialización y líneas de investigación actuales.

1) Distrofias Hereditarias de Retina.

Degeneración progresiva de fotorreceptores; apoptosis; heterogeneidad clínica y genética; retinosis pigmentaria autosómica recesiva; locus RP25; genes candidatos; ligamiento genético.

2) La enfermedad de Hirschsprung como modelo de enfermedad poligénica.

Enfermedad de Hirschsprung; proto-oncogén RET; factores de susceptibilidad; modelo poligénico de enfermedad; "haplotipo HSCR"; loci de susceptibilidad.

3) Neoplasias endocrinas múltiples y cáncer de tiroides.

Tumores malignos de tiroides; mutaciones germinales en RET; factores modificadores; baja penetrancia; la caracterización molecular y funcional.

4) Derivación de líneas de células madres embrionarias humanas de preembriones afectados de enfermedades genéticas obtenidos tras diagnóstico genético preimplantacional. PGD; células madre; cultivo celular.

5) Identificación de dianas terapéuticas para la atrofia muscular espinal (AME)

AME; SMN1; SMN2; correlación genotipo-fenotipo.

#### FORMACIÓN ACADÉMICA

<i>Titulación Superior</i>	<i>Centro</i>	<i>Fecha</i>
Medicina y Cirugía	Universidad de Sevilla	1982
Grado de Licenciado	Universidad de Sevilla	1985

<i>Doctorado</i>	<i>Centro</i>	<i>Director/a tesis</i>	<i>Fecha</i>
Medicina y Cirugía	Universidad de Sevilla	Prof. Hugo Galera Davidson	1986

#### ACTIVIDADES ANTERIORES DE CARÁCTER CIENTÍFICO PROFESIONAL

<i>Puesto</i>	<i>Institución</i>	<i>Fecha de inicio</i>	<i>Fecha de finalización</i>
Becaria Predoctoral	Facultad de Medicina. Sevilla	1982	1986
Becaria Predoctoral	Fundación Jiménez Díaz. Madrid	1985	1985
Profesor ayudante	Facultad de Medicina. Sevilla	1983	1985
Profesor colaborador	Facultad de Medicina. Sevilla	1986	1986
FEA Genética	Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla	1986	2007
FEA (Comisión Servicios)	Fundación Jiménez Díaz. Madrid	1989	1989
FEA (Comisión Servicios)	Hopital Necker Enfants Malades. París.	1990	1990
Coordinadora de Programa de Genética Clínica	Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla	2007	2010

(\*) La información contenida en el cuadro anterior se utilizará para acreditar el cumplimiento de los requisitos establecidos en el apartado vigésimo cuarto.3 de la Resolución de convocatoria. El órgano competente para la instrucción puede solicitar al candidato la verificación documental de lo declarado con anterioridad en cualquier momento de la tramitación de su expediente. (\*\*) Si el Organismo es un centro mixto deberá indicarse tal situación con mención expresa de todos los centros que participan en su gestión.

#### IDIOMAS (R = REGULAR, B = BIEN, C = CORRECTAMENTE)

<i>Idioma</i>	<i>Habla</i>	<i>Lee</i>	<i>Escribe</i>
---------------	--------------	------------	----------------

<i>Inglés</i>	<i>C</i>	<i>C</i>	<i>C</i>
<i>Francés</i>	<i>C</i>	<i>C</i>	<i>C</i>

## PARTICIPACIÓN EN PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

TITULO del proyecto: Estudios sobre el diagnóstico y prevención de enfermedades hereditarias que originan alto riesgo de discapacidad psicofísica

Entidad financiadora: Consejería de Educación y Ciencia. Junta de Andalucía

Duración, desde: 01/01/1988 hasta: 31/12/1988

Investigador principal: Bedoya Bergua, Jose María.

---

TITULO del proyecto: Estudio de fibrosis quística en Andalucía Occidental: Aspectos epidemiológicos, clínicos y moleculares

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 89/91)

Duración, desde: 01/01/1991 hasta: 31/12/1992

Investigador principal: Borrego López, Salud

---

TITULO del proyecto: Estudio Multicéntrico sobre retinosis pigmentaria en España: Aspectos oftalmológicos, neurofisiológicos, epidemiológicos y moleculares.

Entidad financiadora: Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS 91/00030505E)

Duración, desde: 01/01/1991 hasta: 31/12/1993

Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Estudio de las características clínicas y moleculares en las distrofias hereditarias de retina y análisis de la correlación fenotipo/genotipo en estos trastornos.

Entidad financiadora: Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS 94/0758)

Duración, desde: 01/01/1994 hasta: 31/12/1996

Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Heterogeneidad de la retinosis pigmentaria: Análisis de mutaciones en genes responsables.

Correlación fenotipo/genotipo en la retinosis pigmentaria

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 520-104/94)

Duración, desde: 01/01/1994 hasta: 31/12/1995

Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Identificación y caracterización de las mutaciones del proto-oncogén RET implicadas en el desarrollo de carcinoma medular de tiroides familiar, neoplasia endocrina múltiple tipo 2A y 2B y tumores relacionados.

Entidad financiadora: Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS 95/1667)

Duración, desde: 01/01/1995 hasta: 31/12/1997

Investigador principal: Borrego López, Salud

---

TITULO del proyecto: Genética Médica en Ciencias de la Salud. Plan Andaluz de Investigación. Ayuda a Grupos de Investigación y Desarrollo Tecnológico (Grupo CTS 106)

Entidad financiadora: Consejería de Educación y Ciencia. Junta de Andalucía  
Duración, desde: 01/01/1995 hasta: 2007  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Estudio genético y epidemiológico de las retinosis pigmentarias en España.

Entidad financiadora: Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS 96/0065-02E)  
Duración, desde: 01/01/1996 hasta: 31/12/1998  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Mendelian cytogenetics network: Systematic identification of disease genes by structural chromosome rearrangements

Entidad financiadora: European Commission. (BIOMED 2 BMH4-CT97-2268)  
Duración, desde: 01/05/1997 hasta: 30/05/99  
Investigador principal: Niels Tommerup

---

TITULO del proyecto: Estudio molecular de los genes RET, GDNF y GDNFR- $\alpha$ : Análisis del papel del receptor multimérico RET/GDNFR- $\alpha$  y su ligando GDNF en la génesis de la neoplasia endocrina múltiple tipo 2 y de la enfermedad de Hirschsprung.

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (FIS 98/0898)  
Duración, desde: 01/01/1998 hasta: 31/12/2000  
Investigador principal: Borrego López, Salud

---

TITULO del proyecto: Estudio epidemiológico y genético de las retinopatías hereditarias

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 144/98)  
Duración, desde: 01/01/1998 hasta: 31/12/1999  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Estudio epidemiológico y genético de las retinopatías hereditarias en España. Formas autosómicas recesivas. 1999-2001

Entidad financiadora: Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS 99/0010-02)  
Duración, desde: 01/01/1999 hasta: 31/12/2001  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Susceptibilidad genética a la infección por VIH: análisis molecular de los genes SDF1, CCR2 y CCR5 en pacientes seropositivos e individuos expuestos no afectados en Andalucía.

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 44/99)  
Duración, desde: 01/01/1999 hasta: 31/12/2000  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Genética molecular de la enfermedad de Hirschprung y MEN2: estudio del complejo heteromultimérico RET/GFR-alfa1 y su ligando GDNF

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 47/99)  
Duración, desde: 01/01/1999 hasta: 31/12/2000  
Investigador principal: Borrego López, Salud

---

TITULO del proyecto: Evaluación de susceptibilidad a infección de individuos expuestos al VIH y de la progresión a SIDA en individuos seropositivos. Identificación de SNPs en los genes que codifican para las quimioquinas, sus receptores y otros genes candidatos; así como de factores víricos e inmunológicos relacionados

Entidad financiadora: Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS 00/0569)  
Duración, desde: 01/01/ 2000 hasta: 31/12/ 2002  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Identificación de factores genéticos involucrados en el desarrollo y la progresión de la endometriosis

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 122/00)  
Duración, desde: 01/01/2000 hasta: 31/12/2001  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Identificación y caracterización molecular de nuevos loci de susceptibilidad para la enfermedad de Hirschprung

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 116/00)  
Duración, desde: 01/01/2000 hasta: 31/12/2001  
Investigador principal: Borrego López, Salud.

---

TITULO del proyecto: Identificación y caracterización molecular de nuevos loci de susceptibilidad para la enfermedad de Hirschprung y el cáncer medular de tiroides

Entidad financiadora: Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS 01/0551)  
Duración, desde: 01/01/2002 hasta: 31/12/2004  
Investigador principal: Borrego López, Salud.

---

TITULO del proyecto: RET receptor-complex polymorphism and Hirschprung disease

Entidad financiadora: National Institutes of Health (USA) (NIH 1R01 HD39058-01 A1)  
Duración, desde: 01/07/2001 hasta: 30/06/2005  
Investigador principal: Borrego López, Salud.

---

TITULO del proyecto: Estudio epidemiológico y genético de las Retinopatías Hereditarias en Andalucía

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 15/01)  
Duración, desde: 01/01/2002 hasta: 31/12/2003  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Estudio molecular de genes implicados en la cascada metabólica del receptor RET. Evaluación de su papel en la aparición de cáncer medular de tiroides esporádico

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 24/01)  
Duración, desde: 01/01/2002 hasta: 31/12/2003  
Investigador principal: Borrego López, Salud.

---

TITULO del proyecto: Caracterización clínica y molecular de distrofias hereditarias de retina: Genes y mecanismos moleculares relacionados con el locus RP25

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (PI 020152)  
Duración, desde: 06/11/2002 hasta: 06/11/2005  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de base Genética (INERGEN)

Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III (Red de Centros C03/05)  
Duración, desde: 01/01/2003 hasta: 31/12/2005  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo (Coordinador de la red)

---

TITULO del proyecto: Genómica del Cáncer

Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III (Red de Centros C03/06)  
Duración, desde: 01/01/2003 hasta: 31/12/2005  
Investigador principal: Casas Fernández de Tejerina, Ana (Coordinador del nodo)

---

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

Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III (Red G03/018)  
Duración, desde: 01/01/2003 hasta: 31/12/2005  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo (Coordinador de nodo)

---

TITULO del proyecto: Análisis molecular de genes candidatos para la enfermedad de Hirschsprung

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 56/03)  
Duración, desde: 01/01/2004 hasta: 31/12/2005  
Investigador principal: Borrego López, Salud.

---

TITULO del proyecto: Prevalencia de mutaciones en BRCA1 y BRCA2 en familias con cáncer de mama y/o ovario.

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 79/03)  
Duración, desde: 01/01/2004 hasta: 31/12/2005  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Estudio mutacional y funcional de los genes relacionados con la cascada de señalización y con la expresión del receptor tirosín-kinasa RET. Análisis de su implicación en la enfermedad de Hirschsprung y en el cáncer de tiroides.

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (PI040266)  
Duración, desde: 01/01/2005 hasta: 30/12/2007  
Investigador principal: Borrego López, Salud.

---

TITULO del proyecto: Evaluación de los genes de susceptibilidad relacionados con el síndrome metabólico gestacional y el desarrollo a corto plazo tras el parto de diabetes mellitus y factores de riesgo vascular

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (PI040336)  
Duración, desde: 01/01/2005 hasta: 30/12/2007  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Análisis molecular de genes candidatos para el cáncer medular de tiroides

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 21/04)  
Duración, desde: 01/01/2005 hasta: 31/12/2006  
Investigador principal: Borrego López, Salud.

---

TITULO del proyecto: Estudio epidemiológico y genético de distrofias hereditarias de retina: genes y mecanismos moleculares relacionados con el locus RP25.

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (PI050857)  
Duración, desde: 01/01/2006 hasta: 30/12/2008  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Adaptación y desarrollo europeo del Registro de pacientes con Distrofias de Retina (ESRETNET) con caracterización genotipo-fenotipo. Identificación de nuevos genes y loci

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (PI050841)  
Duración, desde: 01/01/2006 hasta: 30/12/2006  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: INERGEN (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de base Genética): Finalización del proyecto científico de la red e integración con RECGEN

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (PI051291)  
Duración, desde: 01/01/2006 hasta: 30/12/2006  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Estudio epidemiológico y genético del cáncer de mama y/o ovario familiar.

Entidad financiadora: Consejería de Salud, Junta de Andalucía (PI-0161/2006).  
Duración, desde: 01/01/2007 hasta: 30/12/2008  
Investigador principal: Marcos Luque, Irene.

---

TITULO del proyecto: Enfermedad de Hirschsprung como modelo de enfermedad poligénica. Estudio mutacional y funcional de genes candidatos y análisis de la correlación genotipo-fenotipo en población española.

Entidad financiadora: Consejería de Salud, Junta de Andalucía (PI-0138/2006).



Duración, desde: 01/01/2007 hasta: 30/12/2008  
Investigador principal: Borrego López, Salud.

---

TITULO del proyecto: Derivación de líneas de células madres embrionarias humanas de preembriones afectos de enfermedades genéticas obtenidos tras diagnóstico genético preimplantatorio.

Entidad financiadora: Fundación Progreso y Salud, Junta de Andalucía (TCMR 0021/2006).  
Duración, desde: 01/01/2007 hasta: 30/12/2009  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

---

TITULO del proyecto: Defining targets for therapeutics in Spinal Muscular Atrophy

Entidad financiadora: Fundación Genoma España  
Duración, desde: 01/03/2007 hasta: 28/02/2010  
Investigador principal: Borrego López, Salud.

---

TITULO del proyecto: CIBER de Enfermedades Raras (Centro de Investigación biomédica en red)

Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III, Fondo de Investigación Sanitaria (CB06/07/0034).  
Duración, desde: 01/01/2007 hasta: Actualidad  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Genética Clínica y Medicina Genómica. Plan Andaluz de Investigación. Ayuda a Grupos de Investigación y Desarrollo Tecnológico (Grupo CTS 619)

Entidad financiadora: Consejería de Educación y Ciencia. Junta de Andalucía  
Duración, desde: 19/12/2007 hasta: Actualidad  
Investigador principal: Borrego López, Salud.

---

TITULO del proyecto: Genetic Testing in Europe. Network for test development, harmonization, validation and standardization of service (Network of Excellence FP6-512148)

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (AI07/90009)  
Duración, desde: 01/01/2008 hasta: 31/12/2008  
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo

---

TITULO del proyecto: Aplicación de la tecnología de microarrays y MLPA a la identificación de nuevos loci relacionados con el Retraso Mental de causa genética.

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (PI-0353/2007)  
Duración, desde: 01/01/2008 hasta: 31/12/2010  
Investigador principal: Fernández García, Raquel

---

TITULO del proyecto: Cáncer medular de tiroides: evaluación de genes candidatos, análisis de asociación genómica para la identificación de regiones ligadas a la enfermedad y caracterización de perfiles de expresión de miRNAs en tumores.

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (PI-0340/2007)

Duración, desde: 01/01/2008 hasta: 31/12/2010  
Investigador principal: Borrego López, Salud

---

TITULO del proyecto: Análisis molecular y funcional de genes candidatos como genes de susceptibilidad para la enfermedad de Hirschsprung, la displasia neuronal intestinal y el cáncer medular de tiroides.

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (PI070080)  
Duración, desde: 01/01/2008 hasta: 31/12/2010  
Investigador principal: Borrego López, Salud

---

TITULO del proyecto: International Hirschsprung Disease Consortium

Entidad financiadora: Proyecto Europeo E-rare JTC 2007 (PI071315)  
Duración, desde: 01/01/2008 hasta: 31/12/2010  
Investigador principal: Borrego López, Salud

---

TITULO del proyecto: Cáncer medular de tiroides y enfermedades del sistema nervioso entérico: Evaluación de genes candidatos y análisis de asociación genómica para la identificación de regiones ligadas a estas patologías.

Entidad financiadora: Proyecto de investigación de Excelencia. Secretaría General de Universidades, Investigación y Tecnología (CTS-02590).  
Duración, desde: 01/01/2008 hasta: 31/12/2011  
Investigador principal: Borrego López, Salud

---

TITULO del proyecto: Evaluación de genes candidatos y análisis de asociación genómica para la identificación de regiones ligadas a la enfermedad de HSCR y la displasia neuronal intestinal.

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (PI-0249/2008)  
Duración, desde: 01/01/2009 hasta: 31/12/2011  
Investigador principal: Borrego López, Salud

---

TITULO del proyecto: Caracterización molecular y funcional de genes y loci implicados en la enfermedad de Hirschsprung y en el cáncer de tiroides. Estudios de asociación y expresión a escala genómica y evaluación de genes candidatos.

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (PI10/01290)  
Duración, desde: 01/01/2011 hasta: 31/12/2013  
Investigador principal: Borrego López, Salud

---

## PUBLICACIONES

---

Indicar volumen, páginas inicial y final (año) y clave.

CLAVE: L= libro completo, CL.= capítulo de libro, A= artículo, R= revisión/"review", E= editor/a

(\*) En el caso de aquellas publicaciones que estén en tramitación y aún no hayan sido publicadas, indicar únicamente la situación en la que se encuentra la publicación. (\*\*) Con carácter opcional, se podrán indicar los aspectos que considere más destacados de cada publicación para evaluar su calidad (p.ej. el índice de impacto de la revista, posición de la revista en los listados de los campos correspondientes, citas recibidas u otros indicadores de repercusión).

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Ríos J.P., Sacristán J.R., San Martín V., Fernández-Novoa C., Vaquero C., Borrego S.  
*TITULO:* Relación entre dermatoglifos e inteligencia en el Síndrome de Down.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Phronesis 5: 165-168, 1984. *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Nieto M., Borrego S., Aguilar A.  
*TITULO:* Convulsiones neonatales familiares benignas y crisis asociadas.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp de Epilepsia 2: 66-70, 1986. *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Novales A., San Martín V., Fernández-Novoa C., Borrego S., Galera H.  
*TITULO:* Diferencias dermatoglíficas entre progenitores de niños Down y progenitores de niños sanos. Respecto al quirograma.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp Pediatr 42: 369-376, 1986. *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Novales A., Fernández-Novoa C., San Martín V., Galera H.  
*TITULO:* Consideraciones sobre el Síndrome de Turner.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp Pediatr 42: 153-158, 1986 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Fernández-Novoa C., Antiñolo G., Bedoya JM., Galera H.  
*TITULO:* Problemas en el diagnóstico prenatal tras la aparición de un mosaicismo cromosómico.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Histología Médica II: 163-168, 1986 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Fernández-Novoa C., Antiñolo G., Bedoya JM., Galera H.  
*TITULO:* Biopsia Corial como método de diagnóstico prenatal precoz de anomalías cromosómicas.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Histología Médica II: 169-172, 1986 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Fernández-Novoa C., Antiñolo G., Ramos C., Martínez P., Bedoya JM., Galera H.  
*TITULO:* Diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas mediante cultivo de células de líquido amniótico.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Prog Obst y Gin 30:761-770, 1987 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Fernández-Novoa C., Antiñolo G., Bedoya J.M., Galera H.  
*TITULO:* Diagnóstico prenatal de una translocación por transmisión materna.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Acta Gin XLIV: 352-354, 1987 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Antiñolo G., San Martín V., Fernández-Novoa C., González V.  
*TITULO:* A child with a 21-ring chromosome 45,XX,21-1/46,XX,21r.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Histología Médica III: 213-216, 1987 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Sanchez J., Bedoya JM.  
*TITULO:* Inversiones pericéntricas del cromosoma 9. Consejo genético ante un portador fenotípicamente normal. Estudio de dos familias.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Acta Gin LIV:371-374,1987 *CLAVE: A*

---

*AUTORES AUTORES (p.o. de firma):* San Martín V., Novales M.A., Borrego S., Fernández-Novoa C., Hevia A.  
*TITULO:* Síndrome de Turner en dos hermanas con cariotipo diferente (45X0 y 45X0/46,XX).

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp Pediatr 44: 89-91, 1988. *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S, Fernández-Novoa C., San Martín V., Novales A., Hevia A., Galera H.  
*TITULO:* Contribución al estudio de los isocromosomas para los brazos largos del X.

*REF. REVISTA/LIBRO:* An Esp Pediatr 29: 117-121, 1988. *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Antiñolo G., del Valle A., Sánchez J., Bedoya J.M.  
*TITULO:* Síndrome de Turner en una niña con fórmula cromosómica : 46,X,dic(Yq)/45,X0. Evaluación de los riesgos de una potencial malignización del tejido gonadal en estas pacientes.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Acta Gin XLV: 153-156, 1988 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Nieto M., Antiñolo G., Sánchez J., de la Rosa A.  
*TITULO:* Tetrasomía 18p: Aportación de un caso.

*REF. REVISTA/LIBRO:* An Esp Pediatr 29: 80-82, 1988 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Nieto M.  
*TITULO:* Trisomía 4p en una familia con translocación t(3;4).

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp Pediatr 44:291-293, 1988 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Antiñolo G., Bedoya J.M.  
*TITULO:* Amenorrea primaria de origen cromosómico. Efecto de la delección distal del brazo largo del cromosoma X. Aportación de un caso 46,X,del (Xq)(q24qter).

*REF. REVISTA/LIBRO:* Acta Gin XLV: 169-172, 1988 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Antiñolo G.  
*TITULO:* Síndrome 49, XXXXX: Aportación de un caso.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Acta Pediatr 46:317-318, 1988 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Cruz G.  
*TITULO:* Anoftalmía clínica: Presentación de una familia con dos hijos afectados

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp Pediatr 44:523-524, 1988 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Nieto M.  
*TITULO:* Síndrome 48, XXXX: Estudio de una niña desde el nacimiento hasta la edad de 6 6/12 años y revisión de la literatura.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp Pediatr 44:599-602, 1988 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Cañadas M., Sánchez J.  
*TITULO:* Síndrome de Roberts-SC focomelia: hallazgos citogenéticos y variabilidad clínica en tres hermanos afectados.

*REF. REVISTA/LIBRO:* An Esp Pediatr 29:239-243, 1988 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Antiñolo G., Cañadas M., Villar J.L  
*TITULO:* Síndrome Oral-facial-digital II: Aportación de un caso y diagnóstico diferencial con cuadros clínicamente similares.

*REF. REVISTA/LIBRO:* An Esp Pediatr 31:489-491, 1989 *CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Antiñolo G., Alamos A., Sánchez J.

*TITULO:* Inversión pericéntrica del cromosoma 6: Aportación de un caso familiar y análisis de su significación en genética clínica.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Acta Gin XLV: 97-98, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Bedoya J.M. Borrego S., Cañadas M., Quijada D., Torralba G.  
*TITULO:* Síndrome de pterigium múltiple letal. Diagnóstico prenatal y aportación de tres casos en una misma familia.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Prog Diag Pren 1:39-41, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Bedoya J.M., Antiñolo G., Borrego S., Cañadas M., Fraile I.  
*TITULO:* Higroma quístico retrocervical. Estudio ecográfico prenatal y diagnóstico diferencial.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Prog Diag Pren 2: 105-107, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Antiñolo G., Sierra J., Nieto M.  
*TITULO:* Distrofia muscular congénita rápidamente progresiva: presentación de una familia con dos hijos afectados.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp Pediatr 45: 187-190, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Bedoya J.M. Quijada D.  
*TITULO:* Translocación t(1;6)(p31.l;q27) en una mujer con infertilidad.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Acta Gin XLVI: 171-173, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Sánchez J., Bedoya J.M.  
*TITULO:* Fórmula cromosómica 45,XO/46,X,r(X)(p22;q26) en una paciente con síndrome de Turner.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Toko-Gin Pract 48: 265-266, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Antiñolo G., Bedoya J.M.  
*TITULO:* Síndrome de Seckel: Aportación de un caso y diagnóstico diferencial con otros tipos de enanismo microcefálico.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp Pediatr 45:433-435, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Leal A., Sánchez Ramos J.  
*TITULO:* Síndrome de Turner en pacientes con cariotipo 45,XO/46,XY.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Acta Gin XLVI: 213-216, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., del Valle J.  
*TITULO:* Síndrome de Turner en 42 pacientes con fórmula cromosómica 45,XO.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp Pediatr 45:288-293, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Santos C.  
*TITULO:* Síndrome de Turner e isocromosomas de brazos largos del cromosoma X: aportación de 20 casos.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Esp Pediatr 45:295-301, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Antiñolo G., Alamos A., Sánchez Portillo R.  
*TITULO:* Translocación t(1;13) como causa de infertilidad en una familia.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Acta Gin XLVI: 255-258, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Fernández Vazquez L., Sánchez J.  
*TITULO:* Translocación t(1;15)(q21;p13) en un varón con azoospermia.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Actas Urológicas Españolas 13:465-466, 1989 *CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Bedoya J.M., Antiñolo G., Borrego S.  
*TITULO:* Enfermedades hereditarias y cromosómicas.

<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Toko-Gin Pract 48:341-351, 1990	<i>CLAVE:</i> R
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Borrego S., Antiñolo G., Sánchez J. Sánchez Portillo R., Haring R., Moreno Pacha E. <i>TITULO:</i> Estudio citogenético, consejo genético y diagnóstico prenatal en parejas con problemas reproductivos.	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Prog Diag Pren 2:31-36, 1990	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Antiñolo G., Nieto M., Borrego S., Sierra J., Rufo M., Siljestrom M.L. <i>TITULO:</i> Familial spastic paraplegia with neuropathy and poikiloderma. A new syndrome?	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Clin Genet 41: 281-284, 1992	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Antiñolo G., Borrego S., Martín-Noya A, Sánchez J, Rodríguez J. <i>TITULO:</i> Translocación t(2;9) en un paciente con leucemia mieloide crónica filadelfia negativo en crisis blástica.	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Sangre 37:414-415, 1992	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Borrego S., Antiñolo G., Parody R., Jiménez F. <i>TITULO:</i> Translocation (14;18) in a patient with common acute lymphoblastic leukemia (FAB L2).	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Cancer Genet Cytogenet 65: 177-178, 1993	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Borrego S., Antiñolo G., Martín-Noya A., Parody R. <i>TITULO:</i> Translocation (8;12) in a patient with agnogenic myeloid metaplasia.	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Cancer Genet Cytogenet 71: 183-184, 1993	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Bedoya J.M., Antiñolo G., Borrego S., Sánchez J., Sánchez B. <i>TITULO:</i> Diagnóstico Prenatal: Estimación de la población de riesgo en Andalucía y estrategias para su cobertura.	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Prog Obst Gin 36: 109-113, 1993	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Antiñolo G., Borrego S., Sánchez B. <i>TITULO:</i> Avances en la investigación de las enfermedades hereditarias de la retina: Patología molecular de la retinosis pigmentaria.	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Claridad 1:4-5, 1993	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Antiñolo G., Rufo M., Borrego S., Morales C. <i>TITULO:</i> Megalocornea – Mental retardation syndrome: An additional case.	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Am J Med Genet 52: 196-197, 1994	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Borrego S., Casals T., Dapena J., Fernández E., Giménez J., Cabeza J.C., Sánchez J., Antiñolo G. <i>TITULO:</i> Molecular and clinical analyses of cystic fibrosis in the south of Spain.	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Clin Genet 46: 287-290, 1994.	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Antiñolo G., Sánchez B., Borrego S., Rueda T., Chaparro P., Cabeza J.C. <i>TITULO:</i> Identification of a new mutation at codon 171 of the rhodopsin gene in autosomal dominant retinitis pigmentosa.	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Hum Mol Genet 3: 1421, 1994	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Antiñolo G., López F., Borrego S., Chaparro P., Rueda T., Sánchez J. <i>TITULO:</i> Estudio de la variabilidad clínica y la heterogeneidad genética en la retinitis pigmentosa.	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Arch Soc Esp Oftalm 67:161-167, 1994	<i>CLAVE:</i> A
<i>AUTORES (p.o. de firma):</i> Sánchez J., Borrego S., Sanchez B., Bedoya J.M., Cabeza J.C., Antiñolo G. <i>TITULO:</i> Determinación Prenatal del sexo mediante PCR.	
<i>REF. REVISTA/LIBRO:</i> Prog Diag Pren 6:179-182, 1994	<i>CLAVE:</i> A

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Ruiz A.  
*TÍTULO:* Neurología y neuropsicología pediátrica.

*REF. REVISTA/LIBRO:* 1:323-377, 1995

Editorial (si libro): Gómez MR., Montilla J. y Nieto M

Lugar de publicación: Diputación provincial de Jaén, España.

CLAVE: CL

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Ruiz A., Sánchez B., Cabeza J.C.

*TÍTULO:* Avances en el estudio molecular en pacientes con retinosis pigmentaria en el sur de España.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Visión 8:8-9, 1995

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Cabeza J.C., Sánchez R., Sánchez J., Sánchez B.

*TÍTULO:* Reverse mutation in fragile-X syndrome.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Am J Hum Genet 58: 237-239, 1996

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Sánchez B., Ruiz A., Antiñolo G.

*TÍTULO:* Missense mutation A346P in the rhodopsin gene in one family with autosomal dominant retinitis pigmentosa.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 7: 180, 1996

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Ayuso C., Reig C., García-Sandoval B., Trujillo M.J., Antiñolo G., Borrego S., Carballo M.

*TÍTULO:* G106R rhodopsin mutation is also present in Spanish ADRP patients.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Ophthalmic Genetics 17: 95-101, 1996

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Antiñolo G., Prieto J.

*TÍTULO:* Two additional ANLL cases with chromosome 3 rearrangements involving bands q21 and q26.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Cancer Genet Cytogenet 88: 90-91, 1996

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Sánchez B., Borrego S., Chaparro P., Rueda T., López F., Antiñolo G.

*TÍTULO:* A novel null mutation in the rhodopsin gene causing late onset autosomal dominant retinitis pigmentosa.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 7:180, 1996

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Borrego S., Gili M., Dapena J., Alfageme I., Reina F.

*TÍTULO:* Genotype-Phenotype relationship in 12 patients carrying cystic fibrosis mutation R334W.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Med Genet 34: 89-91, 1997

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz A., Antiñolo G., Borrego S., Sánchez B., Sánchez J.

*TÍTULO:* PCR mutagenesis based method for generation of positive controls for SSCP analysis.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Biotechniques 10: 704-708, 1997

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Sánchez B., Antiñolo G., Navarro E., Japón M.A., Conde A.F., Astorga R., Borrego S.

*TÍTULO:* Cys 634 mutations in the RET proto-oncogene in Spanish families affected by MEN 2A.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat S1: S72-73, 1998

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz A., Borrego S., Sánchez J., Antiñolo G.

*TÍTULO:* P313L: A novel amino acid substitution within the C-terminal domain of the human RDS/peripherin gene.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 11: 415-416, 1998

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Marcos I., Ruiz A., Borrego S., Antiñolo G.

*TÍTULO:* Identification of a common two-allele polymorphism, namely A389A, within the GABRR1 gene.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 11: 416, 1998

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz A., Sánchez B., Borrego S., Antiñolo G.

*TITULO:* Nt g5311 C-T: A rare DNA variant within 3'UTR of the rhodopsin gene.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 11: 416, 1998

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Sáez M.E., Sánchez B., Antiñolo G., Borrego S.

*TITULO:* Identification of a rare polymorphism, S836S, in the tyrosine kinase domain of RET proto-oncogene.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 11: 416, 1998.

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Ruiz A., Borrego S., Marcos I.

*TITULO:* Localización de un nuevo gen para retinosis pigmentaria autosómica recesiva no sindrómica de alta prevalencia en España en el brazo largo del cromosoma 6.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Visión 14:12-13, 1998

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz A., Borrego S., Marcos I., Antiñolo G.

*TITULO:* A major locus for autosomal recessive retinitis pigmentosa on 6q determined by homozygosity mapping of chromosomal regions that contain gamma-aminobutyric acid-receptor clusters.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Am J Hum Genet 62: 1452-1459, 1998

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Eng C., Sánchez B., Sáez M.E., Navarro E., Antiñolo G.

*TITULO:* Molecular analysis of the RET and GDNF genes in a family with multiple endocrine neoplasia type 2A and Hirschsprung disease.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Clin Endocrinol Metab 83: 3361-3364, 1998

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz A., Marcos I., Borrego S., Antiñolo G.

*TITULO:* Nt g5312 G->A: An uncommon DNA polymorphism within 3'UTR of the rhodopsin gene.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 12: 291, 1998.

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Silva H., Sánchez J., Villamil F., Ruiz A., Astorga R., Borrego S.

*TITULO:* Estudio clínico y genético de varones XX.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Endocrinología 45: 120-123, 1998.

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Sánchez B., Robledo M., Biarnes J., Sáez M.E., Volpini V., Benítez J., Navarro E., Ruiz A., Antiñolo G., Borrego S.

*TITULO:* High prevalence in Spain of the C634Y mutation in the RET proto-oncogene in MEN2A families.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Med Genet 36: 68-70, 1999

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Sáez M.E., Ruiz A., Gimm O., López-Alonso M., Antiñolo G., Eng C.

*TITULO:* Specific polymorphisms in the RET proto-oncogene are over-represented in patients with Hirschsprung disease and may represent loci modifying phenotypic expression.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Med Genet 36: 771-774, 1999

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Sáez M.E., Ruiz A., Cebrian A., Morales F., Robledo M., Antiñolo G., Borrego S.

*TITULO:* A new germline mutation, R600Q, within the coding region of RET proto-oncogene: a rare polymorphism or a MEN2 causing mutation?

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 15:122, 2000

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Marcos I., Ruiz A., Blaschak C.J., Borrego S., Cutting G.R., Antiñolo G.

*TITULO:* Mutation analysis of GABRR1 and GABRR2 in autosomal recessive retinitis pigmentosa (RP25).

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Med Genet 37:E5, 2000

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S., Ruiz A., Sáez M.E., Gimm O., Gao X., López-Alonso M., Hernández A., Wright F.A., Antiñolo G., Eng C.



*TITULO:* RET genotypes comprising specific haplotypes of polymorphic variants predispose to isolated Hirschsprung disease.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Med Genet 37:572-578, 2000

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Beneyto M., Cuevas J.M., Millán J.M., Espinos C., Mateu E., González-Cabo P., Baiget M., Domenech M., Bernal S., Ayuso C., García-Sandoval B., Trujillo M.J., Borrego S., Antiñolo G., Carballo M., Najera C.  
*TITULO:* Prevalence of 2314delG mutation in Spanish patients with Usher syndrome type II (USH2).

*REF. REVISTA/LIBRO:* Ophthalmic Genetics 21: 123-128, 2000

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz A., Royo J.L., Rubio A., Borrego S., Leal M., Sánchez B., Nuñez-Roldán A., Antiñolo G.  
*TITULO:* Spectrofluorimetric analysis of CCR5-Δ32 allele using real-time PCR: Prevalence in Southern Spain HIV+ patients and non-infected population.

*REF. REVISTA/LIBRO:* AIDS Res Hum Retroviruses 17:191-193, 2001

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Marcos I., Ruiz A., Borrego S., Ayuso C., Baiget M., Antiñolo G.  
*TITULO:* Analisis molecular del gen RPE65 en 72 familias españolas con Retinitis Pigmentosa autosómica recesiva.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Med Clin 117:121-123, 2001

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Marcos I., Borrego S., Ruiz A., Galán J.J., Antiñolo G.  
*TITULO:* Identification of two highly informative STRs (GT)15-25 and (GT)9-21 within the critical region of RP25.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 17: 79, 2001

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Marcos I., Ruiz A., Borrego S., Antiñolo G.  
*TITULO:* Identification of a new polymorphism (IVS6-33C->G) and two novel rare variants (IVS6-42delT and IVS6-43delA) in RPE65 gene

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 17:353, 2001

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Li Y., Marcos I., Borrego S., Yu Z., Zhang K., Antiñolo G.  
*TITULO:* Evaluation of the ELOVL4 gene in families with retinitis pigmentosa linked to the RP25 locus.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Med Genet 38:478-480, 2001

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Royo J.L., Ruiz A., Borrego S., Rubio A., Sánchez B., Nuñez-Roldán A., Lissen E., Antiñolo G.  
*TITULO:* Fluorescence Resonance Energy Transfer (FRET) analysis of CCR2-V64I and SDF1-3' A polymorphisms: prevalence in Southern Spain HIV-1+ cohort and noninfected population.

*REF. REVISTA/LIBRO:* AIDS Res Hum Retroviruses 17, 663-666, 2001

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz A., Antiñolo G., Fernández R.M., Eng C., Marcos I., Borrego S.  
*TITULO:* Germline sequence variant S836S in the RET proto-oncogene is associated with low level predisposition to sporadic medullary thyroid carcinoma.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Clin Endocrinol 55: 399-402, 2001

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz A., Antiñolo G., Marcos I., Borrego S.  
*TITULO:* Novel technique for scanning of codon 634 of the RET proto-oncogene with fluorescence resonance energy transfer and real-time PCR in patients with medullary thyroid carcinoma.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Clin Chem 47: 1939-1944, 2001

*CLAVE:* A

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz A., Borrego S., Marcos I., Antiñolo G.  
*TITULO:* Anatomía y fisiología de la retina.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE)  
(Editor): La retinosis pigmentaria en España. Estudio clínico y genético. Pg 11-38, 2001

*CLAVE:* CL

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G., Ruiz A., Marcos I., Borrego S.

*TITULO:* Perspectivas de la retinosis pigmentaria.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE)  
(Editor): La retinosis pigmentaria en España. Estudio clínico y genético. Pg 301-314, 2001

*CLAVE:* CL

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G, Marcos I, Fernández RM, Romero M, Borrego S.

*TITULO:* A novel germline point mutation, nt c2304 G->T, in codon 768 of the RET proto-oncogene in a patient with medullary thyroid carcinoma.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Am J Med Genet 110: 85-87, 2002

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Marcos I, Borrego S, Rodríguez de Córdoba S, Galán JJ, Antiñolo G.

*TITULO:* Cloning, characterization and chromosome mapping of the human SMAP1 gene.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Gene 292: 167-171, 2002

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S, Fernández RM, Dziema H, Japón MA, Marcos I, Eng C, Antiñolo G

*TITULO:* Evaluation of germline sequence variants of GFRA1, GFRA2 and GFRA3 genes in Spanish patients with sporadic medullary thyroid cancer.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Thyroid 12: 1017-1021, 2002

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Marcos I, Galán JJ, Borrego S, Antiñolo G.

*TITULO:* Cloning, characterization, and chromosome mapping of the human GlcAT-S gene.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Hum Genet. 47:677-680, 2002

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Bernal S, Ayuso C, Antiñolo G, Giménez A, Borrego S, Trujillo MJ, Marcos I, Calaf M, Del Rio E, Baiget M.

*TITULO:* Mutations in USH2A in Spanish patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa: high prevalence and phenotypic variation.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Med Genet 40:e8, 2003

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S, Fernández RM, Dziema H, Niess A, López-Alonso M, Antiñolo G, Eng C.

*TITULO:* Investigation of germline GFRA4 mutations and evaluation of the involvement of GFRA1, GFRA2, GFRA3 and GFRA4 sequence variants in Hirschsprung disease.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Med Genet 40:e18, 2003

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Borrego S, Wright FA, Fernández RM, Williams N, López-Alonso M, Davuluri R, Antiñolo G, Eng C.

*TITULO:* A founding locus within the RET Proto-Oncogene may account for a large proportion of apparently sporadic Hirschsprung disease and a subset of cores of sporadic medullary thyroid carcinoma

*REF. REVISTA/LIBRO:* Am J Hum Genet 72:88-100, 2003.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Fernández RM, Borrego S, Marcos I, Rubio A, Lissén E, Antiñolo G.

*TITULO:* Fluorescence Resonance Energy Transfer (FRET) analysis of the RANTES polymorphisms -403G →A and -28G→C: Evaluation of both variants as susceptibility factors to HIV type 1 infection in the Spanish population.

*REF. REVISTA/LIBRO:* AIDS Res Hum Retroviruses 19: 349-352, 2003

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G, Fernández RM, Noval JA, García-Lozano JC, Borrego S, Marcos I, Moliní JL.

*TITULO:* Evaluation of germline sequence variants within the promoter region of RANTES gene in a cohort of women with endometriosis from Spain.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Mol Hum Reprod, 9:491-495, 2003.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Marcos I, Borrego S, Antiñolo G.

*TITULO:* Molecular cloning and characterization of human RAB23, a member of the group of Rab GTPases.

- REF. REVISTA/LIBRO:* Int J Mol Med, 12:983-987, 2003. *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Fernández RM, Antiñolo G, Eng C, Borrego S.  
*TITULO:* The RET C620S mutation causes of multiple endocrine neoplasia type 2A (MEN2A), but not Hirschsprung disease (HSCR) in a family co-segregating both phenotypes.
- REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat, 22:412-415, 2003. *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Antiñolo G, Fernández RM, Noval JA, Moliní JL, Borrego S.  
*TITULO:* Analysis of the involvement of CCR5-Δ32 and CCR2-V64I variants in the development of endometriosis.
- REF. REVISTA/LIBRO:* Mol Hum Reprod, 10:155-157, 2004 *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Fernández RM, Robledo M, Antiñolo G, Peciña A, Ruiz-Ll Lorente S, Eng C, Borrego S  
*TITULO:* The RET IVS1-126G>T variant is strongly associated with the development of sporadic medullary thyroid cancer.
- REF. REVISTA/LIBRO:* Thyroid, 14:329-331, 2004. *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Barragán I, Marcos I, Borrego S, Antiñolo G.  
*TITULO:* Molecular analysis of RIM1 in autosomal recessive retinitis pigmentosa.
- REF. REVISTA/LIBRO:* Ophthalmic Res 37:89-93, 2005. *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Fernández RM, Boru G, Peciña A, Jones K, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S, Eng C  
*TITULO:* Ancestral RET haplotype associated with Hirschsprung's disease shows linkage disequilibrium breakpoint at -1249.
- REF. REVISTA/LIBRO:* J Med Genet, 42:322-327, 2005. *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Fernández RM, Noval JA, Garcia-Lozano JC, Borrego S, Moliní JL, Antiñolo G.  
*TITULO:* Polymorphisms in the promoter regions of FAS and FASL genes as candidate genetic factors conferring susceptibility to endometriosis.
- REF. REVISTA/LIBRO:* Int J Mol Med, 15:865-869, 2005. *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Abd El-Aziz MM, El-Ashry MF, Barragan I, Marcos I, Borrego S, Antiñolo G, Bhattacharya SS.  
*TITULO:* Molecular genetic analysis of two functional candidate genes in the autosomal recessive retinitis pigmentosa, RP25, locus.
- REF. REVISTA/LIBRO:* Curr Eye Res 30:1081-1087, 2005. *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Gamundi MJ, Hernan I, Maseras M, Baiget M, Ayuso C, Borrego S, Antiñolo G, Millan JM, Valverde D, Carballo M.  
*TITULO:* Sequence variations in the retinal fascin FSCN2 gene in a Spanish population with autosomal dominant retinitis pigmentosa or macular degeneration.
- REF. REVISTA/LIBRO:* Mol Vis. 11:922-928, 2005. *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Barragan I, Marcos I, Borrego S, Antiñolo G.  
*TITULO:* Mutation screening of three candidate genes, ELOVL5, SMAP1 and GLULD1 in autosomal recessive retinitis pigmentosa.
- REF. REVISTA/LIBRO:* Int J Mol Med 16:1163-1167, 2005. *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Fernández RM, Navarro E, Antiñolo G, Ruiz-Ferrer M, Borrego S.  
*TITULO:* Evaluation of the role of RET polymorphisms/haplotypes as modifier loci for MEN 2, and analysis of the correlation with the type of RET mutation in a series of Spanish patients.
- REF. REVISTA/LIBRO:* Int J Mol Med, 17:575-581, 2006 *CLAVE: A*
- 
- AUTORES (p.o. de firma):* Fernández RM, Peciña A, Antiñolo G, Navarro E, Borrego S  
*TITULO:* Analysis of RET polymorphisms and haplotypes in the context of sporadic medullary thyroid cancer.
- REF. REVISTA/LIBRO:* Thyroid. 16:411-417, 2006. *CLAVE: A*
-

*AUTORES (p.o. de firma):* Abd El-Aziz MM, Patel RJ, El-Ashry MF, Barragan I, Marcos I, Borrego S, Antiñolo G, Bhattacharya SS.

*TITULO:* Exclusion of four candidate genes, KHDRBS2, PTP4A1, KIAA1411 and OGFRL1, as causative of autosomal recessive retinitis pigmentosa.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Ophthalmic Res 38:19-23, 2006.

*CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz-Ferrer F., Fernandez R., Antiñolo G., López-Alonso M., Eng C., Borrego S.

*TITULO:* A complex additive of inheritance for Hirschprung disease (HSCR) is supported by both RET mutations and predisposing RET haplotypes.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Genet Med 8: 704-710, 2006

*CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Marcos I, Borrego S, Urioste M, Garcia-Valles C, Antiñolo G.

*TITULO:* Mutations in the DNA mismatch repair gene MLH1 associated with early-onset colon cancer.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Pediatr 8: 837-839. 2006

*CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* García-Lozano JC, Carrillo-Vadillo R, Lozano MD, Sánchez B, Borrego S, Antiñolo G

*TITULO:* Registro del programa FIV-ICSI de la Unidad Clínica de Genética y Reproducción. HH.UU. Virgen del Rocío. Sevilla. 1998-2005.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Rev Iberoamericana de Fertilidad 24:69-74., 2007.

*CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz-Llorente S, Montero-Conde C, Milne RL, Moya CM, Cebrián A, Letón R, Cascón A, Mercadillo F, Landa I, Borrego S, Pérez de Nanclares G, Alvarez-Escolá C, Díaz-Pérez JA, Carracedo A, Urioste M, González-Neira A, Benítez J, Santisteban P, Dopazo J, Ponder BA, Robledo M and Medullary Thyroid Carcinoma Clinical Group.

*TITULO:* Association study of 69 genes in the Ret pathway identifies low-penetrance loci in sporadic medullary thyroid carcinoma.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Cancer Res. 67:9561-9567, 2007.

*CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Amiel J, Sproat-Emison E, Garcia-Barceo M, Lantieri F, Burzynski G, Borrego S, Pelet A, Arnold S, Miao X, Griseri P, Brooks AS, Antinolo G, De Pontual L, Clement-Ziza M, Munnich A, Kashuk C, West K, Wong KK, Lyonnet S, Chakravarti A, Tam PK, Ceccherini I, Hofstra RM, Fernandez R; Hirschsprung Disease Consortium.

*TITULO:* Hirschsprung disease: associated syndromes and genetics: a review.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Med Genet 45:1-14, 2008.

*CLAVE: R*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Barragán I, Borrego S, Abd El-Aziz MM, El-Ashry MF, Abu-Safieh L, Bhattacharya SS, Antiñolo G.

*TITULO:* Genetic Analysis of FAM46A in Spanish Families with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa: Characterisation of Novel VNTRs.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Ann Hum Genet 72:26-34, 2008.

*CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz-Ferrer M, Fernández RM, Antiñolo G, López-Alonso M, Borrego S.

*TITULO:* NTF-3, a gene involved in the enteric nervous system development, as a candidate gene for Hirschsprung disease.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Pediatr Surg 43:1308-1311. 2008.

*CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Gamundi MJ, Hernan I, Muntanyola M, Maseras M, López-Romero P, Alvarez R, Dopazo A, Borrego S, Carballo M.

*TITULO:* Transcriptional expression of cis-acting and trans-acting splicing mutations cause autosomal dominant retinitis pigmentosa.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat. 29:869-878, 2008.

*CLAVE: A*

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Abd El-Aziz MM, Barragan I, O'Driscoll C, Borrego S, Abu-Safieh L, Pieras JI, El-Ashry MF, Prigmore E, Carter N, Antinolo G, Bhattacharya SS.

*TITULO:* Large-scale molecular analysis of a 34 Mb interval on chromosome 6q: major refinement of the RP25 interval.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Ann Hum Genet. 72:463-477, 2008.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Barragán I, Abd El-Aziz MM, Borrego S, El-Ashry MF, O'Driscoll C, Bhattacharya SS, Antiñolo G.

*TITULO:* Linkage validation of RP25 Using the 10K genechip array and further refinement of the locus by new linked families.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Ann Hum Genet. 72:454-462, 2008.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Abd El-Aziz MM, Barragan I, O'Driscoll CA, Goodstadt L, Prigmore E, Borrego S, Mena M, Pieras JI, El-Ashry MF, Safieh LA, Shah A, Cheetham ME, Carter NP, Chakarova C, Ponting CP, Bhattacharya SS, Antinolo G.

*TITULO:* EYS, encoding an ortholog of Drosophila spacemaker, is mutated in autosomal recessive retinitis pigmentosa.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Nat Genet. 40:1285-1287, 2008.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Fernandez RM, Ruiz-Ferrer M, Lopez-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.

*TITULO:* Polymorphisms in the genes encoding the 4 RET ligands, GDNF, NTN, ARTN, PSPN, and susceptibility to Hirschsprung disease.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Pediatr Surg. 43:2042-2047, 2008.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Valverde D, Pereiro I, Vallespin E, Ayuso C, Borrego S, Baiget M.

*TITULO:* Complexity of phenotype-genotype correlations in Spanish patients with RDH12 mutations.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Invest Ophthalmol Vis Sci. 50(3):1065-1068, 2009

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Fernández RM, Sánchez-Mejías A, Mena MD, Ruiz-Ferrer M, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.

*TITULO:* A novel point variant in NTRK3, R645C, suggests a role of this gene in the pathogenesis of Hirschsprung disease.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Ann Hum Genet. 73:19-25, 2009.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Alías L, Bernal S, Fuentes-Prior P, Barceló MJ, Also E, Martínez-Hernández R, Rodríguez-Alvarez FJ, Martín Y, Aller E, Grau E, Peciña A, Antiñolo G, Galán E, Rosa AL, Fernández-Burriel M, Borrego S, Millán JM, Hernández-Chico C, Baiget M, Tizzano EF.

*TITULO:* Mutation update of spinal muscular atrophy in Spain: molecular characterization of 745 unrelated patients and identification of four novel mutations in the SMN1 gene.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Genet. 125:29-39, 2009.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Arnold S, Pelet A, Amiel J, Borrego S, Hofstra R, Tam P, Ceccherini I, Lyonnet S, Sherman S, Chakravarti A.

*TITULO:* Interaction between a chromosome 10 RET enhancer and chromosome 21 in the Down Syndrome-Hirschsprung disease association.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat 30: 771-775, 2009

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Fernández RM, Sánchez-Mejías A, Ruiz-Ferrer M, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.

*TITULO:* Is the RET proto-oncogene involved in the pathogenesis of intestinal neuronal dysplasia type B?

*REF. REVISTA/LIBRO:* Mol Med Reports 2: 265-270, 2009.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Sánchez-Mejías A, Fernández RM, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.

*TITULO:* Contribution of RET, NTRK3 and EDN3 to the expression of Hirschsprung disease in a multiplex family.

REF. REVISTA/LIBRO: J Med Genet, 46:862-864, 2009.

CLAVE: A

---

AUTORES (p.o. de firma): Fernández RM, Sánchez-Mejías A, Navarro E, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.  
TITULO: The RET Functional Variant c\*587T>C is Not Associated with Susceptibility to Sporadic Medullary Thyroid Cancer.

REF. REVISTA/LIBRO: Thyroid, 19: 1017-1018, 2009

CLAVE: A

---

AUTORES (p.o. de firma): Núñez-Torres R, Fernández RM, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.  
TITULO: A novel study of copy number variations in Hirschsprung disease using the multiple ligation-dependent probe amplification (MLPA) technique.

REF. REVISTA/LIBRO: BMC Med Genet, 10:119-124, 2009.

CLAVE: A

---

AUTORES (p.o. de firma): Peciña A, Lozano Arana MD, García-Lozano JC, Borrego S, Antiñolo G.  
TITULO: One-step multiplex polymerase chain reaction for preimplantation genetic diagnosis of Huntington disease.

REF. REVISTA/LIBRO: Fertil Steril, 93:2411-2412, 2010.

CLAVE: A

---

AUTORES (p.o. de firma): Sánchez-Mejías A, Fernandez RM, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.  
TITULO: New roles of EDNRB and EDN3 in the pathogenesis of Hirschsprung disease.

REF. REVISTA/LIBRO: Genet Med, 12: 39-53, 2010.

CLAVE: A

---

AUTORES (p.o. de firma): Sánchez-Mejías A, Watanabe Y, Fernández RM, López-Alonso M, Antiñolo G, Bondurand N, Borrego S.  
TITULO: Involvement of SOX10 in the pathogenesis of Hirschsprung disease: report of a truncating mutation in an isolated patient.

REF. REVISTA/LIBRO: J Mol Med, 88:507-514, 2010.

CLAVE: A

---

AUTORES (p.o. de firma): Pereiro I, Valverde D, Pereiro-Gallego T, Baiget M, Borrego S, Ayuso C, Searby C, Nishimura D.  
TITULO: New mutations in BBS genes in small consanguineous families with Bardet-Biedl syndrome. Detection of candidate regions by homozygosity mapping.

REF. REVISTA/LIBRO: Mol Vis, 16:137-143, 2010.

CLAVE: A

---

AUTORES (p.o. de firma): Abd El-Aziz MM, O'Driscoll CA, Kaye RS, Barragan I, El-Ashry MF, Borrego S, Antiñolo G, Pang CP, Webster AR, Bhattacharya SS.  
TITULO: Identification of Novel Mutations in the ortholog of Drosophila eyes shut Gene (EYS) Causing Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa.

REF. REVISTA/LIBRO: Invest Ophthalmol Vis Sci, 51:4266-4272, 2010.

CLAVE: A

---

AUTORES (p.o. de firma): Sánchez-Mejías A, Núñez-Torres R, Fernández RM, Antiñolo G, Borrego S.  
TITULO: Novel MLPA procedure using self-designed probes allows comprehensive analysis for CNVs of the genes involved in Hirschsprung disease.

REF. REVISTA/LIBRO: BMC Med Genet, 11:71, 2010.

CLAVE: A

---

AUTORES (p.o. de firma): Bernal S, Alías L, Barceló MJ, Also-Rallo E, Martínez-Hernández R, Gámez J, Guillén E, Rosell J, Hernando I, Rodríguez-Álvarez FJ, Borrego S, Millán JM, Hernández-Chico C, Baiget M, Fuentes-Prior P, Tizzano EF.  
TITULO: The c.859G>C variant in the SMN2 gene is associated with both type II and III SMA and originates from a common ancestor.

REF. REVISTA/LIBRO: J Med Genet, 47:640-642, 2010.

CLAVE: A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Sproat Emison E, Garcia-Barcelo M, Grice EA, Lantieri F, Amiel J, Burzynski G, Fernandez RM, Hao L, Kashuk C, West K, Miao X, Tam PKH, Griseri P, Ceccherini I, Pelet A, Jannot AS, de Pontual L, Lyonnet S, Verheij JBG, Hofstra R, Antiñolo G, Borrego S, McCallion AS, Chakravarti A.

*TITULO:* Differential contributions of rare and common, coding and non-coding RET mutations to multifactorial Hirschsprung disease liability.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Am J Hum Genet, 87:60-74, 2010.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Fernández RM, Núñez-Torres R, González-Meneses A, Antiñolo G, Borrego S.

*TITULO:* Novel association of severe neonatal encephalopathy and Hirschsprung disease in a male with a duplication at the Xq28 region.

*REF. REVISTA/LIBRO:* BMC Med Genet, 11:137, 2010.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Sánchez-Mejías A, Fernández RM, Antiñolo G, Borrego S.

*TITULO:* A new experimental approach is required in the molecular analysis of intestinal neuronal dysplasia type B patients.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Exp Ther Med, 1:999-1003, 2010.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Garcia Planells J, Molano J, Borrego S; Grupo AEG/CIBERER.

*TITULO:* Recommendations of good practices for the genetic diagnosis of myotonic dystrophy.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Med Clin (Barc), 136:303-308, 2011.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Pieras JI, Muñoz-Cabello B, Borrego S, Marcos I, Sánchez J, Madruga M, Antiñolo G.

*TITULO:* Somatic mosaicism for Y120X mutation in the MECP2 gene causes atypical Rett syndrome in a male.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Brain Dev, 33:608-611, 2011.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Barragán I, Borrego S, Pieras JI, González-del-Pozo M, Santoyo J, Ayuso C, Baiget M, Millán JM, Mena M, Abd El-Aziz MM, Audo I, Zeitz C, Littink KW, Dopazo J, Bhattacharya S, Antiñolo G.

*TITULO:* Mutation spectrum of EYS in Spanish patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Hum Mutat, 31:E1772-800, 2010.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz-Ferrer M, Torroglosa A, Luzón-Toro B, Fernández RM, Antiñolo G, Mulligan LM, Borrego S.

*TITULO:* Novel mutations at RET ligand genes preventing receptor activation are associated to Hirschsprung's disease.

*REF. REVISTA/LIBRO:* J Mol Med, 89:471-480, 2011.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Pieras JI, Barragán I, Borrego S, Audo I, González-Del Pozo M, Bernal S, Baiget M, Zeitz C, Bhattacharya SS, Antiñolo G.

*TITULO:* Copy-number variations in EYS: a significant event in the appearance of arRP.

*REF. REVISTA/LIBRO:* Invest Ophthalmol Vis Sci, 52:5625-5631, 2011.

*CLAVE:* A

---

*AUTORES (p.o. de firma):* Ruiz-Ferrer M, Torroglosa A, Núñez-Torres R, de Agustín JC, Antiñolo G, Borrego S.

*TITULO:* Expression of PROKR1 and PROKR2 in Human Enteric Neural Precursor Cells and Identification of Sequence Variants Suggest a Role in HSCR.

*REF. REVISTA/LIBRO:* PLoS One, 6:e23475, 2011.

*CLAVE:* A

---

**PARTICIPACIÓN EN CONTRATOS DE INVESTIGACIÓN DE ESPECIAL  
RELEVANCIA CON EMPRESAS Y/O ADMINISTRACIONES**

---

*TÍTULO DEL CONTRATO:*

*EMPRESA/ADMINISTRACIÓN FINANCIADORA:*

*DURACIÓN DESDE:*

*HASTA:*

*INVESTIGADOR/A RESPONSABLE:*

---

**ACTIVIDADES DE TRÁNSFERENCIA DE TECNOLOGÍA**

Indicar la actividad realizada, la dedicación temporal y modo de participación, el ámbito territorial, la vigencia y presupuesto, y cualquier contribución relevante en: Resultados de actividades de transferencia de tecnología, introducción de mejoras de productos en el mercado o en procesos en marcha, Participación en la generación de empresas spin-off basadas en innovaciones tecnológicas, Desarrollo de competencias / habilidades tecnológicas, Puesta en marcha de nuevas técnicas o procedimientos, mantenimiento de grandes instalaciones, o equipamientos complejos, Realización de servicios tecnológicos: homologación, calibración, análisis u otros.

---

**PATENTES Y MODELOS DE UTILIDAD**

---

*INVENTORES/AS (p.o. de firma):*

*TÍTULO:*

*Nº DE SOLICITUD:*

*PAÍS DE PRIORIDAD: FECHA DE PRIORIDAD:*

*ENTIDAD TITULAR:*

*PAÍSES A LOS QUE SE HA EXTENDIDO:*

*EMPRESA/S QUE LA ESTÁ/N EXPLOTANDO:*

---

**ESTANCIAS EN CENTROS DE INVESTIGACIÓN**

CLAVE: D=doctorado, P=postdoctoral. Y= invitado/a, C=contratado/a, O=otras (especificar)

---

*CENTRO: Dpto. Genética, Fundación Jiménez Díaz*

*LOCALIDAD: Madrid*

*PAÍS: España*

*AÑO: 1989*

*DURACIÓN: 1 año*

*TEMA: Genética molecular*

*CLAVE: O (Comisión de Servicio)*

---

*CENTRO: Hospital Necker Enfants Malades*

*LOCALIDAD: París*

*PAÍS: París*

*AÑO: 1990*

*DURACIÓN: 1 año*

*TEMA: Genética molecular*

*CLAVE: O (Comisión de Servicio)*

---



## CONGRESOS

---

*AUTORES/AS:*

*TITULO:*

*TIPO DE PARTICIPACIÓN:*

*CONGRESO:*

*PUBLICACIÓN:*

*LUGAR DE CELEBRACION:*

*AÑO:*

---

AUTORES: Borrego S, Fernández-Novoa C, Novales MA, San Martín V, Galera H.

TITULO: Isocromosomas de brazo largo del cromosoma X.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XIII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Murcia (España)

Fecha: 1985

---

AUTORES: Borrego S, Fernández-Novoa C, Novales MA, San Martín V, Galera H.

TITULO: Estudios cromosómicos a partir de líquido amniótico y biopsia corial.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: IV Reunión de la Escuela Morfológica del Prof. L. Zamorano.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España)

Fecha: 1986

---

AUTORES: Borrego S.

TITULO: Aplicación de las técnicas de bandeado cromosómico al diagnóstico prenatal mediante amniocentesis y biopsia de corion.

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA.

CONGRESO: LXII Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura

PUBLICACION:

Lugar celebración: Cádiz (España)

Fecha: 1986

---

AUTORES: Fernández-Novoa C, Novales A, SanMartín V, González , Borrego S.

TITULO: Citogenética del síndrome de Down.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 5th International Congress AILA Asociación Ibero-latinoamericana para el Estudio Científico del Retraso Mental

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España)

Fecha: 1986

---

AUTORES: Borrego S, Antiñolo G, de la Fuente A, Sánchez J, de la Rosa A.

TITULO: Síndrome de Turner: Estudio sobre la anomalía estructural más frecuente del cromosoma X.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: VIII Reunión Científica de las Sociedades de Pediatría de Andalucía y Extremadura.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Córdoba (España)

Fecha: 1986

---

*AUTORES:*

*TITULO:* Causas y prevención de la deficiencia mental.

*TIPO DE PARTICIPACION:* PONENCIA.

*CONGRESO:* Jornadas Andaluzas sobre la Deficiencia Mental Infantil.

*PUBLICACION:*

*Lugar celebración:* Sevilla (España)

*Fecha:* 1987

---

*AUTORES:* Bedoya JM, Antiñolo G, Borrego S, Cañadas M, Quijada D, Torralba G.

*TITULO:* Síndrome de Pterigium múltiple letal.

*TIPO DE PARTICIPACION:* COMUNICACIÓN.

*CONGRESO:* I CONGRESO Nacional de la Sociedad Española de Diagnóstico Prenatal

*PUBLICACION:*

*Lugar celebración:* Barcelona (España)

*Fecha:* 1988

---

AUTORES: Senín J, Zumárraga M, Moreno A, Borrego S, Antiñolo G, Toro J.  
TITULO: Trisomía 22 parcial en una niña con malformaciones congénitas.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: XVII CONGRESO Nacional de Pediatría.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Zaragoza (España) Fecha: 1988

---

AUTORES: Antiñolo G., Borrego S.  
TITULO: Disgenesia gonadal mixta en un caso de cariotipo 45,X0/46,XY.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: Reunión conjunta de las Sociedad de Pediatría de Andalucía Oriental, Andalucía Occidental y Extremadura.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Ceuta (España) Fecha: 1988

---

AUTORES: Antiñolo G, Borrego S, Cruz G, Silva G, Nogales MC, Benjumea AG, Navarro M.  
TITULO: Anoftalmía clínica: presentación de una familia con dos hijos afectos.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: X CONGRESO Nacional de Medicina Perinatal.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Torremolinos (España) Fecha: 1988

---

AUTORES: Borrego S, Antiñolo G.  
TITULO: Anomalía de Sirenomelia.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN  
CONGRESO: LXVI Reunión científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Oriental, Andalucía Occidental y Extremadura.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Jerez (España) Fecha: 1989

---

AUTORES: Antiñolo G, Borrego S, Segura D, Chinchón I, Sánchez J, Bautista J.  
TITULO: AV-block and proximal myopathy: Clinical, Pathological and Genetic study of a family.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: 23th Annual Meeting European Society of Human Genetics.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Leuven ( Bélgica) Fecha: 1991

---

AUTORES: Antiñolo G, Borrego S, Arenas J, Chinchón I, Segura D, Bautista J.  
TITULO: Familial Mitochondrial Myopathy by deficiency of NADH- Coenzyme Q- Reductase.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: 23th Annual Meeting European Society of Human Genetics.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Leuven (Bélgica) Fecha: 1991

---

AUTORES: Antiñolo G, Sánchez J, Parody R, Jiménez F, Martín A, Rodríguez JM, Borrego S.  
TITULO: A Case of ALL (L2) in a patient with 46,XY/47,XY +X,dup (7)(q22q10),t(14;18)(q32;q21).  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN  
CONGRESO: 24th Annual Meeting European Society of Human Genetics.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Elsinore (Dinamarca) Fecha: 1992

---

AUTORES: Borrego S, Sánchez J, Parody R, Jiménez F, Martín A, Rodríguez JM, Antiñolo G.  
TITULO: t(2;9) in a patient with non-philadelphia chronic myeloid leukemia.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: 24th Annual Meeting European Society of Human Genetics.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Elsinore (Dinamarca) Fecha: 1992

---

AUTORES: Borrego S, Antiñolo G, Parody R, Martín-Noya A.  
TITULO: Translocation (8;12) in a patient with agnogenic myeloid metaplasia.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Barcelona (España) Fecha: 1993

---

AUTORES: Antiñolo G, Bedoya JM, Borrego S, Sánchez J, Sánchez R.  
TITULO: Prenatal Diagnosis: Estimation of population at risk and strategies for coverage in Andalusia (South of Spain)

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 1993

---

AUTORES: Antiñolo G, Rufo M, Borrego S, Morales C.

TITULO: Neuhaüser megalocornea and mental retardation syndrome: A new case.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Fecha: 1993

---

Lugar celebración: Barcelona (España)

AUTORES: Sánchez J, Borrego S, Antiñolo G, Sánchez B, Bedoya JM, Cabeza J.C.

TITULO: Extraction of DNA from non-attached amniotic fluid cells for prenatal diagnosis of genetic disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 1993

---

AUTORES: Antiñolo G, Cabeza JC, Dapena J, Sánchez B, Sánchez J, Borrego S.

TITULO: Molecular and clinical analyses of Cystic Fibrosis in Andalusia (South of Spain).

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 1993

---

AUTORES: Borrego S, Sánchez B, Baiget M, Valverde D, Solans T, Rueda T, Antiñolo G.

TITULO: Molecular and Clinical studies of X- linked Retinitis Pigmentosa in Spanish families.

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA.

CONGRESO: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 1993

---

AUTORES: Antiñolo G, López F, Borrego S, Chaparro P, Rueda T, Sánchez J, Aznares J.

TITULO: Analysis of Clinical variability and Genetic heterogeneity of Retinitis Pigmentosa in the South of Spain.

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA.

CONGRESO: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 1993

---

AUTORES: López Checa F, Antiñolo G, Chaparro P, Rueda T, Borrego S.

TITULO: Retinitis Pigmentosa: Variabilidad Clínica y Heterogeneidad Genética en el Sur de España.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

CONGRESO: I CONGRESO de la Sociedad Española de Retina y Vítreo.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Madrid (España)

Fecha: 1993

---

AUTORES: Bedoya JM, Borrego S, Sánchez J, Antiñolo G.

TITULO: Diagnóstico prenatal mediante biopsia de corion y amniocentesis en la Unidad de Genética Médica de Sevilla.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: VI CONGRESO Nacional de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Santander (España)

Fecha: 1993

---

AUTORES: Rueda T, Carrillo S, López F, Antiñolo G, Borrego S.

TITULO: Retinosis pigmentaria tipo Coats: a propósito de dos casos.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXVI CONGRESO de la Sociedad Oftalmológica de Andalucía y Extremadura.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Marbella (España)

Fecha: 1994

---

AUTORES: López F, Rueda T, Carrillo S, Borrego S, Antiñolo G.

TITULO: Retinosis pigmentaria en Andalucía: estudio epidemiológico, clínico y molecular.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXVI CONGRESO de la Sociedad Oftalmológica de Andalucía y Extremadura.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Marbella (España) Fecha: 1994

---

AUTORES: Rueda T., Antiñolo G., Borrego S., López F.  
TITULO: Asociación de retinitis pigmentosa y enfermedad de Coats  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: LXX CONGRESO de la Sociedad Española de Oftalmología.  
PUBLICACION:

Lugar celebración: Tenerife (España) Fecha: 1994

---

AUTORES: López F., Borrego S., Rueda T., Antiñolo G.  
TITULO: Aspectos epidemiológicos, oftalmológicos y genéticos de la retinosis pigmentaria en Andalucía.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: LXX CONGRESO de la Sociedad Española de Oftalmología.  
PUBLICACION:

Lugar celebración: Tenerife (España) Fecha: 1994

---

AUTORES: Vazquez C., Antiñolo G., Rueda T., Borrego S., Chaparro P., López F.  
TITULO: Descripción fenotípica/genotípica de una nueva mutación hallada en el gen de la rodopsina en una familia afecta de retinosis pigmentaria.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
CONGRESO: LXXI CONGRESO de la Sociedad Española de Oftalmología.  
PUBLICACION:

Lugar celebración: Salamanca (España) Fecha: 1995

---

AUTORES: Dapena J., Antiñolo G., Borrego S., Ramos C., Cabeza J.C.  
TITULO: Correlación genotipo/fenotipo en enfermos con fibrosis quística.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
CONGRESO: III CONGRESO Nacional de Fibrosis Quística.  
PUBLICACION:

Lugar celebración: Valencia (España) Fecha: 1995

---

AUTORES: Borrego S., Antiñolo G., Prieto J., Sánchez J., Sánchez R.  
TITULO: Dos nuevos casos de reordenamientos en las regiones q21 y q26 del cromosoma 3 asociadas con trombopoiesis anormal. Nueva evidencia de un síndrome característico.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: XVIII CONGRESO Nacional de la Asociación Española de Genética Humana.  
PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1995

---

AUTORES: Cabeza J.C., Sánchez J., Borrego S., Sánchez R., Sánchez B., Ruiz A., Antiñolo G.  
TITULO: Análisis molecular del síndrome X frágil en 61 pacientes andaluces con retraso mental.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: XVIII CONGRESO Nacional de la Asociación Española de Genética Humana.  
PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1995

---

AUTORES: Cabeza J.C., Borrego S., Sánchez B., Ruiz A., Dapena J., Sánchez J., Antiñolo G.  
TITULO: Microsaletélites intragénicos en el gen de la fibrosis quística: aplicación en la detección de mutaciones en la población Andaluza.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: XVIII CONGRESO Nacional de la Asociación Española de Genética Humana.  
PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1995

---

AUTORES: Ruiz A., Borrego S., Sánchez B., Sánchez J., Cabeza J.C., Antiñolo G.  
TITULO: Estudio molecular del gen de la rodopsina en familias con retinitis pigmentosa autosómica dominante y autosómica recesiva en Andalucía. Frecuencia de mutaciones y polimorfismos.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: XVIII CONGRESO Nacional de la Asociación Española de Genética Humana.  
PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1995

---

AUTORES: Sánchez B., Borrego S., Kruyer H., Volpini V., Nieto M., Antiñolo G.  
TITULO: Frecuencia de deleciones y análisis de microsaletélites del gen de la distrofina en pacientes con distrofia muscular progresiva.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XVIII CONGRESO Nacional de la Asociación Española de Genética Humana.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España)

Fecha: 1995

---

AUTORES: Sánchez J., Antiñolo G., Sánchez R., Borrego S

TITULO: Análisis citogenético y molecular de una variante 15p+. Identificación de una translocación Y;15 y diagnóstico prenatal.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: VIII CONGRESO Nacional de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España)

Fecha: 1995

---

AUTORES: Borrego S, Mase MI, Alfaro L, Carrillo L, García JM, Quijada D.

TITULO: Alfa-fetoproteína en sangre materna y líquido amniótico en el segundo trimestre de gestación y anomalías cromosómicas.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: VIII Congreso de la Sociedad Andaluza de Obstetricia y Ginecología

PUBLICACION:

Lugar celebración: Almuñecar (España)

Fecha: 1995

---

AUTORES: Dapena J., Antiñolo G., Borrego S., Ramos C., Cabeza J.C., Gómez I.

TITULO: Estudio de la influencia del genotipo sobre el fenotipo en enfermos con fibrosis quística.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXVI Reunión anual de la Asociación Española de Pediatría.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Santiago de Compostela (España)

Fecha: 1996

---

AUTORES: Conde A.F., Japón M.A., Segura D., Navarro E., Sánchez B., Antiñolo G., Borrego S., Astorga R., Miranda G.

TITULO: Diferencias en la morfología y marcadores inmuno histoquímicos de las formas del carcinoma medular de tiroides esporádico, MEN 2A y FMTC.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXXIX CONGRESO de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 1996

---

AUTORES: Navarro E., Sánchez B., Antiñolo G., Silva H., Japón M.A., Borrego S., Astorga R.

TITULO: Estudio genético en familias con síndrome de MEN2A. Comparación con screening clínico.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXXIX CONGRESO de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 1996

---

AUTORES: Conde AF, Japón MA, Navarro E, Segura DI, Sánchez B, Borrego S, Astorga R, Miranda G.

TITULO: Diferenciación folicular y tumores foliculares simultáneos en el carcinoma medular de tiroides.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 40 Congreso Nacional de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Zaragoza (España)

Fecha: 1997

---

AUTORES: Silva H, Ruiz A, Villamil F, Borrego S, Sánchez J, Venegas E.

TITULO: Estudio clínico y genético de varones XX

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 40 Congreso Nacional de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Zaragoza (España)

Fecha: 1997

---

AUTORES: Navarro E, Sánchez B, Conde F, Japón MA, Borrego S, Astorga R, Silva H.

TITULO: Mutaciones del gen RET implicadas en el desarrollo de cáncer medular de tiroides, MEN 2A y tumores esporádicos relacionados.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 40 Congreso Nacional de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Zaragoza (España)

Fecha: 1997

---

AUTORES: Bedoya J.M., Sanchez J., Borrego S., Ruiz A., Antiñolo G.

TITULO: Alfa-fetoproteína y  $\beta$ -HCG en suero materno en mujeres con riesgo de anomalías cromosómicas.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXIV CONGRESO Español de Ginecología y Obstetricia.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Marbella (España) Fecha: 1997

---

AUTORES: Rupérez C., Antiñolo G., Bedoya J.M., Sánchez J., Borrego S.

TITULO: Estudio epidemiológico y resultados de 900 amniocentesis precoces.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXIV CONGRESO Español de Ginecología y Obstetricia.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Marbella (España) Fecha: 1997

---

AUTORES: Sanchez M.D., Borrego S., Sanchez J., Sanchez B., Bedoya J.M., Antiñolo G.

TITULO: Indicaciones y resultados de biopsia corial en nuestro medio: periodo 1.990-1.996.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXIV CONGRESO Español de Ginecología y Obstetricia.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Marbella (España) Fecha: 1997

---

AUTORES: Antiñolo G., Ruiz A., Borrego S., Sánchez B., Saez M.E., Sánchez J., Marcos I.

TITULO: Mutation and polymorphism analysis in the Rhodopsin gene in dominant and recessive retinitis pigmentosa patients from the South of Spain

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 29th Annual Meeting of The European Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Génova (Italia) Fecha: 1997

---

AUTORES: Ruiz A., Borrego S., Marcos I., Sánchez B., Sánchez J., Saez M.E., Antiñolo G.

TITULO: Fluorescent SSCP (F-SSCP): Implementation of a primer-mediated PCR-mutagenesis based method for generation of positive controls for F-SSCP analysis.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 29th Annual Meeting of The European Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Génova (Italia) Fecha: 1997

---

AUTORES: Sáez M.E., Sánchez B., Cebrián A., Morales F., Robledo M., Díaz J., Antiñolo G., Borrego S.

TITULO: A novel germline mutation, R600Q, in a noncysteine codon in the extracellular domain of the RET proto-oncogene in a family with FMTC

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: IV European Congress of Endocrinology.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1998

---

AUTORES: Conde A.F., Navarro E., Japón M.A., Sánchez B., Sáez M.E., Silva H., Antiñolo G., Segura D.I., Astorga R., Borrego S.

TITULO: Somatic mutations in inherited medullary thyroid carcinoma

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: IV European Congress of Endocrinology.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1998

---

AUTORES: Gimm O., Borrego S., Saez M.E., Ruiz A., López-Alonso M., Eng C., Antiñolo G.

TITULO: Specific sequence polymorphisms in the RET proto-oncogene are over-represented in individuals with Hirschsprung disease and may represent loci modifying phenotypic expression.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 49th Annual Meeting The American Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: San Francisco, CA (USA) Fecha: 1999

---

AUTORES: Marcos I, Ruiz A, Borrego S, Antiñolo G

TITULO: Aplicación del sistema LightCycler para la detección de diferentes mutaciones y polimorfismos en ADN genómico

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN

CONGRESO: 1er Simposio Nacional en Aplicaciones del Sistema LightCycler

PUBLICACION:

Lugar celebración: Mazagón (España) Fecha: 1999

---

AUTORES: Ruiz A., Borrego S., Gimm O., López-Alonso M., Hernández A., Antiñolo G., Eng C.  
TITULO: Molecular analysis of the RET proto-oncogene in familial and sporadic HSCR reveals association of specific cSNPs with phenotype expression.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: 32nd Annual Meeting of The European Society of Human Genetics.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Amsterdam (Holanda) Fecha: 2000

---

AUTORES: Marcos I., Ruiz A., Borrego S., Ayuso C., Baiget M., Antiñolo G.  
TITULO: Analysis of the involvement of RPE65 gene in autosomal recessive retinitis pigmentosa.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: 32nd Annual Meeting of The European Society of Human Genetics.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Amsterdam (Holanda) Fecha: 2000

---

AUTORES: Borrego S, Ruiz A, Saez ME, Gimm O, Gao X, López-Alonso M, Hernández A, Wright FA, Antiñolo G, Eng C  
TITULO: Unique RET genotypes comprising specific haplotypes of polymorphic variants predispose to isolated Hirschsprung disease.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: 50th Annual Meeting The American Society of Human Genetics.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Philadelphia, PEN (EE.UU.) Fecha: 2000

---

AUTORES: Ruiz A., Marcos I., Antiñolo G., Borrego S.  
TITULO: Rastreo molecular del codón Cys634 del proto-oncogén RET empleando FRET y PCR en tiempo real en pacientes con Carcinoma Medular de Tiroides.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: 2º Simposio Nacional en Aplicaciones del Sistema LightCycler  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: El Escorial (Madrid) Fecha: 2000

---

AUTORES: Antiñolo G., Li Y., Marcos I., Borrego S., Yu Z., Zhang K.  
TITULO: Evaluation of the ELOVL4 gene in families with Retinitis Pigmentosa linked to the RP25 locus.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: Human Genome meeting 2001.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Edimburgo (UK) Fecha: 2001

---

AUTORES: Borrego S, Ruiz A, Royo JL, Rubio A, Lissen E, S'anchez B, Antiñolo G  
TITULO: Spectrofluorimetric detection of delta32-CCR5, CCR2-V64I and SDF1-3'A polymorphisms:Prevalence in Southern Spain HIV-1+ cohort and non-infected population.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: Human Genome meeting 2001.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Edimburgo (UK) Fecha: 2001

---

AUTORES: Bernal S., Ayuso C., Antiñolo G., Borrego S., Marcos I., Calaf M., del Rio E., Baiget M.  
TITULO: A missense mutation in the gene responsible for Usher syndrome type II is associated with nonsyndromic recessive Retinitis Pigmentosa in Spanish patients.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: 10th International Congress of Human Genetics.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Viena (Austria) Fecha: 2001

---

AUTORES: Borrego S, Dziema H, Fernández RM, Eng C, Antiñolo G  
TITULO: Molecular analysis of GFRA4 and evaluation of GFRA1-4 sequence variants as susceptibility factors for Hirschsprung disease.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: XVI IEA World Congress of Epidemiology of the International Epidemiological Association.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Montreal (Canadá) Fecha: 2002

---

AUTORES: Fernández RM, Borrego S, Marcos I, Ruiz-Ferrer M, Antiñolo G  
TITULO: Evaluación de las variantes -403G>A y -28C>G del gen *CCL5* como factores de susceptibilidad frente a la infección por VIH.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXII CONGRESO Anual de la Asociación Española de Genética Humana.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Zaragoza (España)

Fecha: 2003

---

AUTORES: Marcos I, Borrego S, Fernández RM, Barragán I, Peciña A, Antiñolo G

TITULO: Caracterización y clonación del gen *HELO1*. Evaluación como gen candidato del locus *RP25*.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXII CONGRESO Anual de la Asociación Española de Genética Humana.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Zaragoza (España)

Fecha: 2003

---

AUTORES: Fernández RM, Antiñolo G, Robledo M, Peciña A, Ruiz-Llorente S, Borrego S

TITULO: Strong association of the RET IVS1-126G>T variant with medullary thyroid carcinoma.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: Familial cancer Conference of the European School of Oncology.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Madrid (España)

Fecha: 2004

---

AUTORES: Antiñolo G, Borrego S, Fernández RM, García-Lozano JC, Noval JA

TITULO: Evaluation of germline sequence variants within de promoter region of FAS and FASL genes in a cohort of Spanish women with endometriosis.

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA.

CONGRESO: 12th World Congress on Human Reproduction

PUBLICACION:

Lugar celebración: Venecia (Italia)

Fecha: 2005

---

AUTORES: Borrego S, Fernández RM, Boru G, Peciña A, Jones K, López-Alonso M, Eng C, Antiñolo G.

TITULO: Novel variants located within the intron 1 and the promoter region of the RET proto-oncogene are associated to the sporadic forms of Hirschsprung disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Human Genetic Conference 2005

PUBLICACION:

Lugar celebración: Praga (República Checa)

Fecha: 2005

---

AUTORES: Fernández RM, Peciña A, Antiñolo G, Navarro E, Borrego S

TITULO: Evaluation of RET variants and haplotypes as susceptibility factors for sporadic medullary thyroid cancer.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Human Genetic Conference 2005

PUBLICACION:

Lugar celebración: Praga (República Checa)

Fecha: 2005

---

AUTORES: Antiñolo G, Barragán I, Marcos I, Borrego S

TITULO: Mutation screening of three candidate genes, TFAP2 $\beta$ , GLUL1 and RIM1, in autosomal recessive retinitis pigmentosa

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Human Genetic Conference 2005

PUBLICACION:

Lugar celebración: Praga (República Checa)

Fecha: 2005

---

AUTORES: Marcos I, Barragán I, Borrego S, Abd El-Aziz M, Patel RJ, El-Ashry MF, Bhattacharya S, Antiñolo G

TITULO: Molecular screening of C6orf57 as a candidate gene in autosomal recessive Retinitis

Pigmentosa linked to RP25 locus

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Human Genetic Conference 2005

PUBLICACION:

Lugar celebración: Praga (República Checa)

Fecha: 2005

---

AUTORES: Baiget M, Utermann G, García-Sandoval B, Antiñolo G, Queipo A, Bernal S, Borrego S, Gal A, Janecke A, Ayuso C

TITULO: Phenotype-genotype correlations in 11 Spanish RDH12 mutated families.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Human Genetic Conference 2005

PUBLICACION:

Lugar celebración: Praga (República Checa)

Fecha: 2005



---

AUTORES: Burzynski G, Antiñolo G, Amiel J, Borrego S, Ceccherini I, Sproat Emison E, Eng C, Fernández R, García-Barcelo M, Griseri P, Hofstra R, Kashuk C, Lantieri F, Lyonnet S, Tam P, Tullio-Pelet A, West K, Chakravarti A.

TITULO: Differential liabilities of coding and non-coding mutations in complex disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 55<sup>th</sup> Annual Meeting. The American Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Salt Lake City (EE.UU.)

Fecha: 2005

---

AUTORES: Antiñolo G, Amiel J, Borrego S, Burzynski G, Ceccherini I, Fernández R, Garcia-Barcelo M, Griseri P, Hofstra R, Kashuk C, Lantieri F, Lyonnet S, Tam P, Tullio-Pelet A, West K, Chakravarti A

TITULO: Differential liabilities of rare coding and common non-coding RET mutations explain the multifactorial genetics of Hirschsprung Disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN

CONGRESO: Gordon Research Conference on Human Genetics and Genomics

PUBLICACION:

Lugar celebración: Newport (EE.UU.)

Fecha: 2005

---

AUTORES: Marcos I, Borrego S, Urioste M, García-Vallés C, Antiñolo G

TITULO: Germline mutation of both copies of the MLH1 gene could play an important role in the early-onset of CRC.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Human Genetics Conference 2006.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda)

Fecha: 2006

---

AUTORES: Amiel J, Antiñolo G, Borrego S, Burzynski G, Ceccherini I, Emison E, Eng C, Fernández RM, Garcia-Barcelo M, Griseri P, Hofstra R, Kashuk C, Lantieri F, Lyonnet S, Tam P, Tullio-Pelet A, West K, Chakravarti A.

TITULO: Differential liabilities of coding and non-coding mutations at a major locus in complex disease: RET in Hirschsprung disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Human Genetics Conference 2006.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda)

Fecha: 2006

---

AUTORES: Lantieri F, Amiel J, Antiñolo G, Borrego S, Burzynski G, Ceccherini I, Emison E, Eng C, Fernández R, García-Barcelo M, Griseri P, Hofstra R, Kashuk C, Lyonnet S, Tam P, Tullio-Pelet A, West K, Chakravarti A.

TITULO: Single origin for a worldwide common Hirschsprung (HSCR) susceptibility non-coding RET mutation

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Human Genetics Conference 2006.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda)

Fecha: 2006

---

AUTORES: Fernández RM, Ruiz-Ferrer M, Antiñolo G, Navarro E, Borrego S.

TITULO: RET variants and haplotypes in the context of Multiple Endocrine Neoplasia type 2.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Human Genetics Conference 2006.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda)

Fecha: 2006

---

AUTORES: Antiñolo G, Marcos I, Urioste M, García-Vallés C, Borrego S

TITULO: Mutations in the DNA mismatch repair gene MLH1 associated with early-onset colon cancer mutation

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Multidisciplinary Colorectal Cancer Congress 2006.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Berlín (Alemania)

Fecha: 2006

---

AUTORES: Barragán I, Borrego S, Marcos I, Abd El-Aziz MM, El-Ashry MF, Abu-Safieh L, Bhattacharya SS, Antiñolo G

TITULO: Caracterización *in silico* y estudio molecular de los genes C6orf65 y ZNF451 en familias ligadas al locus RP25.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXIII CONGRESO Nacional de Genética Humana

PUBLICACION:

Lugar celebración: Valladolid (España)

Fecha: 2006

---

AUTORES: M Ruiz-Ferrer, R. Fernandez, A. Sánchez-Mejías, M. Lopez-alonso, G. Antinolo, S. Borrego.

TITULO: NTF-3, nuevo gen candidato para la enfermedad de Hirschsprung

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXIV Congreso Nacional de Genética Humana.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Alicante (España)

Fecha: 2007

---

AUTORES: R.M. Fernández, J. Amiel, G. Antiñolo, G. Brurzynski, I. Ceccherini, A. Chakravarti, E. Emison, M. García-Barceló, P. Griseri, R. Hofstra, F. Lantieri, S. Lyonnet, M. Ruiz-Ferrer, A. Sánchez-Mejías, P. Tam, A. Tullio-Pellet, S. Borrego.

TITULO: Origen común de una mutación universal del proto-oncogén RET, asociada a las formas esporádicas de la enfermedad de Hirschsprung (HSCR)

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXIV Congreso Nacional de Genética Humana.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Alicante (España)

Fecha: 2007

---

AUTORES: Barragán I, Borrego S, Pieras JI, Abd El-Aziz MM, El-Ashry MF, Abu-Safieh L, Bhattacharya SS, Antiñolo G

TITULO: Caracterización bioinformática y evaluación molecular de los genes Q9H8D1 y CF152 como responsables de RP25.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXIV Congreso Nacional de Genética Humana.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Alicante (España)

Fecha: 2007

---

AUTORES: Mena MD, Marcos I, Pascua de la Piza B, Fernández-Fernández I, Borrego S, Antiñolo G

TITULO: Búsqueda de genes de susceptibilidad relacionados con el síndrome metabólico gestacional (SMG)

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXIV Congreso Nacional de Genética Humana.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Alicante (España)

Fecha: 2007

---

AUTORES: Marcos I, Mena MD, Borrego S, Fernández-Venegas M, Vargas J, Torrejón R, Antiñolo G

TITULO: Prevalencia de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 en 71 familias andaluzas con cáncer de mama hereditario.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XXIV Congreso Nacional de Genética Humana.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Alicante (España)

Fecha: 2007

---

AUTORES: Ruiz-Ferrer M, Fernández RM, Sanchez-Mejías A, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.

TITULO: Análisis molecular de genes candidatos para la enfermedad de Hirschsprung

TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA.

CONGRESO: I Reunión Anual del CIBER de Enfermedades Raras.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 2007

---

AUTORES: Barragán I, Borrego S, Pieras JI, Antiñolo G

TITULO: Genética Molecular de la Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva: Análisis de Ligamiento Genómico e Identificación y Evaluación de Posibles Genes Responsables.

TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA.

CONGRESO: I Reunión Anual del CIBER de Enfermedades Raras.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 2007

---

AUTORES: Arnold S, Amiel J, Antiñolo G, Borrego S, Burzynski G, Ceccherini I, Emison E, Eng C, Fernández RM, García-Barceló M, Griseri P, Hofstra R, Kashuk C, Lantieri F, Lyonnet S, Tam P, Tullio-Pelet A, West K, Chakravarti A.

TITULO: New genes for Hirschsprung disease from genome-wide association studies.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 57th Annual Meeting The American Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: San Diego, California (USA)

Fecha: 2007

---

AUTORES: Peciña A, Lozano MD, Moya C, García-Lozano JC, Carrillo-Vadillo R, Borrego S, Antiñolo G.

TITULO: One-step multiplex PCR for preimplantation genetic diagnosis of Huntington's disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 8 International Symposium Preimplantation Genetic Diagnosis.

PUBLICACION:

---

Lugar celebración: Barcelona (España) Fecha: 2008

AUTORES: Lozano MD, Peciña A, Moya C, García-Lozano JC, Carrillo-Vadillo R, Borrego S, Antiñolo G.  
TITULO: Vitrification of biopsied blastocysts using a closed method.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: 8 International Symposium Preimplantation Genetic Diagnosis.  
PUBLICACION:

---

Lugar celebración: Barcelona (España) Fecha: 2008

AUTORES: Abd El-Aziz, Barragán I, O'Driscoll C, Borrego S, Prigmore E, Cheetham M, Carter N, Ponting C, Bhattacharya, Antiñolo G  
TITULO: Identification of a Major Gene (RP25) for Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
Congreso: ARVO 2008 Annual Meeting, Eyes on Innovation.  
PUBLICACION:

---

Lugar celebración: Fort Lauderdale, FL (USA) Fecha: 2008

AUTORES: Borrego S.  
TITULO: Genética y Reproducción  
TIPO DE PARTICIPACION: Moderadora Mesa Redonda.  
CONGRESO: XXI Congreso Nacional de Técnicos de Laboratorio  
PUBLICACION:

---

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 2008

AUTORES: Tomás A, Romero M, Corzo MA, Marcos I, Peciña A, Borrego S, Antiñolo G.  
TITULO: Evolución en el diagnóstico del Síndrome de X Frágil.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: XXI Congreso Nacional de Técnicos de Laboratorio  
PUBLICACION:

---

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 2008

AUTORES: Barcia JA, Corzo MA, Díaz I, Sánchez J, Borrego S, Antiñolo G.  
TITULO: Diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas en embarazos en riesgo de enfermedad hereditaria.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: XXI Congreso Nacional de Técnicos de Laboratorio  
PUBLICACION:

---

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 2008

AUTORES: Corzo MA, Barcia JA, Tomás A, Sánchez J, Antiñolo G, Borrego S.  
TITULO: Estudio genético en una familia con Síndrome Wolf-Hirschhorn.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: XXI Congreso Nacional de Técnicos de Laboratorio  
PUBLICACION:

---

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 2008

AUTORES: Díaz I, Tomás A, Romero M, Peciña A, Sánchez J, Marcos I, Borrego S, Antiñolo G.  
TITULO: Diagnóstico molecular de las microdeleciones del cromosoma Y asociadas a infertilidad.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: XXI Congreso Nacional de Técnicos de Laboratorio  
PUBLICACION:

---

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 2008

AUTORES: Fernández RM, Ruiz-Ferrer M, Sánchez –Mejías A, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.  
TITULO: Association of the RET proto-oncogen to Intestinal Neuronal Dysplasia type B.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: European Human Genetics Conference 2008  
PUBLICACION:

---

Lugar celebración: Barcelona (España) Fecha: 2008

AUTORES: Sánchez –Mejías A, Ruiz-Ferrer M, Fernández RM, Mena DM, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.  
TITULO: NTRK3, a gene involved in the enteric nervous system development, is related to Hirschsprung disease.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.  
CONGRESO: European Human Genetics Conference 2008  
PUBLICACION:

---

Lugar celebración: Barcelona (España) Fecha: 2008

---

AUTORES: Pieras J, Abd El-Aziz, Barragán I, O'Driscoll C, Borrego S, Abu Safieh L, El-Ashry, Carter N, Ponting C, Bhattacharya, Antiñolo G.

TITULO: Genomewide linkage validation of the RP25locus and molecular evaluation of forty three candidate genes.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Human Genetics Conference 2008

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 2008

---

AUTORES: Fernández RM, Ruiz-Ferrer M, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.

TITULO: Origen común de una mutación universal del proto-oncogen RET, asociada a las formas esporádicas de la enfermedad de Hirschsprung.

TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA.

CONGRESO: II Reunión Anual Científica del CIBER de Enfermedades Raras.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Valencia (España)

Fecha: 2008

---

AUTORES: Barragán I, Pieras JI, Mena MD, Borrego S, Antiñolo G.

TITULO: Identificación de un nuevo gen responsable de la Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva. Caracterización del locus RP25.

TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA.

CONGRESO: II Reunión Anual Científica del CIBER de Enfermedades Raras.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Valencia (España)

Fecha: 2008

---

AUTORES: Jannot A, Amiel J, Clerget-Darpoux F, Lyonnet S, and the Hirschsprung Disease consortium.

TITULO: Modeling the RET gene in Hirschsprung disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

CONGRESO: International Genetic Epidemiology Society 17th Annual Meeting.

PUBLICACION:

Lugar celebración: St. Louis, Missouri (USA)

Fecha: 2008

---

AUTORES: Arnold S, Guy M, Kashuk K, Li Y, Abecasis G, Chakravarti A, and the International HSCR Consortium.

TITULO: Semaphorins as Candidate Genes in Hirschsprung Disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

CONGRESO: 58th Annual The American Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Philadelphia, Pennsylvania (USA)

Fecha: 2008

---

AUTORES: Doan BQ, Stewart C, Kashuk C, Arnold SM, Chakravarti A, and the International HSCR Consortium.

TITULO: A full mutation spectrum in Hirschsprung disease: copy number analysis.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

CONGRESO: 58th Annual The American Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Philadelphia, Pennsylvania (USA)

Fecha: 2008

---

AUTORES: Arnold S, Guy M, Kashuk C, Li Y, Abecasis G, Chakravarti A, and the International HSCR Consortium.

TITULO: Semaphorin Family 3 members are associated with Hirschsprung disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

CONGRESO: 2nd International Symposium. Development of the enteric nervous system: cells, signals and genes.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Londres (UK)

Fecha: 2009

---

AUTORES: Tomas A, Díaz I, Romero M, Marcos I, Antiñolo G, Borrego S.

TITULO: Tecnología Taqman aplicada al diagnóstico de la hemocromatosis hereditaria.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: XXII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Palma de Mallorca (España)

Fecha: 2009

---

AUTORES: Barcia JA, Corzo MA, Núñez R, Sánchez J, Borrego S, Antiñolo G.

TITULO: Diagnóstico molecular de los síndromes de Prader-Willi y Angelman mediante las técnicas de FISH y MLPA.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: XXII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Palma de Mallorca (España)

Fecha: 2009

---

AUTORES: Barcia JA, Corzo MA, Sánchez J, Borrego S, Antiñolo G.  
TITULO: Diagnóstico prenatal de una inversión duplicación de brazo corto de un cromosoma 2.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
Congreso: XXII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Palma de Mallorca (España) Fecha: 2009

---

AUTORES: Corzo MA, Barcia JA, Morales RM, Sánchez J, Borrego S, Antiñolo G.  
TITULO: Una nueva variante compleja del cromosoma philadelphia (Ph) en un paciente con leucemia mieloide crónica.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
Congreso: XXII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Palma de Mallorca (España) Fecha: 2009

---

AUTORES: Romero M, Tomas A, Díaz I, Fernández RM, Marcos I, Antiñolo G, Borrego S.  
TITULO: Técnica MLPA aplicada al diagnóstico del síndrome de Lynch.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
Congreso: XXII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Palma de Mallorca (España) Fecha: 2009

---

AUTORES: Fernández RM, Núñez-Torres R, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.  
TITULO: Aplicación de la técnica MLPA para la detección de CNVs asociadas a la enfermedad de Hirschsprung.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
CONGRESO: XXV Congreso Nacional de Genética Humana.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Santiago de Compostela (España) Fecha: 2009

---

AUTORES: Barragán I, Pieras JI, González M, Ayuso C, Baiget M, Millan JM, Borrego S, Antiñolo G.  
TITULO: Identificación de dos mutaciones recurrentes en EYS en pacientes con Retinosis Pigmentaria autonómica recesiva.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
CONGRESO: XXV Congreso Nacional de Genética Humana.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Santiago de Compostela (España) Fecha: 2009

---

AUTORES: Luzón-Toro B, Ruiz-Ferrer M, Torroglosa A, Sánchez-Mejías A, Fernández RM, López-Alonso M, Antiñolo G, Mulligan LM, Borrego S.  
TITULO: Novel mutations at NTRN and PSPN preventing RET activation are associated to Hirschsprung's disease: first link among PSPN and the disorder.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
CONGRESO: III Reunión anual CIBERER.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Madrid (España) Fecha: 2009

---

AUTORES: Barragán I, Pieras JI, González M, Mena MD, Ayuso C, Baiget M, Millán JM, Dopazo J, Santoyó J, Borrego S, Antiñolo G.  
TITULO: Espectro mutacional de EYS en familias españolas con Retinosis Pigmentaria autonómica recesiva.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
CONGRESO: III Reunión anual CIBERER.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Madrid (España) Fecha: 2009

---

AUTORES: Antiñolo G, Lozano M, Peciña A, García J, Borrego S.  
TITULO: First successful birth in Spain following preimplantation genetic diagnosis with human leukocyte antigen typing.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
CONGRESO: XIX FIGO World Congress of Gynecology and Obstetrics.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Cape Town (Sudáfrica) Fecha: 2009

---

AUTORES: Romero Zarco M, Barcia Barrera JA, Tomás Suarez A, Núñez R, Antiñolo G, Fernández R, Borrego S.  
TITULO: Detección de una duplicación en Xq28 en un paciente con encefalopatía neonatal severa.  
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.  
Congreso: XXIII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.  
PUBLICACION:  
Lugar celebración: Oviedo (España) Fecha: 2010

---

AUTORES: Suárez Martos A, Corzo López MA, Romero Zarco M, Marcos I, Antiñolo G, Borrego S.

TITULO: Técnica de MLPA aplicada al diagnóstico de DMD/DMB.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: XXIII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Oviedo (España)

Fecha: 2010

---

AUTORES: Barcia Barrera JA, Peláez Nora Y, Corzo López MA, Morales Camacho RM, Sánchez J, Borrego S.

TITULO: Citopenia refractaria infantil con T (X;20) (Q13.1Q13.3).

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: XXIII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Oviedo (España)

Fecha: 2010

---

AUTORES: Corzo López MA, Suárez Martos A, Peláez Nora Y, Sánchez J, Morales Camacho RM, Borrego S, Antiñolo G.

TITULO: Citogenética en síndrome mielodisplásico infantil.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: XXIII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Oviedo (España)

Fecha: 2010

---

AUTORES: Peláez Nora Y, Tomás Suárez A, Barcia Barrera JA, Fernández Garcia R, Antiñolo G, Borrego S.

TITULO: Mutaciones patogénicas en el gen MSH6 asociadas a síndrome de Lynch.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: XXIII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Oviedo (España)

Fecha: 2010

---

AUTORES: Tomas Suárez A, Romero Zarco M, Suárez Martos A, Fernández Garcia R, Antiñolo G, Borrego S.

TITULO: Diagnóstico del síndrome de Di George mediante la técnica de MLPA.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: XXIII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Oviedo (España)

Fecha: 2010

---

AUTORES: Kamieniak MM, Muñoz I, Rico D, Osorio A, Urioste M, Hernando S, Robles L, Ramón y Cajal T, Cazorla A, San Román C, Sáez R, Borrego S, Mendoza E, Palacios J, Van De Wiel MA, Ylstra B.

TITULO: High-resolution DNA Copy number profiles in familial and sporadic epithelial ovarian tumors.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: 4<sup>th</sup> Familial Cancer Conference.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Madrid (España)

Fecha: 2010

---

AUTORES: Muñoz Repeto I, Kamieniak MM, Osorio A, Urioste M, García-Donas J, Robles L, Ramón y Cajal T, Cazorla A, San Román C, Sáez R, Borrego S, Mendoza E, Palacios J, García MJ, Benítez J.

TITULO: Immunohistochemical Characterization of Familial Ovarian Cancer: an Analysis of 21 Antibodies.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: 4<sup>th</sup> Familial Cancer Conference.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Madrid (España)

Fecha: 2010

---

AUTORES: Barragán I, Pieras JI, González-del Pozo M, Santoyo J, Bernal S, Ávila A, Jaijo T, Baiget M, Ayuso C, Millán JM, Dopazo J, Borrego S, Antiñolo G.

TITULO: Prevalence of EYS in Spain.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: IV Reunión Anual CIBERER

PUBLICACION:

Lugar celebración: Madrid (España)

Fecha: 2010

---

AUTORES: Luzón-Toro B, Marbá M, Fernández RM, Medina I, Acosta MJ, Montaner D, Antiñolo G, Dopazo J, Borrego S and the International Hirschsprung Consortium.

TITULO: Integration of GWAS data using Gene Ontologies to select disease gene candidates for HSCR.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION.

Congreso: IV Reunión Anual CIBERER

PUBLICACION:

Lugar celebración: Madrid (España)

Fecha: 2010

AUTORES: Borrego S, Luzón-Toro B, Marbá M, Fernández RM, Medina I, Acosta M, Montaner D, Antiñolo G, Dopazo J and the International Hirschsprung Consortium.

TÍTULO: Integration of GWAS data using Gene Ontologies and "2-step analysis" to select disease genes candidates for HSCR

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: GoldenHelix Symposia

PUBLICACION:

Lugar celebración: Atenas (Grecia)

Fecha: 2010

AUTORES: Romero M, Peláez Y, Corzo MA, Fernández RM, Antiñolo G, Borrego S.

TÍTULO: Protocolo de diagnóstico genético molecular del síndrome de neoplasia endocrina múltiple tipo1.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: XXIV Congreso Nacional de Técnicos Superiores en Laboratorio de Diagnóstico Clínico y Técnicos en Anatomía Patológica y Citología.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Granada (España)

Fecha: 2011

AUTORES: Peláez Y, Suárez A, Barcia JA, Fernández RM, Sánchez J, Antiñolo G, Borrego S.

TÍTULO: Aplicación de la técnica MLPA para la detección de síndromes microdeleccionales y microduplicacionales.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: XXIV Congreso Nacional de Técnicos Superiores en Laboratorio de Diagnóstico Clínico y Técnicos en Anatomía Patológica y Citología.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Granada (España)

Fecha: 2011

AUTORES: Suárez A, Romero M, Peláez Y, Fernández RM, Antiñolo G, Borrego S.

TÍTULO: Diagnóstico genético preimplantatorio de la distrofia miotónica tipo 1 o enfermedad de Steinert.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: XXIV Congreso Nacional de Técnicos Superiores en Laboratorio de Diagnóstico Clínico y Técnicos en Anatomía Patológica y Citología.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Granada (España)

Fecha: 2011

AUTORES: Corzo MA, Barcia JA, Suárez A, Sánchez J, Morales RM, Antiñolo G, Borrego S.

TÍTULO: Diagnóstico prenatal de un cromosoma 14 en anillo.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: XXIV Congreso Nacional de Técnicos Superiores en Laboratorio de Diagnóstico Clínico y Técnicos en Anatomía Patológica y Citología.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Granada (España)

Fecha: 2011

AUTORES: Barcia JA, Corzo MA, Romero M, Morales RM, Sánchez J, Borrego S, Antiñolo G.

TÍTULO: Protocolo de diagnóstico genético molecular del síndrome de neoplasia endocrina múltiple tipo1.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: XXIV Congreso Nacional de Técnicos Superiores en Laboratorio de Diagnóstico Clínico y Técnicos en Anatomía Patológica y Citología.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Granada (España)

Fecha: 2011

AUTORES: Fernández RM, Mathieu Y, Núñez-Torres R, Acosta MJ, Antiñolo G, Amiel J, Borrego S.

TÍTULO: A new contribution of PHOX2B in the pathogenesis of isolated Hirschsprung disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: European Human Genetics Conference 2011

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda)

Fecha: 2011

AUTORES: Núñez-Torres R, Fernández RM, Acosta MJ, Enguix-Riego MV, Marbá M, de Agustín JC, Castaño L, Antiñolo G, Borrego S.

TÍTULO: Evidences of synergistic effect of RET common and rare variants in a series of Spanish Hirschsprung patients.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: European Human Genetics Conference 2011

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda)

Fecha: 2011

AUTORES: Luzón-Toro B, Marbá M, Fernández RM, Medina I, Acosta MJ, Montaner D, Antiñolo G, Dopazo J, Borrego S and the International Hirschsprung Consortium.

TÍTULO: Integration of GWAS data using Gene Ontologies and "2-step analysis" to select disease genes candidates.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: European Human Genetics Conference 2011

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda) Fecha: 2011

---

AUTORES: Ruiz-Ferrer M, Torroglosa A, Nuñez-Torres R, de Agustin JC, Antiñolo G, Borrego S.

TÍTULO: Novel identification of PROKR1 and PROKR2 genes implicated in the pathogenesis of Hirschsprung's disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: European Human Genetics Conference 2011

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda) Fecha: 2011

---

AUTORES: Pieras JI, Barragán I, González-Del Pozo M, Matamala N, Audo I, Bernal S, Baiget M, Zeitz C, Bhattacharya S, Borrego S, Antiñolo G.

TÍTULO: Novel study of copy number variations in EYS using the multiple ligation-dependent probe amplification (MLPA) technique.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: European Human Genetics Conference 2011

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda) Fecha: 2011

---

AUTORES: González-Del Pozo M, Pieras JI, Barragán I, Naranjo B, Matamala N, Borrego S, Antiñolo G.

TÍTULO: Mutation screening of multiple genes in Spanish patients with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa using a Custom-designed Resequencing microarray.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: European Human Genetics Conference 2011

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda) Fecha: 2011

---

AUTORES: Barragán I, Matamala G, González-Del Pozo M, Pieras JI, Littink KW, Cremers F, Borrego S, Antiñolo G.

TÍTULO: Haplotype analysis of EYS mutations identified in different European populations.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: European Human Genetics Conference 2011

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda) Fecha: 2011

---

## TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS

---

*TITULO:* Influencia de la Constitución Cromosómica en la Patogenia del Síndrome de Turner

*DOCTORANDO/A:* Guillermo Antiñolo Gil

*UNIVERSIDAD:* Sevilla

*FACULTAD/ESCUELA:* Medicina

*AÑO:* 1989

*CALIFICACIÓN:* Apto Cum Laude

---

*TITULO:* Identificación y caracterización molecular de nuevos loci de susceptibilidad para la enfermedad de Hirschsprung y el cáncer medular de tiroides

*DOCTORANDO/A:* Raquel M Fernández García

*UNIVERSIDAD:* Sevilla

*FACULTAD/ESCUELA:* Farmacia

*AÑO:* 2004

*CALIFICACIÓN:* Sobresaliente Cum Laude

---



*TÍTULO:* Análisis molecular y funcional de genes candidatos como factores de susceptibilidad para la enfermedad de Hirschsprung y el cáncer medular de tiroides

*DOCTORANDO/A:* Macarena Ruiz Ferrer

*UNIVERSIDAD:* Sevilla

*FACULTAD/ESCUELA:* Biología

*AÑO:* 2007

*CALIFICACIÓN:* Sobresaliente Cum Laude

Premio "Mejores Tesis Doctorales" curso académico 2006-2007, Ayuntamiento de Sevilla

---

*TÍTULO:* Análisis de la base genética de la enfermedad de Hirschsprung y la displasia neuronal intestinal tipo B, dos desórdenes del sistema nervioso entérico

*DOCTORANDO/A:* Aventura Sánchez-Mejías García

*UNIVERSIDAD:* Sevilla

*FACULTAD/ESCUELA:* Biología

*AÑO:* 2010

*CALIFICACIÓN:* Sobresaliente Cum Laude

---

## OTROS MÉRITOS O ACLARACIONES QUE SE DESEE HACER CONSTAR

---

- Miembro numerario de la Asociación Española de Genética Humana.
- (1986) BAE 86/1757. Instituto Dexeus. Barcelona.
- (1986) Premio Caja de Ahorros y Monte de Piedad de Sevilla de Investigación.
- (1988-) Miembro Numerario de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.
- (1989) BAE 90/1000. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.
- (1990) Beca de la C.E.E.: "Diagnosis of Genetic Disease by recombinant DNA techniques" para estancia en el Hospital Necker Enfant Malades. Paris(Francia).
- (1990-) Miembro Numerario de la European Society of Human Genetics.
- (1996-2001) Coordinadora en España del Consorcio: "International RET Mutation Consortium"
- (1999-2003) Miembro del Comité de Bioética del Hospital Universitario Virgen del Rocío.
- (1999-) Miembro del Comité Científico de la Fundación Reina Mercedes para la Investigación Biomédica
- (1999) Miembro de la Comisión Asesora del decreto 112/98 sobre acreditación de laboratorios clínicos.
- (2000-) Evaluador de la revista científica Journal of Medical Genetics, GUT, Human Mutation, European Journal of Human Genetics, Clinical Endocrinology and Metabolism, Journal of Pediatric Surgery, Clinical Endocrinology, Cancer Research, journals from BioMed Central (BMC)
- (2000-) Evaluador de proyectos de investigación de TELETHON (Italia)

- (2000-2007) Evaluador de proyectos de investigación de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía
- (2001-) Evaluador de proyectos de investigación del Fondo de Investigación Sanitaria.
- (2002-) Presidente del comité de Acreditaciones en Genética Humana de la Sociedad Española de Genética Humana.
- (2003-) Miembro de la Comisión para el proyecto Diraya
- (2004-) Evaluador de proyectos de investigación de la AIRCC (Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro)
- (2004-) Miembro del Comité de Investigación con Preembriones Humanos
- (2004-) Miembro de la Comisión Asesora de la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía
- (2005-2008) Miembro de la Comisión de tecnología sanitaria del Hospital Universitario Virgen del Rocío
- (2005-2009) Miembro de la Junta Directiva de la Asociación Española para el estudio de la Genética Humana
- (2006-) Miembro de la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción
- (2006-) Miembro del grupo de trabajo del Plan de Genética de Andalucía.
- (2006-2007) Miembro de la Comisión técnica de Evaluación del Programa de Recursos Humanos y Difusión de la Investigación del Instituto de Salud Carlos III
- (2006) Premio Investigación 2006. Junta de Andalucía. Consejería para la Igualdad y Bienestar Social. A la UGC Genética, Reproducción y Medicina Fetal.
- (2007) Miembro del Comité de Selección de la convocatoria de infraestructuras científicas del Instituto de Salud Carlos III
- (2007-) Coordinadora del panel de Genética clínica y Medicina Genómica de los proyectos de Investigación Biomédica de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía
- (2007-)Evaluador de proyectos de investigación de la Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP).
- (2007) Premio Andaluna a la Acción en Defensa de los Derechos de la Infancia 2007. Junta de Andalucía. Consejería para la Igualdad y Bienestar Social. A la UGC Genética, Reproducción y Medicina Fetal.
- (2007) CANF DE ORO. A la UGC Genética, Reproducción y Medicina Fetal del Hospital Virgen del Rocío. Por los éxitos conseguidos en la rama de las enfermedades hereditarias gracias al desarrollo del Diagnóstico Genético Preimplantatorio.
- (2008) Galardón FAAM de Oro 2008 en la categoría de Investigación. Federación Almeriense de Asociaciones de Personas con Discapacidad. A la UGC Genética, Reproducción y Medicina Fetal.
- (2008) Premio Plaza de España 2008, concedido por la Delegación del Gobierno en Andalucía, a los valores constitucionales a la Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal del Hospital Universitario Virgen del Rocío.
- (2008-) Vocal de la Comisión Autonómica de Ética e Investigación Sanitaria de Andalucía.
- (2008-) Auditora a Institutos de Investigación Sanitaria. Instituto de Salud Carlos III.
- (2008) Premio a la Innovación, por su trabajo "Desarrollo de una Aplicación Web para gestionar la incorporación de Nuevas Tecnologías Sanitarias en Centros Asistenciales del Sistema Sanitario Público de Andalucía" en la 3ª Edición de los Premios de Calidad Sanitaria de Andalucía. Cosejería de Salud.
- (2009) Premio "El Público". Canal Sur Radio. A la UGC Genética, Reproducción y Medicina Fetal.

- (2008-2009) Miembro del Comité Técnico de Redacción de la Estrategia en Enfermedades Raras. Ministerio de Sanidad y Política Social.
- (2009-) Miembro del Comité de Seguimiento y Evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras. Ministerio de Sanidad y Política Social.
- (2009-) Presidente de la Comisión Técnica de Evaluación de Proyectos I+D+i, área de enfermedades genéticas y modelos de enfermedad. Instituto de Salud Carlos III.
- (2010-) Evaluador de proyectos de investigación "General Research Fund" del Research Grants Council (Hong Kong).

#### Participación en comités y representaciones internacionales

---

TITULO del Comité: "International RET Mutation Consortium".  
Tema: Protooncogen RET  
Fecha: 1996-2001

---

TITULO del Comité: Miembro fundador del "Hirschsprung Consortium".  
Tema: Enfermedad de Hirschsprung  
Fecha: 2005-

---

Experiencia en organización de actividades de I+D  
Organización de congresos, seminarios, jornadas, etc., científicos-tecnológicos

---

---

Título:

Tipo de actividad:

Fecha:

---

Nota: Si necesita más casos, añádalos utilizando las funciones de copiar y pegar con el 2º caso.