



MINISTERIO
DE CIENCIA
E INNOVACIÓN

SECRETARÍA DE ESTADO
DE UNIVERSIDADES E
INVESTIGACIÓN

SECRETARIA GENERAL DE
POLÍTICA CIENTÍFICA Y
TECNOLOGICA

DIRECCIÓN GENERAL
DE INVESTIGACIÓN

Curriculum vitae Impreso normalizado

Número de hojas que contiene: 51

Nombre: Guillermo Antiñolo Gil

Fecha: 07/05/2012

DATOS PERSONALES

Apellidos: *Antiñolo Gil*

Nombre: *Guillermo*

Fecha de nacimiento: *01/05/1957*

Sexo: *V*

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): *955012772*

Fax: *955013473*

Correo electrónico: *guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es*

Especialización (Códigos UNESCO): *320108*

Categoría profesional:

Director de Unidad de Gestión Clínica

Fecha de inicio: *2003*

Jefe de Servicio de Obstetricia y Ginecología

Fecha de inicio: *2007*

Miembro del comité de dirección del CIBERER

Fecha de inicio: *2007*

Director del Plan de Genética de Andalucía

Fecha de inicio: *2007*

Director Científico del Proyecto Genoma Médico

Fecha de inicio: *2010*

Profesor Titular Universidad de Sevilla

Fecha de inicio: *2011*

Situación administrativa

Plantilla

Contratado

Interino

Becario

Otras situaciones especificar:

Dedicación *A tiempo completo*

A tiempo parcial

FORMACIÓN ACADÉMICA

<i>Titulación Superior</i>	<i>Centro</i>	<i>Fecha</i>
Medicina y Cirugía	Universidad de Navarra	1980
Grado de Licenciado	Universidad de Navarra	1980

<i>Doctorado</i>	<i>Centro</i>	<i>Director/a tesis</i>	<i>Fecha</i>
Medicina y Cirugía	Universidad de Sevilla	Salud Borrego López	1989

ACTIVIDADES ANTERIORES DE CARÁCTER CIENTÍFICO (*)

<i>Puesto</i>	<i>Centro</i>	<i>Organismo (**)</i>	<i>Fecha de inicio</i>	<i>Fecha de finalización</i>
Profesor ayudante	Facultad de Medicina	Universidad de Sevilla	1984	1986
Profesor colaborador	Facultad de Medicina	Universidad de Sevilla	1986	1986
Profesor asociado	Facultad de Medicina	Universidad de Sevilla	1994	1999
Profesor asociado	Facultad de Medicina	Universidad de Sevilla	2003	2011
Coordinador científico de la red INERGEN	HU Virgen del Rocío	Servicio Andaluz de Salud	2003	2005

(*) 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>	C	C	C

PARTICIPACIÓN EN PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

TÍTULO 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, Jose María.

TÍTULO 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

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

Entidad financiadora: Consejería de Educación y Ciencia de la Junta de Andalucía
 Duración, desde: 01/01/1991 hasta: Actualidad
 Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

TÍTULO 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

TÍTULO 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

TÍTULO 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

TÍTULO 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

TÍTULO del proyecto: European community concerted action for cystic fibrosis

Entidad financiadora: European Commission. BIOMED2 BMH 4-CT96-0462

Duración, desde: 01/01/1996 hasta: 31/12/1998

Investigador principal: Jean Jacques Cassiman

TÍTULO 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

TÍTULO del proyecto: Hábitos de vida y cáncer de mama. Estudio de casos y controles en la población femenina de la Comunidad Autónoma Andaluza

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS 88/96)

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

Investigador principal: Bedoya Bergua, Jose María.

TÍTULO 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

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

Entidad financiadora: Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS 98/0898)

Duración, desde: 01/01/1998 hasta: 31/12/2000

Investigador principal: Borrego López, Salud

TÍTULO 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

TÍTULO 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

TÍTULO 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

TÍTULO 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

TÍTULO 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

TÍTULO 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

TÍTULO 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.

TÍTULO 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: 01/01/2001 hasta: 31/12/2004

Investigador principal: Borrego López, Salud.

TÍTULO del proyecto: RET receptor-complex polymorphism and Hirschsprung 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.

TÍTULO 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

TÍTULO 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.

TÍTULO 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

TÍTULO 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)

TÍTULO 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)

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

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (CS56/03)

Duración, desde: 01/01/2004 hasta: 31/12/2005

Investigador principal: Borrego López, Salud.

TÍTULO 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

TÍTULO 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.

TÍTULO 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

TÍTULO 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.

TÍTULO del proyecto: Genetic Testing in Europe. Network for test development, harmonization, validation and standardization (EUROGENTEST)"
Entidad financiadora: Sexto programa marco (FP6-512148)
Duración, desde: 01/01/2005 hasta: 31/12/2009
Investigador principal: Cassiman, Jean-Jacques.

TÍTULO 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

TÍTULO 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

TÍTULO 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

TÍTULO del proyecto: GENAME. 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.

TÍTULO del proyecto: Derivación de líneas de células madres embrionarias humanas de preembriones afectados de enfermedades genéticas obtenidos tras diagnóstico genético preimplantatorio.
Entidad financiadora: Fundación Progreso y Salud, Junta de Andalucía (TCRM 0021/2006).
Duración, desde: 01/01/2007 hasta: 30/12/2009
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

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

Entidad financiadora: Consejería de Salud, Junta de Andalucía (PI-161/2006).

Duración, desde: 01/01/2007 hasta: 30/12/2008

Investigador principal: Marcos Luque, Irene.

TÍTULO 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-138/2006).

Duración, desde: 01/01/2007 hasta: 30/12/2008

Investigador principal: Borrego López, Salud.

TÍTULO del proyecto: 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.

TÍTULO del proyecto: Genetic Testing in Europe. Network for test development, harmonization, validation and standardization (EUROGENTEST)" (Incentivo a personal con actividad asistencial en el proyecto Europeo).

Entidad financiadora: Sexto programa marco (AI07/9009)

Duración, desde: 01/01/2008 hasta: 31/12/2008

Investigador principal: Cassiman, Jean-Jacques.

TÍTULO del proyecto: Caracterización del espectro mutacional de las distrofias hereditarias de retina (DHR) en la población española. Identificación y caracterización funcional de genes responsables de DHR.

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (PI-0334/2007)

Duración, desde: 01/01/2008 hasta: 31/12/2010

Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

TÍTULO 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.

TÍTULO del proyecto: Distrofias hereditarias de retina: caracterización molecular y funcional de RP25 y búsqueda de nuevos genes relacionados.

Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria (PI081131)

Duración, desde: 01/01/2009 hasta: 31/12/2011

Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

TÍTULO del proyecto: Genética Molecular de las Distrofias Hereditarias de Retina. Evaluación molecular y caracterización funcional del gen RP25.

Entidad financiadora: Consejería de Innovación, Ciencia y Empresa, Junta de Andalucía. (CTS-3687)

Duración, desde: 01/01/2009 hasta: 31/12/2012

Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

TÍTULO del proyecto: Cultivo, diferenciación, selección y caracterización de células diferenciadas a partir de células troncales embrionarias humanas derivadas de preembriones afectados de enfermedades genéticas obtenidos tras un Diagnóstico Genético Preimplantatorio.

Entidad financiadora: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía (PI-0246/2008)
Duración, desde: 01/01/2009 hasta: 31/12/2011
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

TÍTULO del proyecto: Caracterización in silico de EYS: Diseño de un minigén y búsqueda de sustitutos funcionales.

Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III, Fondo de Investigación Sanitaria (INTRA/09/702.2)
Duración, desde: 01/01/2009 hasta: 31/12/2009
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

TÍTULO del proyecto: Evaluación molecular de EYS como gen responsable de Distrofias Hereditarias de Retina en población española.

Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III, Fondo de Investigación Sanitaria (INTRA/09/702.1)
Duración, desde: 01/01/2009 hasta: 31/12/2009
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

TÍTULO del proyecto: Molecular Mechanisms of disease associated with a major gene (PRPF31) for autosomal dominant retinitis pigmentosa.

Entidad financiadora: Consejería de Innovación, Ciencia y Empresa de la Junta de Andalucía. (CTS-4967)
Duración, desde: 01/01/2010 hasta: 31/12/2013
Investigador principal: Shomi Bhattacharya.

TÍTULO del proyecto: Genética molecular de las Distrofias Hereditarias de Retina. Estudio mutacional del gen EYS y otros genes asociados con la aparición de Retinitis Pigmentosa autosómica recesiva.

Entidad financiadora: Consejería de Salud, Junta de Andalucía (PI-0154/2010)
Duración, desde: 01/01/2011 hasta: 31/12/2013
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

TÍTULO del proyecto: Identificación de nuevos genes responsables de Distrofias Hereditarias de Retina y determinación de los mecanismos patogénicos asociados.

Entidad financiadora: Proyecto Intrasalud. Fondo de Investigación Sanitaria (PI11/02923).
Duración, desde: 01/01/2012 hasta: 31/12/2015
Investigador principal: Antiñolo Gil, Guillermo.

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): Bedoya JM, Antiñolo G, Sánchez Ramos J.

TÍTULO: Interés de la monitorización electrónica en período prodómico del parto

REF. REVISTA/LIBRO: Acta Gin XLII: 349-360, 1985

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Bedoya JM, Ribera F, Antiñolo G.

TÍTULO: Ecohistología de la placenta al final del embarazo

REF. REVISTA/LIBRO: Toko-Gin Pract 43: 11-14, 1984

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Bedoya JM, Antiñolo G, Sánchez Ramos J, Ortiz A, Orta A.

TÍTULO: Influencia sobre los resultados perinatales del oligohidramnios (125 casos).

REF. REVISTA/LIBRO: Toko- Gin Pract 45: 142-146, 1986

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Borrego S, Fernández-Novoa C, Antiñolo G, Bedoya JM, Galera H.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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): Antiñolo G., Ortiz A., Bedoya J.M., Sánchez Ramos J.

TÍTULO: Estudio comparativo entre los patrones de frecuencia cardíaca fetal encontrados en los partos con rotura prematura de membranas y en los oligoamnios.

REF. REVISTA/LIBRO: Acta Gin XLIV: 272-274, 1987

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G., del Real J.L., Ortiz A., Sánchez Ramos J.

TÍTULO: Patrones de frecuencia cardíaca fetal en caso de rotura prematura de membranas y su repercusión fetal.

REF. REVISTA/LIBRO: Acta Gin XLIV: 275-279, 1987

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Borrego S., Fernández-Novoa C., Antiñolo G., Ramos C., Martínez P., Bedoya J.M., Galera H.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: A child with a 21-ring chromosome 45,XX, 21-/46,XX,21r.

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

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G., Borrego S., Sánchez J., Bedoya J.M.

TÍTULO: 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 (p.o. de firma): Borrego S., Antiñolo G., del Valle A., Sánchez J., Bedoya J.M.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: Translocación t(1;6)(p31.1;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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: Enfermedades hereditarias y cromosómicas.

REF. REVISTA/LIBRO: Toko-Gin Pract 48:341-351,1990

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Borrego S., Antiñolo G., Sánchez J. Sánchez Portillo R., Haring R., Moreno Pacha E.

TÍTULO: Estudio citogenético, consejo genético y diagnóstico prenatal en parejas con problemas reproductivos.

REF. REVISTA/LIBRO: Prog Diag Pren 2:31-36, 1990

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G., Nieto M., Borrego S., Sierra J., Rufo M., Siljestrom M.L.

TÍTULO: Familial spastic paraplegia with neuropathy and poikiloderma. A new syndrome?

REF. REVISTA/LIBRO: Clin Genet 41: 281-284, 1992

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G., Borrego S., Martín-Noya A, Sánchez J, Rodríguez J.

TÍTULO: Translocación t(2;9) en un paciente con leucemia mieloide crónica philadelfia negativo en crisis blástica.

REF. REVISTA/LIBRO: Sangre 37:414-415, 1992

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Borrego S., Antiñolo G., Martín-Noya A., Parody R.

TÍTULO: Translocation (8;12) in a patient with agnogenic myeloid metaplasia.

REF. REVISTA/LIBRO: Cancer Genet Cytogenet 71: 183-184, 1993

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Borrego S., Antiñolo G., Parody R., Jiménez F.

TÍTULO: Translocation (14;18) in a patient with common acute lymphoblastic leukemia (FAB L2).

REF. REVISTA/LIBRO: Cancer Genet Cytogenet 65: 177-178, 1993

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Nunes V., Casals T., Gaona A., Antiñolo G., Ferrer-Calvete J., Pérez-Frias J., Tardío E., Molano J., Estivill X.

TÍTULO: Cystic fibrosis patients with mutation 1949del84 in exon 13 of the CFTR gene have a similar clinical severity as DF508 homocygotes.

REF. REVISTA/LIBRO: Hum Mutat 1: 375-379, 1993

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Rufo M., Arévalo P., Antiñolo G., Gómez I.
TÍTULO: Manifestaciones neonatales del síndrome de Schwartz-Jampel-Aberfeld.

REF. REVISTA/LIBRO: Rev Esp Pediatr 48: 1-3, 1993 *CLAVE: A*

AUTORES (p.o. de firma): Bedoya J.M., Antiñolo G., Borrego S., Sánchez J., Sánchez B.
TÍTULO: Diagnóstico Prenatal: Estimación de la población de riesgo en Andalucía y estrategias para su cobertura.

REF. REVISTA/LIBRO: Prog Obst Gin 36: 109-113, 1993 *CLAVE: A*

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G., Borrego S., Sánchez B.
TÍTULO: Avances en la investigación de las enfermedades hereditarias de la retina: Patología molecular de la retinosis pigmentaria.

REF. REVISTA/LIBRO: Claridad 1:4-5, 1993 *CLAVE: A*

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G., Rufo M., Borrego S., Morales C.
TÍTULO: Megalocornea – Mental retardation syndrome: An additional case.

REF. REVISTA/LIBRO: Am J Med Genet 52: 196-197, 1994 *CLAVE: A*

AUTORES (p.o. de firma): Borrego S., Casals T., Dapena J., Fernández E., Giménez J., Cabeza J.C., Sánchez J., Antiñolo G.
TÍTULO: Molecular and clinical analyses of cystic fibrosis in the south of Spain.

REF. REVISTA/LIBRO: Clin Genet 46: 287-290, 1994. *CLAVE: A*

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G., Sánchez B., Borrego S., Rueda T., Chaparro P., Cabeza J.C.
TÍTULO: Identification of a new mutation at codon 171 of the rhodopsin gene in autosomal dominant retinitis pigmentosa.

REF. REVISTA/LIBRO: Hum Mol Genet 3: 1421, 1994 *CLAVE: A*

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G., López F., Borrego S., Chaparro P., Rueda T., Sánchez J.
TÍTULO: Estudio de la variabilidad clínica y la heterogeneidad genética en la retinitis pigmentosa.

REF. REVISTA/LIBRO: Arch Soc Esp Oftalm 67:161-167, 1994 *CLAVE: A*

AUTORES (p.o. de firma): Sánchez J., Borrego S., Sánchez B., Bedoya J.M., Cabeza J.C., Antiñolo G.
TÍTULO: Determinación Prenatal del sexo mediante PCR.

REF. REVISTA/LIBRO: Prog Diag Pren 6:179-182, 1994 *CLAVE: 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): Ayuso C., García-Sandoval B., Nágera C., Valverde D., Carballo M., Antiñolo G.
TÍTULO: Retinitis Pigmentosa in Spain

REF. REVISTA/LIBRO: Clin Genet 48: 120-122, 1995 *CLAVE: A*

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): Vázquez C., Antiñolo G., Casals T., Dapena J., Elorz J., Seculi J.L., Sirvent J., Cabanas R., Soler C., Estivill X.

TÍTULO: Thirteen cystic fibrosis patients, 12 compound heterozygous and one homozygous for the missense mutation G85E: a pancreatic sufficiency/insufficiency mutation with variable clinical presentation.

REF. REVISTA/LIBRO: J Med Genet 33: 820-822, 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): Bedoya J.M., Antiñolo G.

TÍTULO: Mortalidad por anomalías congénitas en España.

REF. REVISTA/LIBRO: Prog Obst Gin 39:189-205, 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): Antiñolo G.

TÍTULO: Bases moleculares de la heterogeneidad clínica de la fibrosis quística.

REF. REVISTA/LIBRO: Neumosur 10:106-109, 1997 CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G., Chillón M., Sánchez J.

TÍTULO: FIBROSIS QUÍSTICA: Atención integral, manejo clínico y puesta al día.

REF. REVISTA/LIBRO: 1:41-82, 1998

Editorial (si libro): Alhulia.

Lugar de publicación: Granada, España

CLAVE: CL

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-S73, 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, 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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): Ruiz A., Borrego S., Marcos I., Antiñolo G.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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): Antiñolo G., Ruiz A., Borrego S., Marcos I.

TÍTULO: 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): Sánchez B., Robledo M., Biarnes J., Sáez M.E., Volpini V., Benítez J., Navarro E., Ruiz A., Antiñolo G., Borrego S.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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): Miano M.G., Testa F., Strazzullo M., Trujillo M.J., De Bernardo C., Grammatico B., Simonelli F., Mangino M., Torrente I., Ruberto E., Beneyto M., Antiñolo G., Rinaldi E., Danesino C., Ventruto V., D'Urso M., Ayuso C., Baiget M., Ciccodicola A.

TÍTULO: Mutation analysis of the RPGR gene reveals novel mutations in South European patients with X-linked retinitis pigmentosa.

REF. REVISTA/LIBRO: Eur J Hum Genet 7: 687-694, 1999

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G., Bedoya J.M., Merchán I.

TÍTULO: Quiste aracnoideo de la fosa posterior como marcador ecográfico del síndrome de Edwards.

REF. REVISTA/LIBRO: Prog Obstet Ginecol 42:692-693, 1999

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Carranza-Bencano A., Gallo-Ayala J.M., Duque-Gimeno V., Gómez-Arrollo J.A., Zurita-Gutiérrez M., Antiñolo G.

TÍTULO: The multiple synostoses syndrome: case report and literature review.

REF. REVISTA/LIBRO: Foot and Ankle Surgery 5:257-261, 1999

CLAVE: A

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

TÍTULO: 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 15:122-122, 2000

CLAVE: A

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

TÍTULO: 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): Bessant D.A.R., Payne A.M., Snow B.E., Antiñolo G., Qasim Mehdi S., Bird A.C., Siderouski D.P., Bhattacharya S.S.

TÍTULO: Importance of the autosomal recessive retinitis pigmentosa locus on 1q31-q32.1 (RP12) and mutation analysis of the candidate gene RGS16 (RGS-r).

REF. REVISTA/LIBRO: J Med Genet 37: 384-387, 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: Spectrofluorimetric analysis of CCR5-D32 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.

TÍTULO: 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

TÍTULO: Identification of two highly informative STRs (GT)15-25 and (GT)9-21 within the critical region of RP25.

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

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

TÍTULO: Identification of a new polymorphism (IVS6-33C->G) and two new 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): Martínez-Gimeno M, Maseras M, Baiget M, Beneyto M, Antiñolo G., Ayuso C, Carballo M

TÍTULO: Mutations P51U and G122E in retinal transcription factor NRL associated with autosomal dominant and sporadic retinitis pigmentosa.

REF. REVISTA/LIBRO: Hum Mutat 17: 520-520, 2001 *CLAVE:* A

AUTORES (p.o. de firma): Li Y., Marcos I., Borrego S., Yu Z., Zhang K., Antiñolo G.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: Fluorescence Resonance Energy Transfer (FRET) analysis of CCR2-V64I and SDF1-3'A polymorphisms: Prevalence in Southern Spain HIV-1+.

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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: Novel technique for scanning of codon 634 of the RET proto-oncogene with fluorescence resonance energy transfer and real-time PCR.

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

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G, Marcos I, Fernández RM, Romero M, Borrego S.
TÍTULO: A novel germline point mutation, nt c2499 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.
TÍTULO: 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): Antiñolo G.
TÍTULO: From dysmorphology to genetics

REF. REVISTA/LIBRO: Rev Neurol 35: 53-58, 2002 *CLAVE:* A

AUTORES (p.o. de firma): Borrego S, Fernández RM, Dziema H, Japón MA, Marcos I, Eng C, Antiñolo G
TÍTULO: Evaluation of germline sequence variants of GFRA1, GFRA2 and GFRA3 genes in Spanish patients with sporadic medullary thyroid cancer.

REF. REVISTA/LIBRO: Thyroid 12: 1015-1020, 2002 *CLAVE:* A

AUTORES (p.o. de firma): Marcos I, Galán JJ, Borrego S, Antiñolo G.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: Investigation of germline GFRA4 mutations and evaluation of the involvement of GFRA1-4 sequence variants in Hirschsprung disease.

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

AUTORES (p.o. de firma): Martínez-Gimeno M, Gamundi MJ, Hernan I, Maseras M, Milla E, Ayuso C, García-Sandoval B, Beneyto M, Vilela C, Baiget M, Antiñolo G, Carballo M.
TÍTULO: Mutations in the pre-mRNA splicing-factor genes PRPF3, PRPF8, and PRPF31 in Spanish families with autosomal dominant retinitis pigmentosa.

REF. REVISTA/LIBRO: Ophthalmol Vis Sci 44: 2171-2177, 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.
TÍTULO: A founding locus within the RET Proto-Oncogene may account for a large proportion of apparently sporadic Hirschsprung disease and a subset.

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

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G, García Lozano JC, Bedoya JM.
TÍTULO: Diagnóstico prenatal precoz de síndrome de regresión caudal asociado a diabetes mellitus.

REF. REVISTA/LIBRO: Prog Obstet Ginecol 46:141-143, 2003 *CLAVE:* A

AUTORES (p.o. de firma): Fernández RM, Borrego S, Marcos I, Rubio A, Lissén E, Antiñolo G.
TÍTULO: Fluorescence Resonance Energy Transfer (FRET) analysis of the RANTES polymorphisms -403G>A and -28G>C.

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, Molini JL.
TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: The RET C620S mutation is the cause of multiple endocrine neoplasia type 2A, but not Hirschsprung 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, García Lozano JC, Grueso J, Cañada M, Bedoya JM.

TÍTULO: Diagnóstico prenatal de aneurisma subvalvular de ventrículo izquierdo.

REF. REVISTA/LIBRO: Prog Obstet Ginecol, 46:315-318, 2003

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G, Fernández RM, Noval JA, Moliní JL, Borrego S.

TÍTULO: Analysis of the involvement of CCR5-D32 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-Llorente S, Eng C, Borrego S.

TÍTULO: The RET IVS1-126G>T variant is strongly associated with the development of sporadic medullary thyroid cancer.

REF. REVISTA/LIBRO: Thyroid, 14:329-31, 2004

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Ruiz-Ferrer M, Barroso N, Antiñolo G, Aguilar-Reina J.

TÍTULO: Analysis of CCR5--D32 and CCR2-V64I polymorphisms in *a cohort of Spanish HCV patients using Real-Time Polymerase Chain Reaction and Fluorescence Resonance Energy Transfer technologies.

REF. REVISTA/LIBRO: J Viral Herat, 11:319-323, 2004

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): De Abajo F, Meseguer CM, Antiñolo G, García Rodríguez LA, Montero D, Castillo JR, Torelló J.

TÍTULO: Labor induction with dinoprostone or oxytocine and postpartum disseminated intravascular coagulation: a hospital-based case-control study.

REF. REVISTA/LIBRO: Am J Obstet Gynecol, 191:1637-1643, 2004

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Bernal Sánchez-Arjona M, Sanz-Fernández G, Travado-Soria P, Fernández-García R, Chinchón-Lara I, Antiñolo G, Bautista-Lorite J.

TÍTULO: Análisis de 18 pacientes diagnosticados de distrofia muscular tipo Becker.

REF. REVISTA/LIBRO: Revista de Neurología, 38:1090-1094, 2004

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Sánchez-Arjona MB, Rodríguez-Uranga JJ, Giles-Lima M, Fernández-García R, Chinchón-Lara I, Antiñolo G, Bautista-Lorite J.

TÍTULO: Spanish family with myalgia and cramps syndrome.

REF. REVISTA/LIBRO: J Neurol Neurosurg Psychiatry 76:286-289, 2005

CLAVE: A

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

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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, García-Lozano JC, Borrego S, Moliní JL, Antiñolo G.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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): Thompson DA, Janecke AR, Lange J, Feathers KL, Hubner CA, McHenry CL, Stockton DW, Rammesmayer G, Lupski JR, Antiñolo G, Ayuso C, Baiget M, Gouras P, Heckenlively JR, den Hollander A, Jacobson SG, Lewis RA, Sieving PA, Wissinger B, Yzer S, Zrenner E, Utermann G, Gal A.

TÍTULO: Retinal degeneration associated with RDH12 mutations results from decreased 11-cis retinal synthesis due to disruption of the visual cycle.

REF. REVISTA/LIBRO: Hum Mol Genet, 14:3865-3875, 2005

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Aguilar-Reina J, Ruiz-Ferrer M, Pizarro MA, Antiñolo G.

TÍTULO: The -670A>G polymorphism in the promoter region of the FAS gene is associated with necrosis in periportal areas in patients with chronic hepatitis C.

REF. REVISTA/LIBRO: J Vir Hep 12: 568-573, 2005

CLAVE: A

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

TÍTULO: 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.

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.

TÍTULO: The Analysis of RET polymorphisms and haplotypes in the context of sporadic medullary thyroid cancer.

REF. REVISTA/LIBRO: Thyroid. 16:411-413, 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.

TÍTULO: 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): Gamundi MJ, Hernan I, Martinez-Gimeno M, Maseras M, Garcia-Sandoval B, Ayuso C, Antiñolo G, Baiget M, Carballo M.

TÍTULO: Three novel and the common Arg677Ter RP1 protein truncating mutations causing autosomal dominant retinitis pigmentosa in a Spanish population.

REF. REVISTA/LIBRO: BMC Med Genet 7:35-35, 2006

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Jaijo T, Aller E, Oltra S, Beneyto M, Najera C, Ayuso C, Baiget M, Carballo M, Antiñolo G, Valverde D, Moreno F, Vilela C, Perez-Garrigues H, Navea A, Millan JM.

TÍTULO: Mutation profile of the MYO7A gene in Spanish patients with Usher syndrome type I.

REF. REVISTA/LIBRO: Hum Mutat 27:290-291, 2006

CLAVE: A

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

TÍTULO: 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: 1-6, 2006

CLAVE: A

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

TÍTULO: 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): Aller E, Jaijo T, Beneyto M, Najera C, Oltra S, Ayuso C, Baiget M, Carballo M, Antíñolo G, Valverde D, Moreno F, Vilela C, Collado D, Perez-Garrigues H, Navea A, Millan JM.

TÍTULO: Identification of 14 novel mutations in the long isoform of USH2A in Spanish patients with Usher syndrome type II.

REF. REVISTA/LIBRO: J Med Genet 43:e55, 2006

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Abd El-Aziz MM, El-Ashry MF, Chan WM, Chong KL, Barragán I, Antíñolo G, Pang CP, Bhattacharya SS.

TÍTULO: A Novel Genetic Study of Chinese Families with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa.

REF. REVISTA/LIBRO: Ann Hum Genet 71:281-294, 2007

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Valverde D, Riveiro-Alvarez R, Aguirre-Lamban J, Baiget M, Carballo M, Antíñolo G, Millan JM, Sandoval BG, Ayuso C.

TÍTULO: Spectrum of the ABCA4 Gene Mutations Implicated in Severe Retinopathies in Spanish Patients.

REF. REVISTA/LIBRO: Invest Ophthalmol Vis Sci 48:985-990, 2007

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Carrillo-Vadillo R, Garcia-Lozano JC, Lozano Arana MD, Molini Rivera JL, Martin PS, Antinolo G.

TÍTULO: Two sets of monozygotic twins after intracytoplasmic sperm injection and transfer of two embryos on day 2.

REF. REVISTA/LIBRO: Fertil Steril. 88:1676.e3-5, 2007

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Ruiz-Ferrer M, Antinolo G, Aguilar-Reina J.

TÍTULO: Analysis of the -844C > T polymorphism in the promoter region of FASL gene in a cohort of Spanish HCV patients.

REF. REVISTA/LIBRO: J Viral Hepat 14:293-4, 2007

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Cortes JL, Antinolo A, Martinez L, Cobo F, Barnie A, Zapata A, Menendez P.

TÍTULO: Spanish stem cell bank interviews examine the interest of couples in donating surplus human IVF embryos for stem cell research.

REF. REVISTA/LIBRO: Cell Stem Cell. 1:17-20, 2007

CLAVE: A

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

TÍTULO: 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): García-Lozano JC, Carrillo-Vadillo R, Lozano MD, Sánchez B, Borrego S, Antíñolo G

TÍTULO: 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): Amiel J, Sproat-Emission 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.

TÍTULO: Hirschsprung disease: associated syndromes and genetics.

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

CLAVE: R

AUTORES (p.o. de firma): Corveleyn A, Morris MA, Dequeker E, Sermon K, Davies JL, Antíñolo G, Schmutzler A, Vanecek J, Nagels N, Zika E, Palai F, Ibarreta D.

TÍTULO: Provision and quality assurance of preimplantation genetic diagnosis in Europe.

REF. REVISTA/LIBRO: Eur J Hum Genet. Mar; 16:290-299, 2008

CLAVE: A

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

TÍTULO: 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): Fernandez RM, Ruiz-Ferrer MM, Lopez-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.
TÍTULO: Polymorphisms in the genes encoding the 4 RET ligands, GDNF, NTN, ARTN, PSPN, and susceptibility to Hirschsprung disease.

REF. REVISTA/LIBRO: J Pediat Surg 43:2042-2047, 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.
TÍTULO: 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 M.M, Barragan I., O'Driscoll C, Borrego S, Abusafieh L, Pieras JI, El-Ashry M.F, Prigmore E, Carter N, Antiñolo G, Bhattacharya S.S.
TÍTULO: Large-scale molecular analysis of a 34Mb 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): 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.
TÍTULO: 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): Valverde D, Pereiro I, Vallespin E, Ayuso C, Borrego S, Baiget M.
TÍTULO: Complexity of phenotype-genotype correlations in Spanish patients with RDH12 mutations.

REF. REVISTA/LIBRO: Invest Ophthalmol Vis Sci., 50:1065-1068, 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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): Fernández RM, Sánchez-Mejías A, Ruiz-Ferrer M, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.
TÍTULO: Is the RET proto-oncogene involved in the pathogenesis of intestinal neuronal dysplasia type B?

REF. REVISTA/LIBRO: Molecular Medicine Reports 2: 265-270, 2009 *CLAVE:* A

AUTORES (p.o. de firma): Sánchez-Mejías A, Fernández RM, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.
TÍTULO: 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): Antiñolo G, de Agustín JC, Losada A, Ontanilla A, Perla AG.
TÍTULO: Diagnosis and management of a large oropharyngeal teratoma (epignathus) in a twin pregnancy.

REF. REVISTA/LIBRO: Int J Gynaecol Obstet. 104:143-4, 2009. *CLAVE:* A

AUTORES (p.o. de firma): Fernández RM, Sánchez-Mejías A, Navarro E, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.
TÍTULO: The RET functional variant c 587T>C is not associated with susceptibility to sporadic medullary thyroid cancer.

REF. REVISTA/LIBRO: Thyroid. 19(9):1017-8, 2009 *CLAVE:* A

AUTORES (p.o. de firma): Núñez-Torres R, Fernández RM, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.
TÍTULO: 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. 19;10:119, 2009 *CLAVE:* A

AUTORES (p.o. de firma): Jaijo T, Aller E, García-García G, Aparisi MJ, Bernal S, Avila-Fernandez A, Barragán I, Baiget M, Ayuso C, Antiñolo G, Díaz-Llopis M, Külm M, Beneyto M, Nájera C, Millan JM.

TÍTULO: Microarray-based mutation analysis of 183 spanish families suffering from Usher Syndrome.

REF. REVISTA/LIBRO: Invest Ophthalmol Vis Sci. 51:1311-7, 2010

CLAVE: A

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

TÍTULO: New roles of *EDNRB* and *EDN3* in the pathogenesis of Hirschsprung disease

REF. REVISTA/LIBRO: Genet Med. 12:39-43, 2010

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Sánchez-Mejías A, Watanabe Y, M Fernández R, López-Alonso M, Antiñolo G, Bondurand N, Borrego S.

TÍTULO: Involvement of *SOX10* in the pathogenesis of Hirschsprung disease: report of a truncating mutation in an isolated patient.

REF. REVISTA/LIBRO: J Mol Med. 88:507-14, 2010

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Antiñolo G, De Agustin JC, Losada A, Marengo ML, Garcia-Diaz L, Morcillo J.

TÍTULO: Diagnosis and management of fetal intrapericardial Morgagni diaphragmatic hernia with massive pericardial effusion.

REF. REVISTA/LIBRO: J Pediatr Surg. 45:424-6, 2010

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Peciña A, Lozano Arana MD, García-Lozano JC, Borrego S, Antiñolo G.

TÍTULO: One-step multiplex polymerase chain reaction for preimplantation genetic diagnosis of Huntington disease.

REF. REVISTA/LIBRO: Fertil Steril. 93:2411-2, 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 A, Bhattacharya SS.

TÍTULO: 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. 51:4266-72, 2010.

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Audo I, Sahel JA, Mohand-Saïd S, Lancelot ME, Antonio A, Moskova-Doumanova V, Nandrot E, Jordan Doumanov, Barragan I, Antinolo G, Bhattacharya SS, Zeitz C.

TÍTULO: *EYS* is a major gene for rod-cone dystrophies in France.

REF. REVISTA/LIBRO: Hum Mutat. 31:E1406-35, 2010.

CLAVE: A

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

TÍTULO: 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): Barragán I, Borrego S, Pieras JI, González-del Pozo M, Santoyo J, Ayuso C, Baiget M, Millán JM, Mena M, Abd el-Aziz MM, Seitz C, Dopazo J, Bhattacharya SS, Antiñolo G.

TÍTULO: 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): Emison ES, Garcia-Barcelo M, Grice EA, Lantieri F, Amiel J, Burzynski G, Fernandez RM, Hao L, Kashuk C, West K, Miao X, Tam PK, Griseri P, Ceccherini I, Pelet A, Jannot AS, de Pontual L, Henrion-Caude A, Lyonnet S, Verheij JB, Hofstra RM, Antiñolo G, Borrego S, McCallion AS, Chakravarti A.

TÍTULO: Differential contributions of rare and common, coding and noncoding *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.

TÍTULO: 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. 22:11:137, 2010.

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Pieras JI, Muñoz-Cabello B, Borrego S, Marcos I, Sanchez J, Madruga M, Antiñolo G.
TÍTULO: Somatic mosaicism for Y120X mutation in the MECP2 gene causes atypical Rett syndrome in a male.

REF. REVISTA/LIBRO: Brain Dev. 33:608-11, 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, Seitz C, Dopazo J, Bhattacharya SS, Antiñolo G.

TÍTULO: 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.

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

REF. REVISTA/LIBRO: J Mol Med (Berl). 89:471-80, 2011.

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Alvarez R, García-Díaz L, Coserria F, Hosseinpour R, Antiñolo G.

TÍTULO: Aortopulmonary Window with Atrial Septal Defect: Prenatal Diagnosis, Management and Outcome.

REF. REVISTA/LIBRO: Fetal Diagn Ther. 30:306-8, 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.

TÍTULO: Copy-Number Variations in EYS: A Significant Event in the Appearance of arRP.

REF. REVISTA/LIBRO: Invest Ophthalmol Vis Sci. 52:5625-31, 2011.

CLAVE: A

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

TÍTULO: 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

AUTORES (p.o. de firma): Alvarez RM, García-Díaz L, Márquez J, Fajardo M, Rivas E, García-Lozano JC, Antiñolo G.

TÍTULO: Hemimegalencephaly: Prenatal Diagnosis and Outcome.

REF. REVISTA/LIBRO: Fetal Diagn Ther. 30:234-8, 2011.

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Núñez-Torres R, Fernández RM, Acosta MJ, Enguix-Riego Mdel V, Marbá M, Carlos de Agustín J, Castaño L, Antiñolo G, Borrego S.

TÍTULO: Comprehensive analysis of RET common and rare variants in a series of Spanish Hirschsprung patients confirms a synergistic effect of both kinds of events.

REF. REVISTA/LIBRO: BMC Med Genet. 13:12:138, 2011.

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): González-del Pozo M, Borrego S, Barragán I, Pieras JI, Santoyo J, Matamala N, Naranjo B, Dopazo J, Antiñolo G.

TÍTULO: Mutation screening of multiple genes in Spanish patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa by targeted resequencing.

REF. REVISTA/LIBRO: PLoS One. 2011;6(12):e27894.

CLAVE: A

AUTORES (p.o. de firma): Fernández RM, Núñez-Torres R, García-Díaz L, de Agustín JC, Antiñolo G, Borrego S.

TÍTULO: Association of X-linked hydrocephalus and Hirschsprung disease: Report of a new patient with a mutation in the L1CAM gene.

REF. REVISTA/LIBRO: Am J Med Genet A. 2012; 158A:816-820.

CLAVE: A

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

TÍTULO DEL CONTRATO:

EMPRESA/ADMINISTRACIÓN FINANCIADORA:

DURACIÓN DESDE:

INVESTIGADOR/A RESPONSABLE:

HASTA:

ACTIVIDADES DE TRASFERENCIA 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): Javier Marquez Rivas, Guillermo Antiñolo Gil, Emilio Gómez González, Manuel A Perales Esteve.

TÍTULO: Distractor Quirúrgico progresivo para acceso atraumático

Nº DE PATENTE: P200802411 *PAÍS DE PRIORIDAD:* ESPAÑA

FECHA DE PRIORIDAD: 01.08.2008

ENTIDAD TITULAR: Fundación Reina Mercedes para la Investigación Sanitaria (FRM) y Universidad de Sevilla.

Número de Extensión Internacional: PCT/ES2009/070327

PAÍSES A LOS QUE SE HA EXTENDIDO: AE, AG, AL, AM, AO, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BH, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CL, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DK, DM, DO, DZ, EC, EE, EG, ES, FI, GB, GD, GE, GH, GM, GT, HN, HR, HU, ID, IL, IN, IS, JP, KE, KG, KM, KN, KP, KR, KZ, LA, LC, LK, LR, LS, LT, LU, LY, MA, MD, ME, MG, MK, MN, MW, MX, MY, MZ, NA, NG, NI, NO, NZ, OM, PE, PG, PH, PL, PT, RO, RS, RU, SC, SD, SE, SG, SK, SL, SM, ST, SV, SY, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, ZA, ZM, ZW.

African Regional Intellectual Property Org. (ARIPO) (BW, GH, GM, KE, LS, MW, MZ, NA, SD, SL, SZ, TZ, UG, ZM, ZW)

Eurasian Patent Organization (EAPO) (AM, AZ, BY, KG, KZ, MD, RU, TJ, TM)

European Patent Office (EPO) (AT, BE, BG, CH, CY, CZ, DE, DK, EE, ES, FI, FR, GB, GR, HR, HU, IE, IS, IT, LT, LU, LV, MC, MK, MT, NL, NO, PL, PT, RO, SE, SI, SK, SM, TR)

African Intellectual Property Organization (OAPI) (BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, ML, MR, NE, SN, TD, TG)

EMPRESA/S QUE LA ESTÁN EXPLOTANDO:

INVENTORES/AS (p.o. de firma): Guillermo Antiñolo Gil, Javier Marquez Rivas, Manuel A Perales Esteve, Emilio Gómez González.

TÍTULO: Sistema de Análisis de Gestión de imágenes quirúrgicas (SAGIQ).

Nº DE PATENTE: P201030370 *PAÍS DE PRIORIDAD:* ESPAÑA

FECHA DE PRIORIDAD: 15.03.10

ENTIDAD TITULAR:

PAÍSES A LOS QUE SE HA EXTENDIDO:

EMPRESA/S QUE LA ESTÁN EXPLOTANDO:

ESTANCIAS EN CENTROS DE INVESTIGACIÓN

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

CENTRO: Unidad de Genética Molecular, Hospital Santa Cruz y San Pablo

LOCALIDAD: Barcelona PAÍS: España AÑO: 1989 DURACIÓN: 2 meses

TEMA: Genética molecular CLAVE: P

CENTRO: Departamento de Genética Molecular, Instituto de Recerca Oncològica

LOCALIDAD: Barcelona PAÍS: España AÑO: 1991 DURACIÓN: 1 mes

TEMA: Genética molecular CLAVE: P

CONGRESOS

AUTORES: Antiñolo G, del Real JL, Bedoya JM, Sánchez Ramos J
TÍTULO: Patrones de F.C.F en partos con R.P.M y su repercusión fetal
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN
CONGRESO: XVIII Reunión de Ginecólogos Españoles
PUBLICACION:
Lugar celebración: Granada (España) Fecha: 1985

AUTORES: Durán S, Fernández I, Costa CJ, Antiñolo G, Guillén R, Sánchez Ramos J
TÍTULO: Gestacional diabetes: Study of HbA1c levels, morbi-mortality and influence of pregestational obesity.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: International Symposia "Diabetes and Pregnancy".XII IDF Congress.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1985

AUTORES: Guillén R, Fernández I, Antiñolo G, Griera JL, Durán S
TÍTULO: Impaired glucose tolerance during pregnancy.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: International Symposia "Diabetes and Pregnancy".XII IDF Congress
PUBLICACION:
Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1985

AUTORES: Durán S, Fernández I, Costa CJ, Antiñolo G, Griera JL, Sánchez Ramos J
TÍTULO: Heterogeneity of gestational diabetes: relationship of post-partum glucose tolerance and BMI with gestational and perinatal complications.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: International Symposia "Diabetes and Pregnancy".XII IDF Congress.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1985

AUTORES: Fernández I., Costa J.C., Griera J.L., Antiñolo G., González M.C., Durán S.
TÍTULO: Non-insulin-dependent diabetes mellitus and pregnancy
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: International Symposia "Diabetes and Pregnancy".XII IDF Congress.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1985

AUTORES: Fernández I., Griera J.L., Antiñolo G., Hernández C., Delgado F., Durán S.
TÍTULO: HbA1c levels and postpartum glucose tolerance in mothers with macrosomic newborns or undetermined fetal loss.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: International Symposia "Diabetes and Pregnancy". XII IDF Congress
PUBLICACION:
Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1985

AUTORES: Fernández I., Antiñolo G., Gutiérrez A., Rodríguez M.A., Sánchez Ramos J., Durán S.
TÍTULO: Pregnancy and diabetes, study of insulin requirements in different stages of gestation with artificial pancreas. Analysis in Dawn phenomenon
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: International Symposia "Diabetes and Pregnancy".XII IDF Congress.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1985

AUTORES: Borrego S., Antiñolo G., de la Fuente A., Sánchez J., de la Rosa A.
TÍTULO: Síndrome de Turner: Estudio sobre la anomalía estructural mas 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: Bedoya J.M., Antiñolo G., Borrego S., Cañadas M., Quijada D., Torralba G.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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 M.C., Benjumea A.G., Navarro M.
TÍTULO: Anoftalmía clínica: presentación de una familia con dos hijos afectados.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: X CONGRESO Nacional de Medicina Perinatal.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Torremolinos (España) Fecha: 1988

AUTORES: Borrego S., Antiñolo G.
TÍTULO: Anomalia 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: Retinitis Pigmentosa
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
CONGRESO: Jornada sobre Retinitis Pigmentosa. Fundación ONCE.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1991

AUTORES: Antiñolo G., Sánchez J., Parody R., Jiménez F., Martín A., Rodríguez J.M., Borrego S.
TÍTULO: 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 J.M., Antiñolo G.
TÍTULO: 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: Vilela M., Beneyto M., Bosch F., Prieto A., Vallet J., Alonso C., Ayuso C., Sandoval P., Rosi A., Cenjor M., Antiñolo G., Garrigues E.
TÍTULO: Usher Syndrome in the Spanish Population.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: 7th World Congress I.R.P.A
PUBLICACION:
Lugar celebración: Johannesburgo (Sudáfrica) Fecha: 1992

AUTORES: Antiñolo G.
TÍTULO: Avances en Retinitis Pigmentosa
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
CONGRESO: Jornada sobre Retinitis Pigmentosa. Fundación ONCE.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1992

AUTORES: Borrego S., Antiñolo G., Parody R., Martín-Noya A.
TÍTULO: 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 J.M., Borrego S., Sánchez J., Sánchez R.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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 J.M., Cabeza J.C.
TÍTULO: 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 J.C., Dapena J., Sánchez B., Sánchez J., Borrego S.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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 J.M., Borrego S., Sánchez J., Antiñolo G.

TÍTULO: 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: Antiñolo G.

TÍTULO: Patología Molecular en la retinosis pigmentaria

TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA

CONGRESO: Jornada sobre Retinitis pigmentosa. Fundación ONCE.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España)

Fecha: 1993

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

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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: Bedoya J.M., Ostos R., Cerrillos L., Alfaro L., Massé M.I., Antiñolo G.

TÍTULO: Análisis de la correlación de los valores de alfa-fetoproteína en sangre materna y líquido amniótico con los resultados perinatales.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

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

PUBLICACION:

Lugar celebración: Almuñecar (España)

Fecha: 1995

AUTORES: Antiñolo G., Cerrillos L., Roldan I., Quijada D., Bedoya J.M.

TÍTULO: Síndrome nefrótico finlandés; diagnóstico prenatal mediante monitorización de la Alfa-fetoproteína en sangre materna.

TIPO DE PARTICIPACION: . COMUNICACIÓN.

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

PUBLICACION:

Lugar celebración: Almuñecar (España)

Fecha: 1995

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

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: Microsatélites 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: Frecuencia de deleciones y análisis de microsatélites 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.

TÍTULO: 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: Antiñolo G., Bedoya J.M.

TÍTULO: Mortalidad por anomalías congénitas en España: Implicaciones para la prevención y el 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: Bort A., Rueda T., Carrillo S., Ruiz C., Antiñolo G.

TÍTULO: Drusas de nervio óptico asociadas a Retinosis Pigmentaria.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

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

PUBLICACION:

Lugar celebración: Marbella (España) Fecha: 1995

AUTORES: Vázquez C., Antiñolo G., Casals T., Dapena J., Elorz J., Seculí J.L., Sirvent J., Cabanas S., Soler C., Estivill X.

TÍTULO: Twelve compound heterozygous and one homozygous CF patients for the missense mutation G58E: a pancreatic sufficiency mutation with highly versatile clinical expression.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: XIIIth International Cystic Fibrosis Congress.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Jerusalem (Israel) Fecha: 1996

AUTORES: Silva H., Cerrillos L., Antiñolo G., Quijada D., Morales F., Villamil F., Acosta D., Relimpio F., Venegas, Ayala C., Astorga R.

TÍTULO: Diabetes pregestacional: situación clínica basal, evolución y complicaciones obstétricas.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

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

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España) Fecha: 1996

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

TÍTULO: 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: Antiñolo G

TÍTULO: Aspectos genéticos de la esclerosis tuberosa

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA

CONGRESO: II Jornada de Esclerosis Tuberosa.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Huelva (España) Fecha: 1996

AUTORES: Antiñolo G

TÍTULO: Genética molecular de la retinosis pigmentaria.

TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA.

CONGRESO: Jornada de Retinitis Pigmentosa. Fundación ONCE.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1996

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

TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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: Bedoya J.M., Sanchez J., Borrego S., Ruiz A., Antiñolo G.
TÍTULO: Alfa-fetoproteína y β -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: Merchán I., Díaz M., Bedoya J.M., Antiñolo G.
TÍTULO: Alfa-fetoproteína en suero materno elevada en el 2º trimestre; repercusión fetal.
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.
TÍTULO: 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., Bedoya J.M., Antiñolo G.
TÍTULO: Diagnóstico prenatal y consejo reproductivo de hernia diafragmática recurrente no sindrómica.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: XXIV CONGRESO Español de Ginecología y Obstetricia.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Marbella (España) Fecha: 1997

AUTORES: Merchán I., Bedoya J.M., Antiñolo G.
TÍTULO: Quiste aracnoideo de fosa posterior como marcador precoz de síndrome de Edwards.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: XXIV CONGRESO Español de Ginecología y Obstetricia.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Marbella (España) Fecha: 1997

AUTORES: González Cejudo C., Bedoya J.M., Antiñolo G.
TÍTULO: Diagnóstico prenatal precoz de gastrosquisis; seguimiento y manejo obstétrico y perinatal.
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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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: Antiñolo G
TÍTULO: Terapia génica aplicada a los procesos degenerativos de retina.
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA.
CONGRESO: Jornada de Retinitis Pigmentosa. Fundación ONCE.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1997

AUTORES: Ciccodicola A., Miano M.G., Testa F., Simonelli F., Baiget M., Antiñolo G., Del Prot G., Danesino C., Rinaldi E., Ventruto V., D' Urso M.
TÍTULO: Mutation analysis of RPGR gene in patients with X-linked retinitis pigmentosa
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: 47th Annual Meeting The American Society of Human Genetics.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Baltimore, Maryland (USA) Fecha: 1997

AUTORES: Sáez M.E., Sánchez B., Cebrián A., Morales F., Robledo M., Díaz J., Antiñolo G., Borrego S.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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: Antiñolo G
TÍTULO: Heterogeneidad genética y variabilidad clínica: la fibrosis quística como modelo
TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA.
CONGRESO: III jornadas de investigación en Ciencias de la Salud.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Granada (España) Fecha: 1998

AUTORES: Gimm O., Borrego S., Saez M.E., Ruiz A., López-Alonso M., Eng C., Antiñolo G.
TÍTULO: 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: Antiñolo G
TÍTULO: Nuevas perspectivas en el tratamiento de la retinosis pigmentaria.
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
CONGRESO: Jornada sobre Retinitis Pigmentosa. Fundación ONCE.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 1999

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

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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

TÍTULO: Unique RET genotypes comprising specific haplotypes of polymorphic variants predispose to isolated Hirschsprung disease.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 50th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Philadelphia, PEN (EE.UU.)

Fecha: 2000

AUTORES: Antiñolo G

TÍTULO: Conceptos generales: Consejo genético y Diagnóstico prenatal

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA

CONGRESO: VIII Reunión Nacional de la Sección de Genética Clínica y Dismorfología de la Asociación Española de Pediatría.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España)

Fecha: 2000

AUTORES: Antiñolo G

TÍTULO: ¿Cómo preparar un Proyecto de Investigación para su financiación?.

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA.

CONGRESO: IV Jornadas de Investigación en Salud.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Marbella (España)

Fecha: 2000

AUTORES: Antiñolo G

TÍTULO: Enfermedades genéticas raras: Problemática asistencial y modelo de Investigación

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA

CONGRESO: I CONGRESO Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España)

Fecha: 2000

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

TÍTULO: 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

TÍTULO: Heterogeneidad genética.

TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA

CONGRESO: I CONGRESO Nacional de Formación e Integración Científico-Social Síndrome de Usher. Retinosis Pigmentaria

PUBLICACION:

Lugar celebración: Valencia (España)

Fecha: 2000

AUTORES: Antiñolo G., Li Y., Marcos I., Borrego S., Yu Z., Zhang K.
TÍTULO: 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
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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: Antiñolo G
TÍTULO: Candidate genes in the Critical Region of the RP25 Locus.
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA.
CONGRESO: Pediatric and inherited retinal diseases.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Cleveland (USA) Fecha: 2001

AUTORES: Antiñolo G
TÍTULO: La Fibrosis Quística una década después del descubrimiento del gen.
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA.
CONGRESO: VI CONGRESO Nacional de Fibrosis Quística
PUBLICACION:
Lugar celebración: Granada (España) Fecha: 2001

AUTORES: Galán J.J., Barroso N., Gómez L., Marcos I., Gavilán J., Antiñolo G., Aguilar Reina J.
TÍTULO: Relación de los polimorfismos genéticos de las quimioquinas y sus receptores con las lesiones necroinflamatorias en la hepatitis crónica C
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: XXVII CONGRESO Nacional de la Asociación Española para el estudio del Hígado
PUBLICACION:
Lugar celebración: Madrid (España) Fecha: 2002

AUTORES: Antiñolo G
TÍTULO: De la Dismorfología hacia la Genética
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
CONGRESO: VI CONGRESO Nacional de Neurología Pediátrica
PUBLICACION:
Lugar celebración: Madrid (España) Fecha: 2002

AUTORES: Borrego S, Dziema H, Fernández RM, Eng C, Antiñolo G
TÍTULO: 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: Galán JJ, Barroso N, Gómez L, Pizarro A, Marcos I, Gavilán F, Antiñolo G, Aguilar J
TÍTULO: Role of CCR2-V64I and CCR5Δ32 polymorphisms in the histological damage and progression rate in hepatitis C virus infection. Hepatology 36(4): 2, 2002.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: The Liver Meeting. 53rd Annual Meeting.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Boston, MA (EEUU)

Fecha: 2002

AUTORES: Sánchez Andújar B, Cortés Romero JL, Orta Cuevas A, Moliní Rivera JL, Antiñolo Gil G.

TÍTULO: Criotransferencia de blastocistos procedentes de embriones congelados en células: método de elección cuando es necesario comprobar su viabilidad.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 2º CONGRESO ASEBIR

PUBLICACION:

Lugar celebración: Granada (España)

Fecha: 2003

AUTORES: Cortés Romero JL, Sánchez Andújar B, Moliní Rivera JL, Orta Cuevas A, Antiñolo Gil G

TÍTULO: Eficacia de la criopreservación de embriones en ciclos de fecundación in vitro en pacientes con riesgo de síndrome de hiperestimulación ovárica (SHO).

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 2º CONGRESO ASEBIR

PUBLICACION:

Lugar celebración: Granada (España)

Fecha: 2003

AUTORES: Fernández RM, Borrego S, Marcos I, Ruiz-Ferrer M, Antiñolo G

TÍTULO: 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,

TÍTULO: 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: Antiñolo G

TÍTULO: Investigación, formación e información en enfermedades raras.

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA.

CONGRESO: II CONGRESO Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España)

Fecha: 2003

AUTORES: Antiñolo G

TÍTULO: Genética y medicina predictiva.

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA.

CONGRESO: IX Jornadas de Salud del Área Sanitaria Norte de Córdoba.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Pozoblanco, Córdoba (España)

Fecha: 2003

AUTORES: Antiñolo G

TÍTULO: Influencia de los Avances Genéticos en el futuro de la Neonatología.

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA

CONGRESO: 1ª Jornada de Neonatología.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España)

Fecha: 2003

AUTORES: Ruiz-Ferrer M, Pizarro MA, Antiñolo G, Aguilar-Reina J

TÍTULO: Association of the -670A>G polymorphism in the FAS promoter with necroinflammatory activity in the liver in patients with Chronic Hepatitis C.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 55TH ANNUAL MEETING OF THE AMERICAN ASSOCIATION FOR THE STUDY OF THE LIVER DISEASES.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Boston (Estados Unidos)

Fecha: 2004

AUTORES: Antiñolo G
TÍTULO: INERGEN: INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS DE BASE GENÉTICA
TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA
CONGRESO: XII REUNIÓN DE LA SOCIEDAD DE GENÉTICA CLÍNICA Y DISMORFOLOGÍA DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PEDIATRÍA
PUBLICACION:
Lugar celebración: Barcelona (España) Fecha: 2004

AUTORES: Ruiz-Ferrer M, Barroso N, Antiñolo G, Aguilar-Reina J.
TÍTULO: RELACIÓN DE LAS VARIANTES -1377G>A Y -670A>G DEL GEN FAS CON LAS LESIONES HISTOLÓGICAS EN LA HEPATITIS CRÓNICA C Y CON LA SUSCEPTIBILIDAD A LA INFECCIÓN.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: XXIX CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO
PUBLICACION:
Lugar celebración: Madrid (España) Fecha: 2004

AUTORES: Sánchez Andújar B, Cortés Romero JL, Molini Rivera JL, Orta Cuevas A, Antiñolo Gil G
TÍTULO: Resultados de la transferencia sistemática de un máximo de dos embriones.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: XXV CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FERTILIDAD
PUBLICACION:
Lugar celebración: La Coruña (España) Fecha: 2004

AUTORES: Fernández RM, Antiñolo G, Robledo M, Peciña A, Ruiz-LLorente S, Borrego S
TÍTULO: 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
TÍTULO: Development of an education programme in a thematic research network for genetic rare diseases (INERGEN).
TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA
CONGRESO: Congress of European Society of Human Genetics
PUBLICACION:
Lugar celebración: Munich, (Alemania) Fecha: 2004

AUTORES: Antiñolo G
TÍTULO: INERGEN: A network of research centres for genetic rare diseases.
TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA
CONGRESO: Congress of European Society of Human Genetics
PUBLICACION:
Lugar celebración: Munich, (Alemania) Fecha: 2004

AUTORES: Antiñolo G
TÍTULO: Cribado combinado ecográfico-bioquímico del primer trimestre: contrapotencia. Integración en el seguimiento de la gestación.
TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA
CONGRESO: I Simposium de la Sociedad Andaluza de Ginecología y Obstetricia. Sección Medicina Fetal. Cribado en Medicina Fetal.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Granada (España) Fecha: 2004

AUTORES: Antiñolo G
TÍTULO: preCONGRESO: Avances en Marcadores Ecográficos de Cromosomopatías
TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA
CONGRESO: 15º CONGRESO de la Sago
PUBLICACION:
Lugar celebración: Málaga (España) Fecha: 2004

AUTORES: Aguilar-Reina J, Ruiz-Ferrer M, Pizarro MA, Antiñolo G
TÍTULO: ANÁLISIS DEL POLIMORFISMO -844C>T EN LA REGIÓN PROMOTORA DEL GEN DEL FAS-LIGANDO (FAS-L) EN PACIENTES CON INFECCIÓN CRÓNICA POR VIRUS DE LA HEPATITIS C (VHC).
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: XXX CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DEL

HÍGADO

PUBLICACION:

Lugar celebración: Madrid (España)

Fecha: 2005

AUTORES: Antiñolo G

TÍTULO: El consejo genético desde la perspectiva de las enfermedades raras

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA

CONGRESO: JORNADAS ANDALUZAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS, DE LA INVESTIGACIÓN A LA ATENCIÓN

PUBLICACION:

Lugar celebración: Córdoba (España)

Fecha: 2005

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

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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: Congress of European Society of Human Genetics

PUBLICACION:

Lugar celebración: Praga (República Checa)

Fecha: 2005

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

TÍTULO: Evaluation of RET variants and haplotypes as susceptibility factors for sporadic medullary thyroid cancer. TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: Congress of the European Society of Human Genetics

PUBLICACION:

Lugar celebración: Praga (República Checa)

Fecha: 2005

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

TÍTULO: Mutation screening of three candidate genes, TFAP2 β , GLULD1 and RIM1, in autosomal recessive retinitis pigmentosa

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: Congress of the European Society of Human Genetics

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

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

Pigmentosa linked to RP25 locus

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: Congress of the European Society of Human Genetics

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

TÍTULO: Phenotype-genotype correlations in 11 spanish RDH12 mutated families.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: Congress of the European Society of Human Genetics

PUBLICACION:

Lugar celebración: Praga (República Checa)

Fecha: 2005

AUTORES: Carracedo MA, Lozano MD, Martínez E, Moya C, Sánchez B, Antiñolo G

TÍTULO: Seguimiento de embriones de calidad subóptima.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: 3^{er} CONGRESO ASEBIR

PUBLICACION:

Lugar celebración: Zaragoza (España)

Fecha: 2005

AUTORES: Lozano MD, Carracedo MA, Martínez E, Moya C, Antiñolo G
TÍTULO: INFLUENCIA DEL DIA DE LA TRANSFERENCIA (D+2 vs. D+3) SOBRE EMBRIONES OPTIMOS
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: 3^{er} CONGRESO ASEBIR
PUBLICACION:
Lugar celebración: Zaragoza (España) 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.
TÍTULO: Differential liabilities of coding and non-coding mutations in complex disease.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: American Society of Human Genetics 2005
PUBLICACION:
Lugar celebración: Salt Lake City (EE.UU.) Fecha: 2005

AUTORES: Abd El-Aziz MM, Patel RJ, El-Ashry MF, Barragán I, Marcos I, Antiñolo G, Bhattacharya SS.
TÍTULO: Mutation Screening of Four Candidate Genes, KHDRBS2, PTP4A1, KIAA1411, and OGFRL1, in the Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa (RP25) Critical Interval
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN
CONGRESO: ARVO
PUBLICACION:
Lugar celebración: Fort Lauderdale (EE.UU.) Fecha: 2005

AUTORES: Antiñolo G, Amiel J, Borrego S, Burzynski G, Ceccherini I, Fernández R, García-Barcelo M, Griseri P, Hofstra R, Kashuk C, Lantieri F, Lyonnet S, Tam P, Tullio-Pelet A, West K, Chakravarti A
TÍTULO: 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: Antiñolo G
TÍTULO: Genética y embarazo
TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA
CONGRESO: II Simposium de la Sección de Medicina Fetal
PUBLICACION:
Lugar celebración: Cádiz (España) Fecha: 2005

AUTORES: Pereiro I, Valverde D, Ayuso C, Antiñolo G, Millán JM, Carballo M, Baiget M
TÍTULO: Mutational analysis of the BBS2 gene involved in Bardet-Biedl syndrome in Spanish patients
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.
CONGRESO: European Congress on Human Genetics 2006.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda) Fecha: 2006

AUTORES: Marcos I, Borrego S, Urioste M, García-Vallés C, Antiñolo G
TÍTULO: 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 Congress on Human Genetics 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, García-Barcelo M, Griseri P, Hofstra R, Kashuk C, Lantieri F, Lyonnet S, Tam P, Tullio-Pelet A, West K, Chakravarti A.
TÍTULO: 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 Congress on Human Genetics 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.
TÍTULO: Single origin for a worldwide common Hirschsprung (HSCR) susceptibility non-coding RET mutation
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Congress on Human Genetics 2006.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda)

Fecha: 2006

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

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

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

CONGRESO: European Congress on Human Genetics 2006.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Ámsterdam (Holanda)

Fecha: 2006

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

TÍTULO: 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

TÍTULO: 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: Antiñolo G

TÍTULO: Actualización en Reproducción para residentes

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA

CONGRESO: IV Jornadas de Actualización en Reproducción para residentes

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España)

Fecha: 2006

AUTORES: Antiñolo G

TÍTULO: Fundamentos de la Medicina Individualizada y sus Implicaciones Sanitarias

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA

Congreso: Seminario: Fundamentos de la Medicina Individualizada y sus Implicaciones Sanitarias

PUBLICACION:

Lugar celebración: Granada (España)

Fecha: 2006

AUTORES: Antiñolo G

TÍTULO: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Base Genética

TIPO DE PARTICIPACION: PONENCIA

Congreso: Redes de investigación biomédica en Genética, un modelo para la transferencia de la investigación a la práctica clínica: Eurogentest, redes españolas de investigación cooperativa y centros de investigación en red.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Madrid (España)

Fecha: 2006

AUTORES: Carrillo R, García-Lozano JC, Machado MJ, Lozano MD, Sánchez B, Moreno E, Moliní JL, Antiñolo G

TÍTULO: Resultado de los ciclos de FIV-TE realizados en la Unidad Clínica de Genética y Reproducción H.U. Virgen del Rocío (Sevilla)

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

Congreso: XXVI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Fertilidad, 3ª Reunión Iberoamericana

PUBLICACION:

Lugar celebración: Zaragoza (España)

Fecha: 2006

AUTORES: Machado MJ, García-Lozano JC, Carrillo R, Lozano MD, Sánchez B, Moreno E, Moliní JL, Antiñolo G

TÍTULO: Valor predictivo de los resultados de un primer ciclo de FIV sobre los resultados de un segundo ciclo

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

Congreso: XXVI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Fertilidad, 3ª Reunión Iberoamericana

PUBLICACION:

Lugar celebración: Zaragoza (España)

Fecha: 2006

AUTORES: Carrillo R, García-Lozano JC, Machado MJ, Lozano MD, Sánchez B, Moreno E, Moliní JL, Antiñolo G

TÍTULO: Resultado de los ciclos de tratamiento de FIV-TE de bajas respondedoras menores de 40 años

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

Congreso: XXVI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Fertilidad, 3ª Reunión Iberoamericana

PUBLICACION:

Lugar celebración: Zaragoza (España)

Fecha: 2006

AUTORES: Corzo MA, Barcia JA, Sánchez J, Antiñolo G

TÍTULO: Hipomelanosis de ojo y trisomía 7 en mosaico

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN.

Congreso: XIX Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio

PUBLICACION:

Lugar celebración: Santa Cruz de Tenerife (España)

Fecha: 2006

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

TÍTULO: 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. Bruczynski, 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

TÍTULO: 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.

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

TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA.

Congreso: Primera Reunión Anual CIBERER.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 2007

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

TÍTULO: 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: Primera Reunión Anual CIBERER.

PUBLICACION:

Lugar celebración: Barcelona (España)

Fecha: 2007

AUTORES: Abd El-Aziz M M, Barragán I, O'Driscoll C, Borrego S, Prigmore E, Cheetham M, Carter N, Ponting C, Bhattacharya S, Antinolo G.
TÍTULO: Identification of a Major Gene (*RP25*) for Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN ORAL
Congreso: ARVO (The Association for Research in Vision and Ophthalmology) Annual Meeting 2008
PUBLICACION:
Lugar celebración: Fort Lauderdale, Florida (EEUU) Fecha: 2008

AUTORES: O' Driscoll C, Abd El-Aziz MM, Barragán I, Pieras J, Mena M, Bhattacharya SS, Antiñolo G.
TÍTULO: Development of Coding SNPs as markers for retinal dystrophy loci on chromosome 6q.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN
Congreso: ARVO (The Association for Research in Vision and Ophthalmology) Annual Meeting 2008
PUBLICACION:
Lugar celebración: Fort Lauderdale, Florida (EEUU) Fecha: 2008

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

AUTORES: Fernández RM, Núñez-Torres R, López-Alonso M, Antiñolo G, Borrego S.
TÍTULO: Aplicación de la técnica MLPA para la detección de CNVs asociadas a la enfermedad de Hirschsprung.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN
Congreso: XXV Congreso Nacional de Genética Humana
PUBLICACION:
Lugar celebración: Santiago de Compostela (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.
TÍTULO: Espectro mutacional de EYS en familias españolas con Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN
Congreso: Reunión Anual CIBERER 2009.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Madrid (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.
TÍTULO: 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: CONFERENCIA
Congreso: Reunión Anual CIBERER 2009.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Madrid (España) Fecha: 2009

AUTORES: Barcia JA, Corzo MA, Sanchez JA, Borrego S, Antiñolo G.
TÍTULO: Diagnóstico prenatal de una inversión duplicación del brazo corto del cromosoma 2
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN
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 R, Sanchez J, Borrego S, Antiñolo G.
TÍTULO: Una nueva variante compleja del cromosoma philadelphia (PH) en un paciente con leucemia mieloide crónica.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN
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, Nuñez-Torres R, Sanchez J, Borrego S, Antiñolo G.
TÍTULO: Diagnóstico Molecular de los Síndromes de Prader-Willi y Angelman mediante las técnicas de FISH y MLPA.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN
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, Fernandez RM, Marcos I, Antiñolo G, Borrego S.
TÍTULO: Técnica MLPA aplicada al diagnóstico del Síndrome de Lynch.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN
Congreso: XXII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.
PUBLICACION:

Lugar celebración: Palma de Mallorca (España) Fecha: 2009

AUTORES: Tomas A, Díaz I, Romero M, Marcos I, Antiñolo G, Borrego S.
TÍTULO: Tecnología TAQMAN aplicada al diagnóstico de la hemocromatosis hereditaria.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACIÓN
Congreso: XXII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.
PUBLICACION:

Lugar celebración: Palma de Mallorca (España) Fecha: 2009

AUTORES: Guillermo Antiñolo Gil.
TÍTULO: Consejo Genético.
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
Congreso: XXVIII Reunión de la Sociedad Española de Senología y Patología Mamaria
PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 2009

AUTORES: Guillermo Antiñolo Gil.
TÍTULO: Curso de actualización en técnicas de reproducción asistida y oncología.
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
Congreso: II Jornadas en Reproducción asistida.
PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 2009

AUTORES: Guillermo Antiñolo Gil.
TÍTULO: IV Congreso Internacional de Medicamentos huérfanos y enfermedades raras.
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
Congreso: IV Congreso Internacional de Medicamentos huérfanos y enfermedades raras.
PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 2009

AUTORES: Ramirez-Martínez D, Gomez E, Marquez J, Perales MA, Antiñolo G, Rivero M, Almarcha J, Kaen A, Barbeito JL, Rodríguez F, Ollero A, Leal S, De la Higuera JM.
TÍTULO: Sistema de Análisis y Gestión de imágenes quirúrgicas (SAGIQ V2)
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION
Congreso: Congreso Anual de la Sociedad Española de Ingeniería Biomédica.
PUBLICACION:

Lugar celebración: Cádiz (España) Fecha: 2009

AUTORES: Guillermo Antiñolo Gil
TÍTULO: Genética de las Cardiopatías Congénitas
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION
Congreso: VII Encuentro Andaluz de Neonatólogos
PUBLICACION:

Lugar celebración: Málaga (España) Fecha: 2009

AUTORES: Guillermo Antiñolo Gil
TÍTULO: VI Jornada de la AEDP
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
Congreso: VI Jornada de la AEDP
PUBLICACION:

Lugar celebración: Murcia (España) Fecha: 2009

AUTORES: Antiñolo G, Lozano M, Peciña A, García J, Borrego S.
TÍTULO: 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 M, Barcia JA, Tomás A, Núñez-Torres R, Antiñolo G, Fernández RM, Borrego S.
TÍTULO: 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: Corzo MA, Suárez A, Peláez Y, Sánchez J, Morales RM, Borrego S, Antiñolo G.
TÍTULO: 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: Suárez Martos A, Corzo López MA, Romero Zarco M, Marcos I, Antiñolo G, Borrego S..
TÍTULO: 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: Peláez Nora Y, Tomás Suárez A, Barcia Barrera JA, Fernández Garcia R, Antiñolo G, Borrego S.
TÍTULO: 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.
TÍTULO: 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: Antiñolo G, Sánchez J.
TÍTULO: Diagnóstico Prenatal de Lisencefalia Cerebrocerebelosa: a propósito de 3 casos.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION
Congreso: XXVI Confreso Nacional de la SESEGO PUBLICACION:
Lugar celebración: Marbella (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.
TÍTULO: Prevalence of EYS in Spain.
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
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.
TÍTULO: 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: Audo I, Sahel JA, Mohand-Saïd S, Lancelot ME, Barragan I, Abd El-Aziz MM, Nandrot EF, Antinolo G, Bhattacharya SS, Zeitz C.
TÍTULO: Prevalence and novelty of EYS mutations in rod-cone dystrophy patients in France.
TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION
Congreso: ARVO Annual Meeting 2010.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Fort Lauderdale, Florida (EEUU) Fecha: 2010

AUTORES: Antinolo G.
TÍTULO: La nueva medicina molecular y personalizada.
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
Congreso: Bioquímica en la ciudad. Mesas redondas sobre la nueva medicina molecular y personalizada.
PUBLICACION:
Lugar celebración: Córdoba (España) Fecha: 2010

AUTORES: Antinolo G.
TÍTULO: El diagnóstico genético preimplantacional en cáncer de mama y ovario hereditarios.
TIPO DE PARTICIPACION: CONFERENCIA
Congreso: Simposio Nacional SEOM.
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: Translocaciones dicentricas en leucemia aguda linfoblástica.
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 Agustín 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

AUTORES: Antiñolo G.

TÍTULO: Indicaciones actuales de Terapia Fetal.

TIPO DE PARTICIPACION: COMUNICACION

Congreso: VII Jornadas de Neonatología para médicos

PUBLICACION:

Lugar celebración: Sevilla (España) Fecha: 2011

TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS

TÍTULO: Correlación Genotipo-Fenotipo en la Fibrosis Quística.

DOCTORANDO/A: Javier Dapena Fernández

UNIVERSIDAD: Sevilla

FACULTAD/ESCUELA: Medicina

AÑO: 1.995

CALIFICACIÓN: Sobresaliente Cum Laude

TÍTULO: Correlación entre mutaciones y microsatélites en el gen de la fibrosis quística.

DOCTORANDO/A: Juan Carlos Cabeza Artero

UNIVERSIDAD: Sevilla

FACULTAD/ESCUELA: Farmacia

AÑO: 1998

CALIFICACIÓN: Sobresaliente Cum Laude

TÍTULO: Etiopatogenia de la Retinosis Pigmentaria (RP): Estudio Molecular de Genes Implicados en RP.

DOCTORANDO/A: Agustín Ruiz Laza

UNIVERSIDAD: Sevilla

FACULTAD/ESCUELA: Medicina

AÑO: 1.999

CALIFICACIÓN: Sobresaliente Cum Laude

TÍTULO: Etiopatogenia de la Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva (RPAR):Caracterización de genes candidatos y evaluación de su implicación en el desarrollo de RPAR.

DOCTORANDO/A: Irene Marcos Luque

UNIVERSIDAD: Sevilla

FACULTAD/ESCUELA: Farmacia

AÑO: 2002

CALIFICACIÓN: Sobresaliente Cum Laude

TÍTULO: Genética molecular de la retinosis pigmentaria autosómica recesiva. Análisis de ligamiento genómico e identificación y evaluación de posibles genes responsables.

DOCTORANDO/A: M^a Isabel Barragán Mallofret

UNIVERSIDAD: Sevilla

FACULTAD/ESCUELA: Farmacia

AÑO: 2007

CALIFICACIÓN: Sobresaliente Cum Laude y Doctorado Europeo

TÍTULO: Análisis molecular y validación de los resultados en la identificación y caracterización del gen responsable del locus RP25, mediante MLPA.

DOCTORANDO/A: Marcela Daniela Mena

UNIVERSIDAD: Sevilla

FACULTAD/ESCUELA: Biotecnología

AÑO: 2010

CALIFICACIÓN: Sobresaliente Cum Laude

TÍTULO: Genética molecular de la Retinitis Pigmentosa autosómica recesiva. Identificación y caracterización del gen EYS como responsable del locus RP25 y su implicación en otras distrofias hereditarias de retina.

DOCTORANDO/A: Juan Ignacio Pieras

UNIVERSIDAD: Sevilla

FACULTAD/ESCUELA: Biología

AÑO: 2011

CALIFICACIÓN: Sobresaliente Cum Laude

OTROS MÉRITOS O ACLARACIONES QUE SE DESEE HACER CONSTAR

- Miembro numerario de la Asociación Española para el estudio de la Genética Humana.
- Miembro numerario de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.
- Miembro numerario de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia.
- Miembro numerario de la European Society of Human Genetics.
- (1989) BAE 90/999. Unidad de Genética Molecular. Hospital de la Santa Cruz y San Pablo. Barcelona.
- (1992) Beca de la UE para la asistencia al "International Workshop on stationary Retinal Disorders". Cambridge.
- (1993) Beca de la UE para la asistencia al "International Workshop on cone dystrophies". Londres.
- (1994) Beca de la UE para la asistencia al "International Workshop on Inherited Paediatric Retinal Disorders". Regensburg.
- (1996) Beca de la UE para la asistencia al "International EU Meeting on New Therapeutics Approaches in Hereditary Eye Disease". San Lorenzo del Escorial.
- (2000-) Evaluador de la revista científica Journal of Medical Genetics.
- (2000-) Evaluador de la revista científica Biochimica et Biophysica Acta.
- (2001-) Evaluador de la revista científica American Journal of Medical Genetics.
- (2003-) Evaluador de la revista científica Journal of Medical Genetics.
- (2004-) Evaluador de la revista científica International Journal of Molecular Medicine.
- (1993-) Responsable del Grupo de Investigación CTS 0106 dentro del Plan Andaluz de Investigación y Desarrollo Tecnológico.
- (1994-2003) Miembro del Comité de Investigación del Hospital Universitario "Virgen del Rocío".
- (1997-) Miembro del Patronato de la Fundación Reina Mercedes para la Investigación Biomédica.
- (1997-2000) Miembro del Comité Asesor Científico en Investigación de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.
- (1998-) Evaluador de Proyectos de investigación de la Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP)
- (2000-) Evaluador de Subvenciones para la financiación de Proyectos de Investigación y Planes de Formación Investigadora en Ciencias de la Salud de Andalucía.
- (2001-) Evaluador de Proyectos de investigación de las Ayudas del Programa de Promoción de la Investigación Biomédica y en Ciencias de la Salud del Ministerio de Sanidad y Consumo.
- (2002-) Miembro de la Junta Directiva de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.
- (2003-2006) Miembro de la Comisión de Ética e Investigación Clínica del Área Hospitalaria Virgen del Rocío.

- (2006-) Miembro de la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción.
- (2006-) Director del Plan de Genética de Andalucía
- (2006-) Director del area de Genética Clínica y Epidemiología del CIBER de enfermedades raras
- (2010-) Director Científico del Proyecto Genoma Médico.

Premios recibidos por la actividad investigadora

- Premio Nacional de Investigación "Fundación Tutelar APMIB". 1998
- Premio CANF de oro a la Unidad de Genética y Reproducción del Hospital Virgen del Rocío. Por los éxitos conseguidos en la rama de las enfermedades hereditarias gracias al desarrollo del Diagnóstico Genético Preimplantatorio. 2006
- Premio Andaluza a la Acción en Defensa de los Derechos de la Infancia. Consejería para la Igualdad y Bienestar Social. 2007
- Premio de Diario Médico a las mejores ideas. Primera intervención de espina bífida fetal en Europa. Hospital Virgen del Rocío. Diario Médico. 2007
- Premio de la Sociedad Malagueña de Espina Bífida. 2007
- Encomienda con Placa de la Orden Civil de Sanidad. 2008
- Premio Plaza de España a los valores constitucionales. 2008
- Galardón FAAM de oro en la categoría de Investigación. 2008
- Medalla de Andalucía. 2009

Participación en comités y representaciones internacionales

TÍTULO del Comité: "Cystic Fibrosis Mutation Analysis Consortium".
Tema: Fibrosis Quística
Fecha: 1993-1996

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

TÍTULO del Comité: "Hirschsprung Consortium".
Tema: Enfermedad de Hirschsprung
Fecha: 2005-

TÍTULO del Comité: Steering Committee of "EUROGENTEST".
Entidad de la que depende: Comisión Europea
Tema: Genetic Testing
Fecha: 2005-
