

**SUBVENCIÓN PARA LA FINANCIACIÓN DE PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y PLANES DE FORMACIÓN INVESTIGADORA EN CIENCIAS DE LA SALUD**

**CURRÍCULUM VITAE**

**1.- DATOS IDENTIFICATIVOS**

Apellidos y Nombre ..... Marcos Lague, Irene  
 .....  
 .....

**2.- FORMACIÓN ACADÉMICA**

Licenciatura Farmacia ..... Fecha 1996  
 Centro de expedición Universidad de Sevilla  
 Doctorado ..... Farmacia (Premio Extraordinario) ..... Fecha 2002  
 Director / a de Tesis ..... Guillermo Antón Gil  
 .....

**3.- DATOS PROFESIONALES**

Situación profesional actual Facultativo especialista de área ..... Fecha de inicio 2003  
 Organismo Servicio Andaluz de Salud  
 Dpto./ Servicio/ Sección estr. .... Unidad Clínica de Genética y Reproducción .....  
 Dirección .... Avda. Manuel Siurot s/n .....  
 Localidad Sevilla ..... Provincia Sevilla ..... C. Postal 41013 Teléfono 955012776  
 .....

Dedicación ..... a) A tiempo completo ..... b) A tiempo parcial .....

**4.- ACTIVIDADES ANTERIORES DE CARÁCTER CIENTÍFICO O PROFESIONAL**

Puesto	Fecha	Institución
Becaria de colaboración	1995-1996	Dpto. Microbiología y Parasitología. F. Farmacia
Asistente voluntario	Jun96-Feb97	Unidad Clínica de Genética y Reproducción
Becaria ONCE	Feb97-Jun99	Unidad Clínica de Genética y Reproducción
Becaria ISCIII	Jul99-Dic02	Unidad Clínica de Genética y Reproducción
.....	.....	.....
.....	.....	.....
.....	.....	.....

Idioma / s de interés científico:

Inglés

Habla lee escribe

<input type="checkbox"/>	.....	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	.....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	.....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

En Sevilla a 11 de abril de 2008

000538/3 / A02

**CONGRESOS (1)**

Congreso... Analysis of the involvement of RPE65 gene in autosomal recessive retinitis pigmentosa  
 Tipo de Congreso... 32th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics  
 Lugar de Celebración... Amsterdam Año... 2000

Congreso... Evaluation of the ELOVL4 gene in families with Retinitis Pigmentosa linked to the RP25 locus  
 Tipo de Congreso... Human Genome Meeting 2001  
 Lugar de Celebración... Edimburgo Año... 2001

Congreso... A missense mutation in the gene responsible for Usher syndrome type II is associated with nonsyndromic recessive Retinitis Pigmentosa in Spanish patients  
 Tipo de Congreso... 10th International Congress of Human Genetics  
 Lugar de Celebración... Viena Año... 2001

Congreso... Caracterización y clonación del gen HELQ1: Evaluación como gen candidato del locus RP25  
 Tipo de Congreso... 22 Congreso Nacional de Genética Humana  
 Lugar de Celebración... Zaragoza Año... 2003

Congreso... Mutation screening of three candidate genes, TFAP2B, GLULD1 and RIM1, in autosomal recessive retinitis pigmentosa  
 Tipo de Congreso... Congress of European Society of Human Genetics  
 Lugar de Celebración... Praga Año... 2005

Congreso... Molecular screening of C6orf57 as a candidate gene in autosomal recessive retinitis pigmentosa linked to RP25 locus  
 Tipo de Congreso... Congress of European Society of Human Genetics  
 Lugar de Celebración... Praga Año... 2005

Congreso... Germline mutation of both copies of the MLH1 gene could play an important role in the early-onset of CRC  
 Tipo de Congreso... Congress of European Society of Human Genetics  
 Lugar de Celebración... Amsterdam Año... 2006

Congreso... Prevalencia de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 en 71 familias andaluzas con cáncer de mama hereditario  
 Tipo de Congreso... XXIV Congreso Nacional de Genética Humana  
 Lugar de Celebración... Alicante Año... 2007

Congreso... Búsqueda de genes de susceptibilidad relacionados con el síndrome metabólico gestacional (SMG)  
 Tipo de Congreso... XXIV Congreso Nacional de Genética Humana  
 Lugar de Celebración... Alicante Año... 2007

(1) RELLENAR SOLAMENTE CONTRIBUCIONES RELEVANTES (conferencias invitadas, presidencias de sesiones internacionales, presidencia o secretaria de comité organizador, etc)

**ESTANCIAS EN CENTROS EXTRANJEROS (superiores a cuatro semanas)**

Centro \_\_\_\_\_  
 Localidad \_\_\_\_\_ País \_\_\_\_\_ Año \_\_\_\_\_ Duración \_\_\_\_\_  
 Tema \_\_\_\_\_ Clave (2) \_\_\_\_\_

Centro \_\_\_\_\_  
 Localidad \_\_\_\_\_ País \_\_\_\_\_ Año \_\_\_\_\_ Duración \_\_\_\_\_  
 Tema \_\_\_\_\_ Clave (2) \_\_\_\_\_

(2) "D" doctorado; "P" posdoctoral; "I" invitado/a; "C" contratado/a; "O" otras (especificar)

000538/3 / A02

**ACTIVIDADES CIENTÍFICAS / TÉCNICAS**

**1.- LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO EN QUE HA TRABAJADO**

Líneas ..... Distrofias hereditarias de retina .....  
 Palabras claves ..... Retinosis Pigmentaria, locus RP25, ligamiento genético, marcadores microsatélite .....  
 Centro ..... Unidad Clínica de Genética y Reproducción, HHUU Virgen del Rocío ..... Fecha ..... Desde 1997 .....

Líneas ..... Identificación de factores genéticos involucrados en el desarrollo y progresión de la endometriosis .....  
 Palabras claves ..... Endometriosis, estudio de casos y controles, apoptosis, quimioquinas, polimorfismos, genes candidatos .....  
 Centro ..... Unidad Clínica de Genética y Reproducción, HHUU Virgen del Rocío ..... Fecha ..... 2000 - 2002 .....

Líneas ..... Análisis de mutaciones en BRCA1 y BRCA2 en familias con cáncer de mama y/u ovario .....  
 Palabras claves ..... BRCA1, BRCA2, prevalencia, penetrancia .....  
 Centro ..... Unidad Clínica de Genética y Reproducción, HHUU Virgen del Rocío ..... Fecha ..... Desde 2003 .....

Líneas ..... 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 .....  
 Palabras claves ..... PPARC, lipasas, estudios de casos y controles, genes de susceptibilidad .....  
 Centro ..... Unidad Clínica de Genética y Reproducción, HHUU Virgen del Rocío ..... Fecha ..... Desde 2004 .....

Líneas .....  
 Palabras claves .....  
 Centro ..... Fecha .....

**2.- TÉCNICAS O ESPECIALIDADES QUE DOMINA**

Técnica / especialidad ..... Genética molecular .....  
 Palabras clave ..... dHPLC, secuenciación, Southern blot, RFLP, ADN, ligamiento, microsatélites, SSCP, genotipación espectral .....

Técnica / especialidad ..... Bioinformática .....  
 Palabras clave ..... Análisis de secuencia, alineamientos, caracterización in silico de genes .....

Técnica / especialidad ..... Diagnóstico prenatal .....  
 Palabras clave ..... extracción de ADN, vellosidad corial, líquido amniótico .....

**3.- GRANDES EQUIPOS QUE UTILIZA O HA UTILIZADO PERSONALMENTE**

Equipo 1º ..... Secuenciador automático ..... Clave ..... Usuario asiduo y responsable ..... Fecha ..... 1997 .....  
 Equipo 2º ..... Instalación radiactiva ..... Clave ..... Usuario asiduo y responsable ..... Fecha ..... 1997 .....  
 Equipo 3º ..... dHPLC ..... Clave ..... Usuario asiduo y responsable ..... Fecha ..... 2005 .....

**4.- TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS**

Título .....  
 Doctorado .....  
 Universidad ..... Facultad / Escuela .....  
 Año ..... Calificación .....

Título .....  
 Doctorado .....  
 Universidad ..... Facultad / Escuela .....  
 Año ..... Calificación .....

Título .....  
 Doctorado .....  
 Universidad ..... Facultad / Escuela .....  
 Año ..... Calificación .....

000538/ 3 / A02

## PUBLICACIONES (1)

Autores / as (p.o.de firma) Marcos I., Ruiz A., Blaschak C.J., Borrego S., Cutting G.R., Antiñolo G.  
 Titulo Mutation analysis of GABRR1 and GABRR2 in autosomal recessive retinitis pigmentosa (RP25).  
 Referencia revista / libro J Med Genet 37: E5, 2000. Clave (2) A

Autores / as (p.o.de firma) Marcos I., Ruiz A., Borrego S., Ayuso C., Baiget M., Antiñolo G.  
 Titulo Analisis molecular del gen RPE65 en 72 familias españolas con Retinitis Pigmentosa autosómica recesiva.  
 Referencia revista / libro Med Clin 117:121-123, 2001. Clave (2) A

Autores / as (p.o.de firma) Marcos I., Borrego S., Ruiz A., Galán J.J., Antiñolo G.  
 Titulo Identification of two highly informative STRs (GT)15-25 and (GT)9-21 within the critical region of RP25.  
 Referencia revista / libro Hum Mutat 17:79, 2001. Clave (2) A

Autores / as (p.o.de firma) Marcos I., Ruiz A., Borrego S., Antiñolo G.  
 Titulo Identification of a new polymorphism (IVS6-33C->G) and two new rare variants (IVS6-42delT and IVS6-43delA) in RPE65 gene.  
 Referencia revista / libro Hum Mutat 17:353, 2001. Clave (2) A

Autores / as (p.o.de firma) Li Y., Marcos I., Borrego S., Yu Z., Zhang K., Antiñolo G.  
 Titulo Evaluation of the ELOVL4 gene in families with retinitis pigmentosa linked to the RP25 locus.  
 Referencia revista / libro J Med Genet 38:478-480, 2001. Clave (2) A

Autores / as (p.o.de firma) Ruiz A., Antiñolo G., Fernández R.M., Eng C., Marcos I., Borrego S.  
 Titulo Germline sequence variant S836S in the RET proto-oncogene is associated with low level predisposition to sporadic medullary thyroid carcinoma.  
 Referencia revista / libro Clin Endocrinol 55: 399-402, 2001. Clave (2) A

Autores / as (p.o.de firma) Ruiz A., Antiñolo G., Marcos I., Borrego S.  
 Titulo Novel technique for scanning of codon 634 of the RET proto-oncogene with fluorescence resonance energy transfer and real-time PCR.  
 Referencia revista / libro Clin Chem 47:1939-1944, 2001. Clave (2) A

Autores / as (p.o.de firma) Ruiz A., Borrego S., Marcos I., Antiñolo G.  
 Titulo Anatomía y fisiología de la retina.  
 Referencia revista / libro Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE) (Editor): La retinosis pigmentaria en España. Clave (2) CL

Autores / as (p.o.de firma) Antiñolo G., Ruiz A., Marcos I., Borrego S.  
 Titulo Perspectivas de la retinosis pigmentaria.  
 Referencia revista / libro Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE) (Editor): La retinosis pigmentaria en España. Clave (2) CL

Autores / as (p.o.de firma) Antiñolo G., Marcos I., Fernández RM., Romero M., Borrego S.  
 Titulo A novel germline point mutation, nt c2499 G->T, in codon 768 of the RET proto-oncogene in a patient with medullary thyroid carcinoma.  
 Referencia revista / libro Am. J. Med. Genet. 110: 85-87, 2002. Clave (2) A

Autores / as (p.o.de firma) Marcos I., Borrego S., Rodríguez de Córdoba S., Galán JJ., Antiñolo G.  
 Titulo Cloning, characterization and chromosome mapping of the human SMAP1 gene.  
 Referencia revista / libro Gene 292: 167-171, 2002. Clave (2) A

Autores / as (p.o.de firma) Borrego S., Fernández RM., Dziema H., Japón MA., Marcos I., Eng C., Antiñolo G.  
 Titulo Evaluation of germline sequence variants of GFRA1, GFRA2 and GFRA3 genes in Spanish patients with sporadic medullary thyroid cancer.  
 Referencia revista / libro Thyroid 12: 1015-1020, 2002. Clave (2) A

NOTA: Utilizar tantas hojas como sean necesarias. (\*) Numerar.

- (1) Incluir volumen, páginas inicial y final, año, país de edición y clave (en caso de varios autores / as subrayar el nombre del/ de la solicitante).
- (2) "A" artículo; "CL" capítulo de libro; "E" editor / a; "L" libro completo; "R" revista.

PUBLICACIONES (1)	
Autores / as (p.o.de firma) ..... Marcos I, Galán JJ, Borrego S, Antinolo G.	
Título ..... Cloning, characterization, and chromosome mapping of the human GlcAT-S gene.	
Referencia revista / libro ..... J Hum Genet. 47:677-680, 2002.	Clave (2) ..... A
Autores / as (p.o.de firma) ..... Bernal S, Ayuso C, Antinolo 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.	
Referencia revista / libro ..... J Med Genet 40:e8, 2003	Clave (2) ..... A
Autores / as (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.	
Referencia revista / libro ..... AIDS Res Hum Retroviruses 19:349-352, 2003.	Clave (2) ..... A
Autores / as (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.	
Referencia revista / libro ..... Mol Hum Reprod. 9:491-495, 2003.	Clave (2) ..... A
Autores / as (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.	
Referencia revista / libro ..... Int J Mol Med. 12:983-987, 2003.	Clave (2) ..... A
Autores / as (p.o.de firma) ..... Barragán I, Marcos I, Borrego S, Antiñolo G.	
Título ..... Molecular analysis of RIM1 in autosomal recessive Retinitis pigmentosa.	
Referencia revista / libro ..... Ophthalmic Res 37:89-93, 2005.	Clave (2) ..... A
Autores / as (p.o.de firma) ..... Abd El-Aziz MM, El-Ashry MF, Barragan I, Marcos I, Borrego S, Antinolo G, Bhattacharya SS.	
Título ..... Molecular genetic analysis of two functional candidate genes in the autosomal recessive retinitis pigmentosa, RP25, locus.	
Referencia revista / libro ..... Curr Eye Res 30:1081-7, 2005	Clave (2) ..... A
Autores / as (p.o.de firma) ..... Barragan I, Marcos I, Borrego S, Antinolo G.	
Título ..... Mutation screening of three candidate genes, ELOVL5, SMAP1 and GLULD1 in autosomal recessive retinitis pigmentosa.	
Referencia revista / libro ..... Int J Mol Med 16:1163-7, 2005	Clave (2) ..... A
Autores / as (p.o.de firma) ..... Abd El-Aziz MM, Patel RJ, El-Ashry MF, Barragan I, Marcos I, Borrego S, Antinolo G, Bhattacharya SS.	
Título ..... Exclusion of four candidate genes, KHDRBS2, PTP4A1, KIAA1411 and OGFRL1, as causative of autosomal recessive retinitis pigmentosa.	
Referencia revista / libro ..... Ophthalmic Res 38:19-23, 2006.	Clave (2) ..... A
Autores / as (p.o.de firma) ..... Marcos I, Borrego S, Urioste M, García-Vallés C, Antiñolo G.	
Título ..... Mutations in the DNA mismatch repair gene MLH1 associated with early-onset colon cancer.	
Referencia revista / libro ..... J Pediatr. 148(6):837-9, 2006.	Clave (2) ..... A
Autores / as (p.o.de firma) .....	
Título .....	
Referencia revista / libro .....	Clave (2) .....
Autores / as (p.o.de firma) .....	
Título .....	
Referencia revista / libro .....	Clave (2) .....

000538/ 3 / A02

NOTA: Utilizar tantas hojas como sean necesarias. (\*) Numerar.

- (3) Incluir volumen, páginas inicial y final, año, país de edición y clave (en caso de varios autores / as subrayar el nombre del/ de la solicitante).
- (4) "A" artículo; "CL" capítulo de libro; "E" editor / a; "L" libro completo; "R" revista.

**ACTIVIDADES RELEVANTES DE INTERÉS CIENTÍFICO, TÉCNICO O ACADÉMICO**

## ACTIVIDAD

- Miembro registrado del United Kingdom Human Genome Mapping Project. Wellcome Trust Center for Genome Research (Cambridge, Inglaterra).
- Miembro del grupo de investigación de Genética Médica en Ciencias de la Salud, CTS106. Plan Andaluz de Investigación. Ayuda a Grupos de Investigación y Desarrollo Tecnológico. Sevilla, desde 2001.
- Miembro Numerario de la Asociación Española de Genética Humana
- Miembro Numerario de la European Society of Human Genetics.
- Participación como docente en el curso de doctorado "Técnicas en Biología Celular y Molecular", Sevilla, 2004, 2005, 2006. HH. UU. Virgen del Rocío. Programa de doctorado "Investigación Biomédica" Universidad de Sevilla. Coordinador: Castellano A.
- Participación como docente en el curso "Bioinformática en genética humana", organizado por la red de centros INERGEN. Barcelona, Madrid, Mallorca 2004, Sevilla, 2005.
- Participación como docente en el curso "Genética Molecular (Módulo I)", Curso para técnicos superiores especialistas de laboratorio en Diagnóstico clínico, Sevilla, 2005 y 2006
- Participación como docente en el curso de Experto Universitario en Microbiología Aplicada a al Industria, Enseñanza Propia de la Universidad de Sevilla, curso 2005/2006; 2006/2007; 2007/2008
- Participación como docente en el Master de Investigación Biomédica, Universidad de Sevilla, Curso 2006/2007; 2007/2008
- Participación como docente en el curso "Diagnóstico prenatal genético", Curso para técnicos superiores especialistas de laboratorio en Diagnóstico clínico y de Anatomía Patológica, Sevilla, 2007.