



**Eladio Andrés Velasco
Sampedro**

Generado desde: Editor CVN de FECYT

Fecha del documento: 24/05/2017

v 1.4.0

5f978014e9adfcf77ff2cd6c3c65f947

Este fichero electrónico (PDF) contiene incrustada la tecnología CVN (CVN-XML). La tecnología CVN de este fichero permite exportar e importar los datos curriculares desde y hacia cualquier base de datos compatible. Listado de Bases de Datos adaptadas disponible en <http://cvn.fecyt.es/>

Resumen libre del currículum

Descripción breve de la trayectoria científica, los principales logros científico-técnicos obtenidos, los intereses y objetivos científico-técnicos a medio/largo plazo de la línea de investigación. Incluye también otros aspectos o peculiaridades importantes.

El Dr. Eladio A. Velasco es doctor en Ciencias Biológicas por la Universidad Autónoma de Madrid (1996). Desde 1989 ha estado involucrado en la investigación y diagnóstico molecular de enfermedades hereditarias, incluyendo Atrofia Muscular Espinal (Tesis Doctoral), Neurofibromatosis tipo I, Poliquistosis Renal del Adulto y síndrome de Lynch, entre otras, y desde el año 2000 ha centrado sus estudios en el cáncer de mama y ovario hereditario y sus genes de susceptibilidad. Ha estado contratado como investigador postdoctoral en el Programa de Prevención de Cáncer Hereditario de la Junta de Castilla y León (2000-2008), implicándose directamente en la optimización de herramientas para el análisis mutacional y el rastreo de genes de predisposición.

Desde su toma de posesión como científico titular del CSIC en el año 2008, dirige el grupo de Splicing y susceptibilidad genética a cáncer del Instituto de Biología y Genética Molecular (centro mixto CSIC-Universidad de Valladolid), cuya línea principal de investigación se dirige al estudio de la correlación entre splicing aberrante de genes supresores de tumores (principalmente BRCA1 y BRCA2) y cáncer de mama/ovario hereditario. Ha obtenido una **patente en el plásmido reportero de splicing pSAD** (Splicing and Disease), a partir del cual ha desarrollado y optimizado la tecnología de **minigenes híbridos**, los cuales constituyen una herramienta biotecnológica avanzada tanto para la investigación de los mecanismos reguladores del splicing como la clasificación funcional y clínica de variantes de ADN de significado clínico incierto presentes en genes de enfermedades. De hecho, el Dr. Velasco es referente mundial en este campo, construyendo **minigenes** que cubren gran parte de los genes **BRCA1** y **BRCA2** (43/50 exones) y de otros genes como MLH1, SERPINA1, COL1A1 y CHD7.

El Dr. Velasco ha publicado **46 artículos** (12 como autor sénior) en revistas de reconocido prestigio internacional, **30 de ellas en Q1** (**10 en el primer decil, impacto medio ~5.0**), tiene más de 80 comunicaciones a Congresos y ha dirigido **6 Tesis doctorales** (4 con premio extraordinario de la U. de Valladolid). Ha sido **investigador principal de 8 proyectos nacionales** y en 12 ha participado como colaborador. En la actualidad es el **socio nº 18 del proyecto europeo H2020 “Breast Cancer Risk after Diagnostic Gene Sequencing (BRIDGES)”**. Asimismo, ha desarrollado contratos de apoyo tecnológico con diferentes organismos (Instituto de Salud Carlos III, Hospital Universitario de Cruces de Barakaldo) y empresas para la construcción de minigenes ad hoc de genes responsables de otras enfermedades hereditarias. Por último, ha recibido varios premios o distinciones, destacando el premio 3M a la innovación en el área de Salud (2008) y el Premio Junta de Castilla y León” de la Real Academia de Medicina y Cirugía de Valladolid (2009).



Eladio Andrés Velasco Sampedro

Apellidos: Velasco Sampedro
Nombre: Eladio Andrés
DNI: 50163233A
ORCID: orcid.org/0000-0002-9682-5589
ResearcherID: D-1432-2016
Fecha de nacimiento: 20/04/1965
Sexo: Hombre
Nacionalidad: España
País de nacimiento: España
C. Autón./Reg. de nacimiento: Castilla y León
Ciudad de nacimiento: Riaza
Dirección de contacto: c/ Sanz y Forés 3
Código postal: 47003
País de contacto: España
Ciudad de contacto: Valladolid
Teléfono fijo: 983184829
Fax: 983184800
Correo electrónico: eavelsam@ibgm.uva.es
Teléfono móvil: 600844194

Situación profesional actual

Entidad empleadora: Consejo Superior de Investigaciones Científicas **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Departamento: Splicing y cáncer, Instituto de Biología y Genética Molecular
Categoría profesional: Científico Titular
Teléfono: (34) 983184829 **Fax:** (34) 983184800 **Correo electrónico:** eavelsam@ibgm.uva.es
Fecha de inicio: 21/07/2008
Modalidad de contrato: Funcionario/a **Régimen de dedicación:** Tiempo completo
Primaria (Cód. Unesco): 240902 - Ingeniería genética; 241007 - Genética humana; 241500 - Biología molecular; 320713 - Oncología
Secundaria (Cód. Unesco): 320101 - Oncología
Funciones desempeñadas: -Estudio de la correlación entre splicing anómalo de genes supresores de tumores y susceptibilidad genética a cáncer de mama/ovario. -Ensayos funcionales de splicing mediante minigenes híbridos construidos en plásmidos reporteros de splicing. -Genética molecular del cáncer de mama/ovario hereditario.
Identificar palabras clave: Biología molecular; Genética médica; Genética molecular; Genómica

Cargos y actividades desempeñados con anterioridad

	Entidad empleadora	Categoría profesional	Fecha de inicio
1	Universidad de Valladolid	Investigador contratado	01/07/1999



	Entidad empleadora	Categoría profesional	Fecha de inicio
2	Hospital General de Segovia	Investigador posdoctoral	01/01/1997
3	Hospital General de Segovia	Becario FIS 96/0337	01/01/1996
4	Hospital Universitario Ramón y Cajal	Becario Proyecto FIS 93/0027-01	01/01/1993
5	Hospital Universitario Ramón y Cajal	Becario predoctoral FPI	01/01/1989

- 1 Entidad empleadora:** Universidad de Valladolid **Tipo de entidad:** Universidad
Departamento: Instituto de Biología y Genética Molecular
Categoría profesional: Investigador contratado
Fecha de inicio: 01/07/1999 **Duración:** 9 años - 20 días
Modalidad de contrato: Contrato laboral temporal
Régimen de dedicación: Tiempo completo
Primaria (Cód. Unesco): 240900 - Genética; 241007 - Genética humana; 241500 - Biología molecular
Funciones desempeñadas: -Plan de prevención de enfermedades congénitas (6 meses) -Plan de prevención de cáncer hereditario de la junta de Castilla y León (8 años, 6 meses, 20 días)
- 2 Entidad empleadora:** Hospital General de Segovia **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Departamento: Unidad de Investigación
Categoría profesional: Investigador posdoctoral
Fecha de inicio: 01/01/1997 **Duración:** 2 años - 6 meses
Modalidad de contrato: Becario/a (pre o posdoctoral, otros)
Régimen de dedicación: Tiempo completo
Primaria (Cód. Unesco): 240900 - Genética; 241007 - Genética humana; 241500 - Biología molecular
Funciones desempeñadas: -Epidemiología Genética de enfermedades neurodegenerativas hereditarias - Estudio de enfermedades dermatológicas hereditarias: enfermedad de Darier
- 3 Entidad empleadora:** Hospital General de Segovia **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Categoría profesional: Becario FIS 96/0337
Fecha de inicio: 01/01/1996 **Duración:** 1 año
Modalidad de contrato: Becario/a (pre o posdoctoral, otros)
Régimen de dedicación: Tiempo completo
Primaria (Cód. Unesco): 241007 - Genética humana
- 4 Entidad empleadora:** Hospital Universitario Ramón y Cajal **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Departamento: Unidad de Genética Molecular
Categoría profesional: Becario Proyecto FIS 93/0027-01
Fecha de inicio: 01/01/1993 **Duración:** 3 años
Modalidad de contrato: Becario/a (pre o posdoctoral, otros)
Régimen de dedicación: Tiempo completo
Primaria (Cód. Unesco): 240900 - Genética; 241007 - Genética humana; 241500 - Biología molecular
Funciones desempeñadas: Genética Molecular de las Atrofias Musculares Espinales
- 5 Entidad empleadora:** Hospital Universitario Ramón y Cajal **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Departamento: Unidad de Genética Molecular



Ciudad entidad empleadora: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Categoría profesional: Becario predoctoral FPI

Fecha de inicio: 01/01/1989

Duración: 4 años

Modalidad de contrato: Becario/a (pre o posdoctoral, otros)

Régimen de dedicación: Tiempo completo

Primaria (Cód. Unesco): 240900 - Genética; 241007 - Genética humana; 241500 - Biología molecular

Funciones desempeñadas: -Aislamiento y caracterización de minisatélites de ADN humano emparentados con el minisatélite 113I



Formación académica recibida

Titulación universitaria

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

Titulación universitaria: Titulado Superior

Nombre del título: Licenciado en Ciencias Biológicas Especialidad Biología Fundamental

Entidad de titulación: Universidad Complutense de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad

Fecha de titulación: 1988

Doctorados

Programa de doctorado: Programa Oficial de Doctorado en Bioquímica y Biología Molecular

Entidad de titulación: Universidad Autónoma de Madrid **Tipo de entidad:** Universidad

Fecha de titulación: 24/10/1996

Título de la tesis: GENÉTICA MOLECULAR DE LAS ATROFIAS MUSCULARES ESPINALES

Director/a de tesis: Concepción Hernández Chico

Calificación obtenida: Apto cum laude. Premio Extraordinario de Doctorado

Conocimiento de idiomas

Idioma	Comprensión auditiva	Comprensión de lectura	Interacción oral	Expresión oral	Expresión escrita
Inglés		C1	B1	B1	C1

Actividad docente

Formación académica impartida

1 Nombre de la asignatura/curso: Aplicaciones de la Biología Molecular en Biomedicina

Tipo de programa: Máster oficial

Titulación universitaria: MÁSTER EN INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

Frecuencia de la actividad: 3

Fecha de finalización: 2011

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

Nº de horas/créditos ECTS: 3

Entidad de realización: Universidad de Valladolid



- 2** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Enfermedades Genéticas: Fisiopatología Molecular
Tipo de programa: Doctorado/a
Titulación universitaria: Programa de doctorado BIOTECNOLOGÍA: APLICACIONES BIOMÉDICAS”
Frecuencia de la actividad: 5
Fecha de finalización: 2009 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 3
Entidad de realización: Universidad Valladolid
- 3** **Nombre de la asignatura/curso:** Técnicas avanzadas en Biotecnología: SECUENCIACION AUTOMATICA DE ADN. ANALISIS DE FRAGMENTOS Y METODOS PARA DETECCION DE MUTACIONES”
Tipo de programa: Doctorado/a
Titulación universitaria: Programa de doctorado BIOTECNOLOGÍA: APLICACIONES BIOMÉDICAS”
Frecuencia de la actividad: 5
Fecha de finalización: 2009 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 5
Entidad de realización: UNIVERSIDAD DE VALLADOLID
- 4** **Tipo de docencia:** Docencia internacional
Nombre de la asignatura/curso: 18th, 19th and 21st Course in Medical Genetics
Tipo de asignatura: Doctorado/a
Titulación universitaria: Programa de doctorado “BIOTECNOLOGÍA: APLICACIONES BIOMÉDICAS”
Frecuencia de la actividad: 3
Fecha de finalización: 2008
Entidad de realización: Escuela Europea de Genética Médica-Universidad de Valladolid
Ciudad entidad realización: Valladolid,
- 5** **Nombre de la asignatura/curso:** Genética Molecular e Ingeniería Genética
Titulación universitaria: Especialista en Ingeniería Biomédica
Fecha de finalización: 2003
Entidad de realización: Universidad de Valladolid **Tipo de entidad:** Universidad
- 6** **Nombre de la asignatura/curso:** "Orientaciones para la enseñanza de la Biología: Biología Molecular e Ingeniería Genética”
Tipo de programa: Formación profesorado Enseñanza Secundaria
Titulación universitaria: Instituto de Formación del Profesorado
Fecha de finalización: 2002
Entidad de realización: Universidad de Burgos **Tipo de entidad:** Universidad
- 7** **Nombre de la asignatura/curso:** Técnicas Básicas de Biología Molecular”
Tipo de programa: Doctorado/a
Titulación universitaria: Programa de Doctorado de Ciencias de la Visión del Instituto de Oftalmobiología Aplicada (IOBA)
Fecha de finalización: 2000 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 1
Entidad de realización: Instituto de Oftalmobiología Aplicada **Tipo de entidad:** Instituto Universitario de Investigación



Dirección de tesis doctorales y/o proyectos fin de carrera

- 1** **Título del trabajo:** SPLICING FUNCTIONAL ANALYSIS OF DNA VARIANTS WITHIN THE BREAST CANCER TYPE 2 SUSCEPTIBILITY GENE (BRCA2), AND ITS EFFECT ON HEREDITARY BREAST AND OVARIAN CANCER (HBOC): A HYBRID MINIGENE APPROACH.
Tipo de proyecto: Trabajo Fin de Máster
Entidad de realización: Universidad de Valladolid
Alumno/a: Valeria Velásquez Zapata
Calificación obtenida: 10
Fecha de defensa: 15/07/2015
- 2** **Título del trabajo:** Alteraciones de splicing del gen BRCA2 en cáncer de mama y ovario. Diseño del nuevo vector de splicing pSAD para la construcción de minigenes híbridos
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Universidad de Valladolid
Alumno/a: Alberto Acedo Bécares
Fecha de defensa: 02/12/2013
- 3** **Título del trabajo:** Alteraciones de splicing en genes supresores de tumores como mecanismo etiopatológico en cáncer de mama y ovario hereditario: análisis del exón 17 de BRCA1
Tipo de proyecto: Trabajo Fin de Máster
Entidad de realización: Valladolid
Alumno/a: Alvaro Curiel García
Calificación obtenida: 9,3
Fecha de defensa: 15/07/2013
- 4** **Título del trabajo:** ESTUDIO DEL SPLICING ABERRANTE EN EL GEN SUPRESOR DE TUMORES BRCA1 MEDIANTE MINIGENES HÍBRIDOS Y SU IMPACTO EN LA PREDISPOSICIÓN GENÉTICA A CÁNCER DE MAMA Y OVARIO
Tipo de proyecto: Trabajo fin de máster
Entidad de realización: Valladolid
Alumno/a: Cristina Hernández Moro
Calificación obtenida: 9,3
Fecha de defensa: 14/09/2012
- 5** **Título del trabajo:** Estudio genético del síndrome de Lynch. Caracterización de alteraciones recurrentes y de variantes de efecto desconocido
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Mercedes Durán Domínguez
Entidad de realización: Universidad de Valladolid
Alumno/a: LUCÍA PÉREZ CABORNERO
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude. PREMIO EXTRAORDINARIO DE DOCTORADO
Fecha de defensa: 22/07/2011
- 6** **Título del trabajo:** Splicing anómalo de los genes BRCA1 y BRCA2 y susceptibilidad genética a cáncer de mama y ovario
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Mercedes Durán Domínguez
Entidad de realización: Universidad de Valladolid
Ciudad entidad realización: Valladolid, Castilla y León, España



Alumno/a: David José Sanz San José
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude
Fecha de defensa: 18/09/2009

- 7 Título del trabajo:** CANCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIOS. ESTUDIO MOLECULAR DE LOS GENES DE PREDISPOSICIÓN BRCA1 Y BRCA2 Y EFECTOS FUNDADORES DE LAS MUTACIONES MÁS FRECUENTES EN CASTILLA Y LEÓN.
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Mercedes Durán Domínguez
Entidad de realización: Universidad de Valladolid
Alumno/a: M^a MAR INFANTE SANZ
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude. Premio Extraordinario de Doctorado Universidad de Valladolid
Fecha de defensa: 31/03/2008
- 8 Título del trabajo:** "Análisis funcional de elementos reguladores de splicing en los exones 19 y 20 de BRCA2"
Tipo de proyecto: Trabajo conducente a obtención de DEA
Entidad de realización: Universidad de Valladolid **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: Alberto Acedo Bécares
Calificación obtenida: Sobresaliente
Fecha de defensa: 2010
Fecha de mención: 03/10/2007
Mención de calidad: Si
- 9 Título del trabajo:** Estudio Genético y Molecular de los genes de reparación de ADN (MMR) en pacientes con síndrome de Lynch"
Tipo de proyecto: Trabajo conducente a obtención de DEA
Entidad de realización: Universidad de Valladolid
Alumno/a: Lucía Pérez Cabornero
Calificación obtenida: NOTABLE (8,7)
Fecha de defensa: 2007
- 10 Título del trabajo:** ANÁLISIS MOLECULAR DE LOS GENES BRCA1 Y BRCA2 EN PACIENTES CON CÁNCER DE MAMA Y OVARIO. DESARROLLO DE UN NUEVO MÉTODO DE DETECCIÓN DE MUTACIONES.
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Cristina Miner Pino
Entidad de realización: Universidad de Valladolid
Alumno/a: EVA MARÍA ESTEBAN CARDEÑOSA
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude. Premio Extraordinario de Doctorado Universidad de Valladolid
Fecha de defensa: 24/06/2005
- 11 Título del trabajo:** Aplicación de ayuda para la búsqueda de mutaciones en genes BRCA1 y BRCA2 - II"
Tipo de proyecto: Proyecto Final de Carrera
Codirector/a tesis: Javier Pérez Turiel
Entidad de realización: Universidad de Valladolid-E.T.S. DE INGENIERÍA INFORMÁTICA **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: David San León Granada
Fecha de defensa: 2005
- 12 Título del trabajo:** Aplicación de ayuda para la búsqueda de mutaciones en genes BRCA1 y BRCA2 - I"
Tipo de proyecto: Proyecto Final de Carrera
Codirector/a tesis: Javier Pérez Turiel



Entidad de realización: Universidad de Valladolid-E.T.S. DE INGENIERÍA INFORMÁTICA
Alumno/a: Alfonso Almohalla González
Fecha de defensa: 2005

Tipo de entidad: Universidad

- 13 Título del trabajo:** Aplicación para la detección de mutaciones en genes, susceptibles de provocar enfermedades hereditarias"-II

Tipo de proyecto: Proyecto Final de Carrera

Codirector/a tesis: Javier Pérez Turiel

Entidad de realización: Universidad de Valladolid-E.T.S. DE INGENIERÍA INFORMÁTICA

Tipo de entidad: Universidad

Alumno/a: Francisco Javier González Zorita

Fecha de defensa: 2005

- 14 Título del trabajo:** Aplicación para la detección de mutaciones en genes, susceptibles de provocar enfermedades hereditarias"

Tipo de proyecto: Proyecto Final de Carrera

Codirector/a tesis: Javier Pérez Turiel

Entidad de realización: Universidad de Valladolid-E.T.S. DE INGENIERÍA INFORMÁTICA

Alumno/a: Jesús María Recio Rincón

Fecha de defensa: 2003

- 15 Título del trabajo:** ESTUDIO CLÍNICO Y GENÉTICO DE FAMILIAS ESPAÑOLAS AFECTADAS DE LA ENFERMEDAD DE DARIER-WHITE

Tipo de proyecto: Tesis Doctoral

Codirector/a tesis: Susana Gómez Barrero

Entidad de realización: Universidad de Valladolid

Alumno/a: MARÍA FERNANDA RODRÍGUEZ SANZ

Calificación obtenida: SOBRESALIENTE CUM LAUDE

Fecha de defensa: 08/03/2002

- 16 Título del trabajo:** Investigación en enfermedades poligénicas – Problemática de la Genética del Asma"

Tipo de proyecto: Trabajo conducente a obtención de DEA

Entidad de realización: Universidad de Valladolid

Tipo de entidad: Universidad

Alumno/a: Ignacio Díez López

Calificación obtenida: Sobresaliente

Fecha de defensa: 2002

Otras actividades/méritos no incluidos en la relación anterior

- 1 Descripción de la actividad:** Presidente del Tribunal de Tesis de María Alejandra Bernardi "Métodos de Modificación génica dirigida en células humanas y su aplicación en el síndrome de Wiskott-Aldrich"

Entidad organizadora: Universidad de Valladolid

Fecha de finalización: 17/04/2015

- 2 Descripción de la actividad:** Examiner of a research higher degree thesis of student Brooke Brewster: "The Role of the BRCA1 3'UTR in Breast Cancer"

Entidad organizadora: University of Queensland, Australia

Fecha de finalización: 22/04/2014



- 3 Descripción de la actividad:** Evaluador externo de la Tesis "SÍNDROMES HEREDITARIOS DE CÁNCER DE MAMA FAMILIAR: VARIANTES DE SIGNIFICADO CLÍNICO INCIERTO Y CONSEJO GENÉTICO" del doctorando Gorka Ruiz de Garibay Ponce
Entidad organizadora: Universidad Complutense de Madrid
Fecha de finalización: 31/01/2014
- 4 Descripción de la actividad:** Tutor de la Beca de Investigación Villalar 2014, Cristina Hernández Moro: "Aplicación de nuevas tecnologías de diagnóstico molecular mediante minigenes híbridos para la prevención de enfermedades hereditarias de gran impacto clínico en Castilla y León"
Entidad organizadora: Fundación Villalar (Castilla y León)
Fecha de finalización: 2014
- 5 Descripción de la actividad:** Tutor de la Beca de Investigación Villalar 2013, Álvaro Curiel García: "Alteraciones de splicing en genes supresores de tumores como mecanismo etiopatológico en cáncer de mama y ovario hereditario en pacientes de Castilla y León"
Entidad organizadora: Fundación Villalar (Castilla y León)
Fecha de finalización: 2013
- 6 Descripción de la actividad:** Miembro del Tribunal de Tesis de Francisco Martínez Redondo "Caracterización del procesamiento proteolítico de miocilina: papel de las calpaínas, influencia sobre la regulación de genes de matriz extracelular e implicaciones en glaucoma."
Entidad organizadora: Universidad de Castilla-La Mancha
Fecha de finalización: 26/07/2012
- 7 Descripción de la actividad:** Miembro del Tribunal de Tesis de Laura Barrio Real "Nuevas aportaciones a la caracterización molecular del gen CHN2"
Entidad organizadora: Universidad de Salamanca **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de finalización: 04/03/2011
- 8 Descripción de la actividad:** Secretario del Tribunal de Tesis de Blanca López Posadas
Entidad organizadora: Universidad de Valladolid
Fecha de finalización: 04/06/2007

Actividad sanitaria

Proyectos de innovación sanitaria

- 1 Nombre del proyecto:** PROGRAMA DE PREVENCIÓN DE CÁNCER HEREDITARIO. INVESTIGADOR CONTRATADO
Tipo de proyecto: Salud Pública
Entidad de realización: INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR. UNIVERSIDAD DE VALLADOLID
Entidad financiadora: CONSEJERÍA DE SANIDAD. JUNTA DE CASTILLA Y LEÓN
Fecha de inicio: 01/01/2000 **Duración:** 8 años - 6 meses - 20 días
- 2 Nombre del proyecto:** PROGRAMA DE PREVENCIÓN DE METABOLOPATÍAS. INVESTIGADOR CONTRATADO
Tipo de proyecto: Salud Pública
Entidad de realización: INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR. UNIVERSIDAD DE VALLADOLID



Entidad financiadora: CONSEJERÍA DE SANIDAD. JUNTA DE CASTILLA Y LEÓN
Fecha de inicio: 01/07/1999 **Duración:** 6 meses

Experiencia científica y tecnológica

Actividad científica o tecnológica

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

- 1** **Nombre del proyecto:** Breast Cancer Risk after Diagnostic Gene Sequencing (BRIDGES). Participant no. 18
Entidad de realización: Instituto De Biología Y Genética Molecular-CSIC
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio Andrés Velasco
Nº de investigadores/as: 1
Entidad/es financiadora/s:
European Commission/ Project ID 634935
Fecha de inicio-fin: 01/01/2016 - 31/12/2019
Cuantía total: 75.000 €
- 2** **Nombre del proyecto:** Impacto de las mutaciones reguladoras de transcripción y splicing de genes supresores de tumores en el diagnóstico molecular y prevención de cáncer de mama
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular - CSIC **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio Velasco Sampedro
Nº de investigadores/as: 6
Entidad/es financiadora/s:
Consejería de Educación. Junta de Castilla y León. Ref. CSI090U14
Fecha de inicio-fin: 01/01/2015 - 31/12/2016
Cuantía total: 28.980 €
- 3** **Nombre del proyecto:** Alteraciones de la transcripción y splicing de los genes BRCA1 y BRCA2 y susceptibilidad genética a cáncer de mama y ovario
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio A. Velasco
Nº de investigadores/as: 6
Entidad/es financiadora/s:
Instituto de Salud Carlos III/ Expdte: PI13/01749 **Tipo de entidad:** Agencia Estatal
Fecha de inicio-fin: 2014 - 2016 **Duración:** 3 años
Cuantía total: 74.838,5 €
- 4** **Nombre del proyecto:** "Metástasis a pulmón en el cáncer de mama: función de Beta2-quimerina e implicaciones terapéuticas"
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM)
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) María José Caloca Roldán; Eladio A. Velasco Sampedro
Nº de investigadores/as: 2



Entidad/es financiadora/s:

Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad.Expdte: BIO/VA34/15

Fecha de inicio-fin: 2015 - 2015

Cuantía total: 9.889 €

- 5 Nombre del proyecto:** Papel de las quimerinas en cáncer de mama: mecanismos moleculares, valor diagnóstico y evaluación como diana farmacológica

Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM)

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) María José Caloca Roldán; Eladio A. Velasco Sampedro

Nº de investigadores/as: 3

Entidad/es financiadora/s:

Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad.Expdte: BIO/VA22/14

Fecha de inicio-fin: 2014 - 2014

Cuantía total: 11.166 €

- 6 Nombre del proyecto:** Alteraciones de la expresión de genes supresores de tumores en cáncer de mama y ovario hereditario. Implicaciones en el consejo genético y la prevención de esta enfermedad

Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio A. Velasco

Nº de investigadores/as: 6

Entidad/es financiadora/s:

Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad.Expdte: BIO/VA08/13

Fecha de inicio: 2013

Duración: 1 año

Cuantía total: 12.500 €

- 7 Nombre del proyecto:** IMPLICACIÓN DE LOS DEFECTOS EN EL PROOFREADING DE LAS POLIMERASAS EN EL ALTO RIESGO DE CÁNCER DE COLON EN FAMILIAS SIN MUTACIÓN MMR

Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM)

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) MERCEDES DURÁN DOMÍNGUEZ

Nº de investigadores/as: 7

Entidad/es financiadora/s:

Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad.Expdte: BIO/VA16/13

Fecha de inicio: 2013

Duración: 1 año

Cuantía total: 16.960 €

- 8 Nombre del proyecto:** Análisis de secuencias reguladoras de splicing (enhancer y silenciadores) de BRCA1 y BRCA2 mediante minigenes híbridos: splicing aberrante y cáncer de mama/ovario. Análisis global de los patrones de splicing en pacientes BRCA negativos.”

Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular **Tipo de entidad:** Agencia Estatal

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio A. Velasco

Nº de investigadores/as: 7

Entidad/es financiadora/s:

Instituto de Salud Carlos III/ Expdte: 10/02910

Fecha de inicio: 2011

Duración: 3 años

Cuantía total: 100.000 €



- 9** **Nombre del proyecto:** Alteraciones del procesamiento del ARNm de los genes supresores de tumores BRCA1 Y BRCA2 en pacientes con cáncer de mama/ovario de CASTILLA Y LEÓN. Correlación con la susceptibilidad genética a esta enfermedad”
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular **Tipo de entidad:** Agencia Estatal
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio A. Velasco Sampedro
Entidad/es financiadora/s:
Junta de Castilla y León. Consejería de Educación. Ref. CSI004A10-2
Fecha de inicio: 2010 **Duración:** 2 años
Cuantía total: 32.850 €
- 10** **Nombre del proyecto:** CARACTERIZACIÓN Y CLASIFICACIÓN DE VARIANTES UV EN GENES IMPLICADOS EN SÍNDROME DE LYNCH”
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular **Tipo de entidad:** Agencia Estatal
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Enrique Lastra Aras
Entidad/es financiadora/s:
Caja de Burgos
Fecha de inicio: 2010
Cuantía total: 4.000 €
- 11** **Nombre del proyecto:** Correlación entre anomalías del procesamiento de ARNm (splicing) de los genes BRCA1 y BRCA2 y la predisposición hereditaria a cáncer de mama y ovario. Mapeo de secuencias reguladoras de splicing mediante minigenes híbridos.”
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular **Tipo de entidad:** Agencia Estatal
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio A. Velasco Sampedro
Entidad/es financiadora/s:
Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad. Expdte: BIO39/VA27/10
Fecha de inicio: 2010 **Duración:** 2 años
Cuantía total: 29.608 €
- 12** **Nombre del proyecto:** Splicing anómalo de los genes BRCA1 y BRCA2 y predisposición genética a cáncer de mama y/o ovario”
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular **Tipo de entidad:** Agencia Estatal
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio A. Velasco Sampedro
Entidad/es financiadora/s:
CSIC-Proyectos Intramurales. Ref. 2008201135
Fecha de inicio: 2008 **Duración:** 2 años
Cuantía total: 30.000 €
- 13** **Nombre del proyecto:** Ataxias en nuestro medio: Un estudio longitudinal en pacientes y evaluaciones del papel de proteínas neuroprotectoras”
Entidad de realización: Hospital Clínico Universitario Valladolid
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Benedicta Catalán Bernardos
Entidad/es financiadora/s:
Caja de Burgos
Fecha de inicio: 2007 **Duración:** 1 año



- 14** **Nombre del proyecto:** Influencia de las variantes de efecto fisiológico desconocido de los genes BRCA1 y BRCA2 en las alteraciones del procesamiento del ARNm. Correlación entre eliminación de elementos clave reguladores del splicing y susceptibilidad genética a cáncer de mama”
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular **Tipo de entidad:** Agencia Estatal
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio A. Velasco Sampedro
Entidad/es financiadora/s:
Instituto de Salud Carlos III/ Expdte: 06/1102
Fecha de inicio: 2007 **Duración:** 3 años
Cuantía total: 60.600 €
- 15** **Nombre del proyecto:** Incidencia de reorganizaciones genómicas de los genes MMR en la población de Castilla y León. Comparativa con población española”
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular **Tipo de entidad:** Agencia Estatal
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Mercedes Durán Domínguez
Entidad/es financiadora/s:
Junta de Castilla y León. Ref. VA018B06
Fecha de inicio: 2006 **Duración:** 2 años
Cuantía total: 6.600 €
- 16** **Nombre del proyecto:** ESTUDIO DE BETA-TALASEMIAS EN LA POBLACIÓN DE CASTILLA Y LEON.”
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular **Tipo de entidad:** Agencia Estatal
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): M^a Jesús Alonso Ramos
Entidad/es financiadora/s:
Junta de Castilla y León. Ref.: VA088/04.
Fecha de inicio: 2004 **Duración:** 1 año
Cuantía total: 4.840 €
- 17** **Nombre del proyecto:** Densidad mineral ósea y polimorfismos del enzima convertidor de la angiotensina (ECA), del cotransportador Na-Cl distal y del receptor estrogénico en la población general”
Entidad de realización: Hospital Río Hortega (Valladolid)
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): José Luis Pérez Castrillón
Entidad/es financiadora/s:
Instituto de Salud Carlos III. Expdte.: 02/1690
Fecha de inicio: 2003 **Duración:** 3 años
Cuantía total: 75,1 €
- 18** **Nombre del proyecto:** Influencia de los polimorfismos genéticos en las hemorragias gastrointestinales asociadas a fármacos: un estudio multicéntrico de casos y controles”
Entidad de realización: Universidad de Valladolid
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Alfonso Carvajal García-Pando
Entidad/es financiadora/s:
Instituto de Salud Carlos III. Expdte.02/1572
Fecha de inicio: 2003 **Duración:** 3 años
Cuantía total: 49.680 €



- 19** **Nombre del proyecto:** Análisis molecular del gen CFTR en formas atípicas de fibrosis quística en la población de Castilla y León”
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular **Tipo de entidad:** Agencia Estatal
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): M^a Jesús Alonso Ramos
Entidad/es financiadora/s: Junta de Castilla y León. Ref.: VA083/01.
Fecha de inicio: 2001 **Duración:** 3 años
Cuantía total: 9.222 €
- 20** **Nombre del proyecto:** Epidemiología Genética e Historia Natural de las Ataxias Degenerativas Hereditarias y Esporádicas, y condiciones afines” Expdte. 98/0188
Entidad de realización: Hospital General de Segovia **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Jacinto Duarte García-Luis
Entidad/es financiadora/s: Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Ciudad entidad financiadora: Majadahonda, Comunidad de Madrid, España
Fecha de inicio: 1998 **Duración:** 3 años
- 21** **Nombre del proyecto:** Epidemiología Genética y prevalencia de las distonías en la provincia de Segovia y otras zonas geográficas de España, integrado en el estudio epidemiológico de las distonías en Europa (ESDE)” Expdte. 98/0591
Entidad de realización: Hospital General de Segovia **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Luis Erik Clavería Soria
Entidad/es financiadora/s: Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Ciudad entidad financiadora: Majadahonda, Comunidad de Madrid, España
Fecha de inicio: 1998 **Duración:** 3 años

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

- 1** **Nombre del proyecto:** Clasificación clínica de variantes de significado clínico desconocido en genes de predisposición a síndromes cancerosos hereditarios mediante ensayos funcionales de splicing en minigenes híbridos construidos en el vector de splicing pSAD
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (co-IP) Eladio Velasco Sampedro; Alberto Acedo
Nº de investigadores/as: 2
Entidad/es participante/s: AC-GEN Reading Life, S.L.; Instituto de Biología y Genética Molecular (CSIC-UVa)
Entidad/es financiadora/s: Convenio colaboración con la empresa AC-GEN Reading Life
Fecha de inicio: 30/04/2014 **Duración:** 3 años



- 2** **Nombre del proyecto:** Ensayo funcional de splicing de los exones 1B y 1C del gen de la SERPINA1
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio A. Velasco Sampedro
Entidad/es participante/s: Instituto de Biología y Genética Molecular (CSIC-UVa); Instituto de Salud Carlos III
Entidad/es financiadora/s:
Instituto de Salud Carlos III
Fecha de inicio: 01/12/2013 **Duración:** 5 meses
Cuantía total: 562,65 €
- 3** **Nombre del proyecto:** Ensayo funcional de splicing de la mutación c.117-1G>T del gen MLH1 y construcción de minigen ad hoc.
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio Andrés Velasco Sampedro
Nº de investigadores/as: 1
Entidad/es financiadora/s:
LORGEN GP, S.L. **Tipo de entidad:** Centro Tecnológico
Ciudad entidad financiadora: Granada
Fecha de inicio: 01/08/2013
Cuantía total: 530 €
- 4** **Nombre del proyecto:** HC-GEN TEST: Análisis de 32 genes de cáncer hereditario mediante ultrasecuenciación en pacientes con cáncer de mama/ovario de alto riesgo
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (co-IP) Eladio Andrés Velasco Sampedro; Alberto Acedo Bécares; Beatriz Sobrino
Entidad/es participante/s: AC-GEN Reading Life SL; FUNDACION GALEGA DE MEDICINA XENOMICA; Instituto de Biología y Genética Molecular
Entidad/es financiadora/s:
AC-GEN READING LIFE S.L. **Tipo de entidad:** Entidad Empresarial
Fecha de inicio: 21/06/2013 **Duración:** 1 año
- 5** **Nombre del proyecto:** Estudio in vitro del splicing de BRCA2. Extracción de ARN de sangre. Ensayo de RT-PCR del gen BRCA2
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio Andrés Velasco Sampedro
Nº de investigadores/as: 1
Entidad/es financiadora/s:
SERVICIO EXTREMEÑO DE SALUD **Tipo de entidad:** Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud
Ciudad entidad financiadora: Cáceres
Fecha de inicio: 01/05/2013
- 6** **Nombre del proyecto:** Reacciones de secuencia para Departamento de Microbiología
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio A. Velasco Sampedro
Nº de investigadores/as: 1
Entidad/es financiadora/s:
FUND GRAL DE LA UNIV. DE VALLADOLID **Tipo de entidad:** Centros y Estructuras Universitarios y Asimilados



Fecha de inicio: 01/01/2013

7 Nombre del proyecto: PROGRAMA DE PREVENCIÓN DE CÁNCER HEREDITARIO DE LA JUNTA DE CASTILLA Y LEÓN

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Autonómica

Grado de contribución: Investigador/a

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Cristina Miner Pino

Entidad/es participante/s: Junta de Castilla y León; Universidad de Valladolid

Entidad/es financiadora/s:

Consejería de Sanidad

Tipo de entidad: Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud

Ciudad entidad financiadora: Valladolid, Castilla y León, España

Fecha de inicio: 01/01/2000

Duración: 8 años - 6 meses - 20 días

8 Nombre del proyecto: PLAN DE PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

Ámbito geográfico: Autonómica

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Universidad de Valladolid **Tipo de entidad:** Universidad

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Alfredo Blanco Quirós

Entidad/es participante/s: Junta de Castilla y León; Universidad de Valladolid

Entidad/es financiadora/s:

Consejería de Sanidad

Tipo de entidad: Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud

Ciudad entidad financiadora: Valladolid, Castilla y León, España

Fecha de inicio: 01/07/1999

Duración: 6 meses

Resultados

Propiedad industrial e intelectual

Título propiedad industrial registrada: Plásmido pSAD para ensayos funcionales de splicing

Inventores/autores/obtenedores: Eladio Andrés Velasco Sampedro; Alberto Acedo Bécares; Beatriz Díez Gómez

Entidad titular de derechos: Consejo Superior de Investigaciones Científicas

Nº de solicitud: P201231427

País de inscripción: España

Fecha de registro: 14/09/2012

Fecha de concesión: 04/08/2015



Actividades científicas y tecnológicas

Producción científica

Publicaciones, documentos científicos y técnicos

- 1** Fraile-Bethencourt E; Díez-Gómez B; Velásquez-Zapata V; Acedo A; Sanz DJ; Velasco EA. Functional classification of DNA variants by hybrid minigenes: Identification of 30 spliceogenic variants of BRCA2 exons 17 and 18. PLoS Genetics. 13, pp. e1006691 [doi. 10.1371/journal.pgen.1006691]. 14/03/2017.

Tipo de producción: Artículo científico
Autor de correspondencia: Si
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.661 (IF 2015)
Posición de publicación: 15

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Num. revistas en cat.: 166
- 2** Acedo A; Díez-Gómez B; Hernández-Moro C; Curiel-García A; Velasco EA. Functional classification of BRCA2 DNA variants by splicing assays in a large minigene with 9 exons. Human Mutation. 36, pp. 210 - 221. 2015.

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.34
Posición de publicación: 25

Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 167
- 3** Lara B; Martínez MT; Blanco I; Hernández-Moro C; Velasco EA; Ferrarotti I; Rodríguez-Frías F; Pérez L; Vázquez I; Alonso J; Posada M; Martínez-Delgado B. Severe Alpha-1 Antitrypsin Deficiency in composite heterozygotes inheriting a new splicing mutation QOMadrid. Respiratory Research. 15, pp. 125. 01/10/2014.

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.093
Posición de publicación: 18

Categoría: Science Edition - RESPIRATORY SYSTEM
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 58
- 4** Ruiz de Garibay G; Acedo A; García-Casado Z; Gutiérrez-Enríquez S, Tosar A, Romero A, Garre P, Llorc G; Thomassen M, Díez O, Pérez-Segura P, Eduardo Díaz-Rubio E,; Velasco EA; Caldés T, de la Hoya M. Capillary Electrophoresis Analysis of Conventional Splicing Assays: IARC Analytical and Clinical Classification of 31 BRCA2 Genetic Variants. Human Mutation. 35, pp. 53 - 57. 01/01/2014.

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.34
Posición de publicación: 25

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 167
- 5** Infante M; Durán M; Acedo A; Sánchez-Tapia EM; Díez-Gómez B; Barroso A; García-González M; FeliubadalóL; Lasa A; de la Hoya M; Esteban-Cardenosa E; Díez O; Martínez-Bouzas C; Godino J; Teulé A; Osorio A; Lastra E; González-Sarmiento R; Miner C; Velasco EA. The highly prevalent BRCA2 mutation c.2808_2811del (3036delACAA) is located in a mutational hotspot and has multiple origins. Carcinogenesis. 34, pp. 2505 - 2511. 08/08/2013.

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - ONCOLOGY



Índice de impacto: 5.334
Posición de publicación: 27

Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 211

- 6** Pérez-Cabornero L; Infante M; Velasco EA; Lastra E; Miner C; Durán M. Genotype-phenotype correlation in MMR mutation-positive families with Lynch syndrome. *International Journal of Colorectal Disease*. 28, pp. 1195 - 1201. 16/04/2013.

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.449
Posición de publicación: 39

Tipo de soporte: Revista
Categoría: GASTROENTEROLOGY & HEPATOLOGY
Num. revistas en cat.: 76

- 7** Pérez-Cabornero L; Infante M; Velasco E; Lastra E; Miner C; Durán M. Evaluating the Effect of Unclassified Variants Identified in MMR Genes Using Phenotypic Features, Bioinformatics Prediction, and RNA Assays. *Journal of Molecular Diagnostics*. 15, pp. 380 - 390. 20/03/2013.

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.851
Posición de publicación: 8

Tipo de soporte: Revista
Categoría: Pathology
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 76

- 8** Ana Blanco; Miguel de la Hoya; Ana Osorio; Orland Diez; María Dolores Miramar; Mar Infante; Cristina Martinez Bouzas; Asunción Torres; Adriana Lasa; Gemma Llorc; Joan Brunet; Begoña Graña; Pedro Perez Segura; María José Garcia; Sara Gutiérrez Enríquez; Ángel Carracedo; María-Isabel Tejada; Eladio A Velasco; María-Teresa Calvo; Judith Balmaña; Javier Benitez; Trinidad Caldés; Ana Vega. Analysis of PALB2 gene in BRCA1/BRCA2 negative Spanish hereditary breast/ovarian cancer families with pancreatic cancer cases. *PLoS One*. 8 - 7, pp. e67538. 2013. ISSN 1932-6203

Tipo de producción: Artículo científico

- 9** Acedo A; Sanz DJ; Durán M,; Infante M; Pérez-Cabornero L; Miner C,; Velasco EA (Corresponding author). Comprehensive splicing functional analysis of DNA variants of the BRCA2 gene by hybrid minigenes. *Breast Cancer Res*. 14, pp. R87. 25/05/2012.

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.490
Posición de publicación: 25

Tipo de soporte: Revista
Categoría: Oncology
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 211

- 10** Ana Blanco; Miguel de la Hoya; Judith Balmaña; Teresa Ramón y Cajal; Alex Teulé; María-Dolores Miramar; Eva Esteban; Mar Infante; Javier Benítez; Asunción Torres; María-Isabel Tejada; Joan Brunet; Begoña Graña; Milagros Balbín; Pedro Pérez Segura; Ana Osorio; Eladio A Velasco; Isabel Chirivella; María-Teresa Calvo; Lidia Feliubadaló; Adriana Lasa; Orland Díez; Angel Carracedo; Trinidad Caldés; Ana Vega. Detection of a large rearrangement in PALB2 in Spanish breast cancer families with male breast cancer. *Breast cancer research and treatment*. 132 - 1, pp. 307 - 315. 02/2012. ISSN 1573-7217

Tipo de producción: Artículo científico

- 11** Ana Peixoto; Catarina Santos; Manuela Pinheiro; Pedro Pinto; Maria José Soares; Patrícia Rocha; Leonor Gusmão; António Amorim; Annemarie van der Hout; Anne-Marie Gerdes; Mads Thomassen; Torben A Kruse; Dorthe Cruger; Lone Sunde; Yves-Jean Bignon; Nancy Uhrhammer; Lucie Cornil; Etienne Rouleau; Rosette Lidereau; Drakoulis Yannoukacos; Maroulis Pertesi; Steven Narod; Robert Royer; Mauricio M Costa; Conxi Lazaro; Lidia Feliubadaló; Begoña Graña; Ignacio Blanco; Miguel de la Hoya; Trinidad Caldés; Philippe Maillet; Gaelle Benais Pont; Bruno Pardo; Yael Laitman; Eitan Friedman; Eladio A Velasco; Mercedes Durán; Maria-Dolores Miramar; Ana Rodriguez Valle; María-Teresa Calvo; Ana Vega; Ana Blanco; Orland Diez; Sara Gutiérrez Enríquez; Judith Balmaña; Teresa Ramon y Cajal; Carmen Alonso; Montserrat Baiget; William Foulkes;

Marc Tischkowitz; Rachel Kyle; Nelly Sabbaghian; Patricia Ashton Prolla; Ingrid P Ewald; Thangarajan Rajkumar; Luisa Mota Vieira; Giuseppe Giannini; Alberto Gulino; Maria I Achatz; Dirce M Carraro; Brigitte Bressac de Paillerets; Audrey Remenieras; Cindy Benson; Silvia Casadei; Mary-Claire King; Erik Teugels; Manuel R Teixeira. International distribution and age estimation of the Portuguese BRCA2 c.156_157insAlu founder mutation. Breast cancer research and treatment. 127 - 3, pp. 671 - 679. 06/2011. ISSN 1573-7217

Tipo de producción: Artículo científico

- 12** Pérez-Cabornero L.; Borrás E, Infante M.; Velasco EA, Acedo A, Lastra E, Cuevas J, Pineda M.; Ramón y Cajal T, Capellá G, Miner C y Durán M. Characterization of new founder Alu-mediated rearrangements in MSH2 gene associated with a Lynch Syndrome phenotype. Cancer Prevention Research. 4, pp. 1546 - 1555. 2011.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - ONCOLOGY

Índice de impacto: 4.444

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 42

Num. revistas en cat.: 211

- 13** Pérez-Cabornero L.; Infante M.; Velasco EA.; Lastra E, Acedo A, Miner C.; Durán M. Frequency of Rearrangements in Lynch Syndrome cases associated to MSH2. Characterization of a new deletion involving both EPCAM and the 5' part of MSH2. Cancer Prevention Research. 4, pp. 1556 - 1562. 2011.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - ONCOLOGY

Índice de impacto: 4.444

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 42

Num. revistas en cat.: 211

- 14** Sanz DJ; Acedo A; Infante M; Durán M.; Pérez-Cabornero L; Esteban-Cardenosa E, Lastra E.; Pagani F, Miner C.; Velasco EA (Corresponding author). A high proportion of DNA variants of BRCA1 and BRCA2 is associated with aberrant splicing in breast/ovarian cancer patients. Clinical Cancer Research. 16, pp. 1957 - 1967. 2010.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - ONCOLOGY

Índice de impacto: 8.722

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 12

Num. revistas en cat.: 211

Fuente de citas: WOS

Citas: 34

- 15** Infante M.; Durán M.; Acedo A.; Pérez-Cabornero L.; Sanz DJ, García-González M, Beristain E.; Esteban-Cardenosa E, Teulé A, Vega A, Tejada I, Lastra E, Miner C; Velasco EA (Corresponding author). BRCA1 5272-1G>A and BRCA2 5374delTATG are founder mutations of high relevance for genetic counselling in breast/ovarian cancer families of Spanish origin. Clinical Genetics. 77, pp. 60 - 69. 2010.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 3.931

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 42

Num. revistas en cat.: 167

- 16** Milne RL; Osorio A; Ramón Y Cajal T; Baiget M; Lasa A; Diaz-Rubio E; de la Hoya M; Caldés T; Teulé A; Lázaro C; Blanco I; Balmaña J; Sánchez-Ollé G; Vega A; Blanco A; Chirivella I; Esteban Cardenosa E; Durán M; Velasco E; Martínez de Dueñas E; Tejada MI; Miramar MD; Calvo MT; Guillén-Ponce C; Salazar R; San Román C; Urioste M; Benítez J. Parity and the risk of breast and ovarian cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Breast Cancer Research and Treatment. 119, pp. 221 - 232. 2010.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - ONCOLOGY

Índice de impacto: 3.940

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 62

Num. revistas en cat.: 211



- 17** Infante M,; Durán M,; Lasa A, Acedo A, de la Hoya M, Esteban-Cardenosa E,; Sanz DJ, Pérez-Cabornero L, Lastra E, Miner C,; Velasco EA (Corresponding author). Two founder BRCA2 mutations predispose to breast cancer in young women Ref. Revista /Libro:. Breast Cancer Research and Treatment. 122, pp. 567 - 571. 2010.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY
Índice de impacto: 3.940 **Revista dentro del 25%:** No
Posición de publicación: 62 **Num. revistas en cat.:** 211
- 18** Pérez-Cabornero L; Velasco E; Infante M; Sanz D; Lastra E; Hernández L; Miner C; Duran M. A New Strategy to Screen MMR genes in Lynch Syndrome: HA-CAE, MLPA and RT-PCR. European Journal of Cancer. 45, pp. 1485 - 1493. 2009.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY
Índice de impacto: 5.417 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 26 **Num. revistas en cat.:** 211
- 19** Sánchez-Diz P; Estany-Gestal A; Aguirre C; Blanco A; Carracedo A; Ibáñez L; Passiu M; Provezza L; Ramos-Ruiz R; Ruiz B; Salado-Valdivieso I; Velasco EA; Figueiras A. Prevalence of CYP2C9 polymorphisms in the south of Europe. The Pharmacogenomics Journal. 9, pp. 306 - 310. 2009. ISSN 1470-269X
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - PHARMACOLOGY & PHARMACY
Índice de impacto: 4.229 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 37 **Num. revistas en cat.:** 255
- 20** Milne RL; Osorio A; Ramón y Cajal T; Vega A; Lloret G; de la Hoya M; Díez O; Alonso MC; Lazaro C; Blanco I; Sánchez-de-Abajo A; Caldés T; Blanco A; Graña B; Durán M; Velasco E; Chirivella I; Esteban Cardenosa E; Tejada MI; Beristain E; Miramar MD; Calvo MT; Martínez E; Guillén C; Salazar R; San Román C; Antoniou AC; Urioste M; Benítez J. The average cumulative risks of breast and ovarian cancer for carriers of mutations in BRCA1 and BRCA2 attending genetic counselling units in Spain. Clinical Cancer Research. 14, pp. 2861 - 2869. 2008. ISSN 1078-0432
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY
Índice de impacto: 8.722 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 12 **Num. revistas en cat.:** 211
Fuente de citas: WOS **Citas:** 47
- 21** Esteban Cardenosa E; Bolufer Gilabert P; Palanca Suela S; Oltra Soler S; Barragán González E; Velasco Sampedro E; Chirivella González I; Segura Huerta A; Guillén Ponce C; Martínez de Dueñas E. Twenty-three novel BRCA1 and BRCA2 sequence alterations in breast and/or ovarian cancer families of Eastern Spain. Breast Cancer Research Treatment. 112, pp. 69 - 73. 2008. ISSN 0167-6806
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY
Índice de impacto: 3.940 **Revista dentro del 25%:** No
Posición de publicación: 62 **Num. revistas en cat.:** 211



- 22** Velasco E (Corresponding author); Infante M; Durán M; Pérez-Cabornero L; Sanz DJ; Esteban-Cardenosa E; Miner C. Heteroduplex analysis by capillary array electrophoresis for rapid mutation detection in large multiexon genes. *Nature Protocols*. 2, pp. 237 - 246. 2007. ISSN 1754-2189
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 9.673
Posición de publicación: 2
Fuente de citas: WOS
Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - BIOCHEMICAL RESEARCH METHODS
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 79
Citas: 29
- 23** Osorio A; Martínez-Delgado B; Pollán M; Cuadros M; Urioste M; Torrenteras C; Melchor L; Díez O; De La Hoya M; Velasco E; González-Sarmiento R; Caldés T; Alonso C; Benítez J. A haplotype containing the p53 polymorphisms ins16bp and arg72pro modify cancer risk in brca2 mutation carriers. *Human Mutation*. 27, pp. 242 - 248. 2006. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.34
Posición de publicación: 25
Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 167
- 24** Perez-Castrillon JL; Sanz A; Silva J.; Justo I.; Velasco E; Dueñas A. Calcium-sensing receptor gene A968S polymorphism and bone mass in hypertensive women. *Archives of Medical Research*. 37, pp. 607 - 611. 2006.
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.645
Posición de publicación: 57
Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 123
- 25** de la Hoya M; Gutiérrez-Enríquez S; Velasco E; Osorio A; Sánchez de Abajo A; Vega A; Salazar R; Esteban E; Llorca G; González-Sarmiento R; Carracedo A; Benítez J; Miner C; Díez O; Díaz-Rubio E; Caldés T. Genomic rearrangements at the BRCA1 locus in Spanish Families with Breast/Ovarian Cancer. *Clinical Chemistry*. 52, pp. 1480 - 1485. 2006.
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.911
Posición de publicación: 1
Fuente de citas: WOS
Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - MEDICAL LABORATORY TECHNOLOGY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 30
Citas: 41
- 26** Infante M; Durán M; Esteban-Cardenosa E; Miner C; Velasco E* (Corresponding Author). High proportion of novel mutations of BRCA1 and BRCA2 in breast/ovarian cancer patients from Castilla-León (Central Spain). *Journal of Human Genetics*. 51, pp. 611 - 617. 2006. ISSN 1434-5161
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.462
Posición de publicación: 86
Fuente de citas: WOS
Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Num. revistas en cat.: 167
Citas: 23



- 27** Velasco E; Infante M; Durán M; Esteban-Cardenosa E; Lastra E; García-Girón C; Miner C. Rapid mutation detection in complex genes by heteroduplex analysis with capillary array electrophoresis (HA-CAE). *Electrophoresis*. 26, pp. 2539 - 2552. 2005. ISSN 0173-0835
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - CHEMISTRY, ANALYTICAL
Índice de impacto: 3.028 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 14 **Num. revistas en cat.:** 74
- 28** Esteban-Cardenosa E; Durán M; Infante M; Velasco E* (corresponding author); Miner C. A high-throughput mutation detection method to scan BRCA1 and BRCA2 based on heteroduplex analysis by capillary array electrophoresis. *Clinical Chemistry*. 50, pp. 313 - 320. 2004.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - MEDICAL LABORATORY TECHNOLOGY
Índice de impacto: 7.911 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 1 **Num. revistas en cat.:** 30
- 29** Díez O; Osorio A; Duran M; Martínez-Ferrandis JI; de la Hoya M; Salazar R; Vega A; Campos B; Rodríguez-López R; Velasco E; Chaves J; Díaz-Rubio E; Jesús Cruz J; Torres M; Esteban E; Cervantes A; Alonso C; San Roman JM; González-Sarmiento R; Miner C; Carracedo A; Eugenia Armengod M; Caldes T; Benitez J; Baiget M. Analysis of BRCA1 and BRCA2 genes in Spanish breast/ovarian cancer patients: A high proportion of mutations unique to Spain and evidence of founder effects. *Human Mutation*. 22, pp. 301 - 312. 2003. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 5.34 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 25 **Num. revistas en cat.:** 167
Fuente de citas: WOS **Citas:** 107
- 30** Durán M; Esteban-Cardenosa; Velasco E* (corresponding author); Infante M; Miner C. Mutational analysis of the BRCA2 gene in Spanish breast cancer patients from Castilla-Leon: identification of four novel truncating mutations. *Human Mutation*. 21 - MIB# 5, pp. 448. 2003. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 5.34 **Num. revistas en cat.:** 167
Posición de publicación: 25
- 31** Alonso MJ; Blanco A; Fernández-Burriel M; Calleja J; Fernández I; Sanz A; Velasco E; Tellería JJ. Polyvariant mutant genes: different haplotypes determining different alterations causing azoospermia. *Gene Function & Disease (Desde 2002, Comparative and Functional Genomics)*. 1, pp. 189 - 193. 2000.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - BIOTECHNOLOGY & APPLIED MICROBIOLOGY
Índice de impacto: 2.032 **Revista dentro del 25%:** No
Posición de publicación: 85 **Num. revistas en cat.:** 163
- 32** De la Puente A; Velasco E; Pérez-Jurado LA; Hernández-Chico C; van de Rijke FM; Scherer SW; Raap AK; Cruces J. Analysis of the monomeric alphoid sequences in the pericentromeric region of human chromosome 7. *Cytogenetics Cell Genetics (ahora Cytogenet Genome Res)* (). 83, pp. 176 - 181. 1998. ISSN 0301-0171



Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.561

Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No

- 33** Valero C; Castroviejo IP; Velasco E; Moreno F, Hernández-Chico C. Identification of de novo deletions at the NF1 gene: no preferential paternal origin and phenotypic analysis of patients. *Human Genetics*. 99, pp. 720 - 726. 1997.

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.824
Posición de publicación: 29
Fuente de citas: WOS

Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 167
Citas: 32

- 34** Valero C; Velasco E; Valero A; Moreno F; Hernández-Chico C. Linkage disequilibrium between four intragenic polymorphic microsatellites of the NF1 gene and its implications for genetic counselling. *Journal of Medical Genetics*. 33, pp. 590 - 593. 1996.

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.335
Posición de publicación: 18

Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 167

- 35** Velasco E; Valero C; Valero A; Moreno F; Hernández-Chico C. Molecular analysis of the SMN and NAIP genes in Spanish Spinal Muscular Atrophy (SMA) families and correlation between number of copies of cBCD541 and SMA phenotype. *Human Molecular Genetics*. 5, pp. 257 - 264. Oxford University Press, 1996. ISSN 0964-6906

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.393
Posición de publicación: 17
Fuente de citas: WOS

Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 167
Citas: 156

- 36** Hernández-Chico C; Velasco E; Valero C; García E; Moreno F. Diagnóstico Prenatal de atrofia muscular espinal. *Anales Españoles de Pediatría*. 42, pp. 429 - 435. 1995.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

- 37** Viribay M; Tellería D; Velasco E; Moreno F; San Millán JL. Dinucleotide repeat polymorphism at the D4S2458 locus close to the PKD2 locus on human chromosome 4q. *Human Genetics*. 95, pp. 601 - 602. 1995.

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.824
Posición de publicación: 29

Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 167

- 38** Velasco E; Valero C; García E; de la Puente A; Cruces J; San Millán JL; del Castillo I; Coloma A; Moreno F; Hernández-Chico C. Isolation of microsatellites from the spinal muscular atrophy (SMA) candidate region on chromosome 5q and linkage analysis in Spanish SMA families. *European Journal of Human Genetics*. 3, pp. 96 - 101. 1995. ISSN 1018-4813

Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.349
Posición de publicación: 36

Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 167



- 39** Valero MC; Velasco E; Moreno F; Hernández-Chico C. Characterization of four mutations in the neurofibromatosis type I gene by denaturing gradient gel electrophoresis (DGGE). *Human Molecular Genetics*. 3, pp. 639 - 641. 1994. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 6.393 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 17 **Num. revistas en cat.:** 167
Fuente de citas: WOS **Citas:** 34
- 40** Velasco E; de la Puente A; Cruces J; Valero MC; Garcia-Patiño E; del Castillo I; Coloma A; Moreno F; Hernandez-Chico C. Dinucleotide repeat polymorphism at the D5S1356, D5S1357 and D7S1480 loci. *Human Molecular Genetics*. 3, pp. 1441. 1994. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 6.393 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 17 **Num. revistas en cat.:** 167
- 41** Velasco E; Sánchez-Corral P; Moreno F; Rodríguez de Córdoba S. Dinucleotide repeat polymorphism between the human C4BPA y C4BPB gene loci. *Human Molecular Genetics*. 1, pp. 552. 1992.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 6.393 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 17 **Num. revistas en cat.:** 167
- 42** Velasco E; Bussaglia E; Valero C; Hernandez C; Grinberg D; Balcells S; Moreno F; Baiget M. Linkage analysis in spinal muscular atrophy disease using chromosome 5 markers in 32 Spanish families. *American Journal of Human Genetics*. 51 - 4 Suppl., pp. A204. 1992.
Tipo de producción: 42nd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, San Francisco, California, USA, November 9-13, 1992. **Tipo de soporte:** Revista

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

Comités científicos, técnicos y/o asesores

- 1** **Título del comité:** Comisión de Cáncer Familiar-Asociación Española de Genética Humana
Primaria (Cód. Unesco): 240900 - Genética; 241007 - Genética humana
Secundaria (Cód. Unesco): 320713 - Oncología
Entidad de afiliación: Asociación Española de Genética Humana
Fecha de inicio-fin: 2008 - 01/04/2013
- 2** **Título del comité:** Comité Científico Asesor
Primaria (Cód. Unesco): 241007 - Genética humana; 241500 - Biología molecular
Entidad de afiliación: AC-GEN Reading Life SL
Ciudad entidad afiliación: Valladolid, España
Fecha de inicio: 16/06/2013



Organización de actividades de I+D+i

- 1 Título de la actividad:** DNA challenge
Tipo de actividad: Miembro del Jurado del Concurso **Ámbito geográfico:** Nacional
Día ADN
Entidad convocante: AC-GEN Reading Life
Ciudad entidad convocante: Valladolid, España
Fecha de inicio-fin: 25/04/2014 - 25/04/2014
- 2 Título de la actividad:** II Simposio de Cáncer Hereditario
Tipo de actividad: Miembro del Comité Científico **Ámbito geográfico:** Nacional
Entidad convocante: Hospital General Yagüe **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Ciudad entidad convocante: Burgos, Castilla y León, España
Fecha de inicio: 17/04/2008 **Duración:** 2 días
- 3 Título de la actividad:** Congreso de la Asociación Española de Genética Humana
Tipo de actividad: Miembro del Comité Organizador **Ámbito geográfico:** Nacional y Científico
Entidad convocante: Asociación Española de Genética Humana
Ciudad entidad convocante: Valladolid, Castilla y León, España
Fecha de inicio: 15/06/2006 **Duración:** 2 días

Evaluación y revisión de proyectos y artículos de I+D+i

- 1 Funciones desempeñadas:** Revisor de artículos- revista Clinical Genetics
Entidad de realización: Wiley-Blackwell
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas **Frecuencia de la actividad:** 2
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio-fin: 2008 - 2011
- 2 Funciones desempeñadas:** Evaluador de 3 proyectos de investigación - Consejería de Salud 2016
Entidad de realización: Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud - Junta de Andalucía
Fecha de inicio: 01/08/2016
- 3 Funciones desempeñadas:** Evaluador del Biobanco del Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA).
Miembro del Comité Científico provisional
Entidad de realización: Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud - Junta de Andalucía
Fecha de inicio: 01/07/2013
- 4 Nombre de la actividad:** Referee
Funciones desempeñadas: Referee-Carcinogenesis
Entidad de realización: Oxford University Press
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas **Frecuencia de la actividad:** 2
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2013



- 5 Funciones desempeñadas:** Revisor- Human Mutation
Entidad de realización: Wiley-Blackwell
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas
Frecuencia de la actividad: 2
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2013
- 6 Funciones desempeñadas:** EVALUADOR DE CONTRATOS AECC INVESTIGADORES MODALIDAD A
Entidad de realización: Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva
Tipo de entidad: MINECO
Frecuencia de la actividad: 2
Ámbito geográfico: Nacional
Fecha de inicio: 2012
- 7 Funciones desempeñadas:** Revisor-Clinical Genetics
Entidad de realización: Wiley-Blackwell
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas
Frecuencia de la actividad: 2
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2011
- 8 Funciones desempeñadas:** Revisor-Journal of Medical Genetics
Entidad de realización: BMJ group
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2011
- 9 Nombre de la actividad:** Evaluación de 5 proyectos
Funciones desempeñadas: EVALUADOR DE PROYECTOS NACIONALES
Entidad de realización: Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva
Tipo de entidad: Agencia MICINN
Fecha de inicio: 2010
- 10 Funciones desempeñadas:** Revisor revista Familial Cancer
Entidad de realización: Springer
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas
Frecuencia de la actividad: 1
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2010
- 11 Funciones desempeñadas:** Revisor de artículos-revista Clinical Chemistry
Entidad de realización: The American Association for Clinical Chemistry
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas
Frecuencia de la actividad: 2
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2009
- 12 Funciones desempeñadas:** Revisor-Revista Cancer Detection and Prevention
Entidad de realización: International Society for Preventive Oncology
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas
Frecuencia de la actividad: 1



Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2006

- 13 Funciones desempeñadas:** Revisor de artículos-Electrophoresis
Entidad de realización: Editorial Wiley-VCH
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2005
- 14 Funciones desempeñadas:** Revisor de artículos-revista Biotechniques
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2005
- 15 Funciones desempeñadas:** Revisor de artículos-revista Clinical Chemistry
Entidad de realización: The American Association for Clinical Chemistry
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas
Frecuencia de la actividad: 2
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2005

Otros méritos

Estancias en centros de I+D+i públicos o privados

Entidad de realización: International Centre of Genetic Engineering and Biotechnology
Ciudad entidad realización: Trieste, Italia
Fecha de inicio: 02/11/2006
Objetivos de la estancia: Científico Visitante
Tareas contrastables: Aprendizaje de ensayos funcionales de splicing mediante minigenes híbridos

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación
Duración: 2 meses - 17 días

Sociedades científicas y asociaciones profesionales

- 1 Nombre de la sociedad:** Socio Sociedad Española de Genética
Entidad de afiliación: Sociedad Española de Genética
Fecha de inicio: 2011
- 2 Nombre de la sociedad:** Socio SEOM
Entidad de afiliación: Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM)
Fecha de inicio: 2005
- 3 Nombre de la sociedad:** Socio de la Asociación Española de Genética Humana
Entidad de afiliación: Asociación Española de Genética Humana
Categoría profesional: Vocal de la Comisión de Cáncer Familiar (2008-actualidad)
Fecha de inicio: 2001



Premios, menciones y distinciones

- 1 Descripción:** Premio a la mejor comunicación del XXVII Congreso Nacional de la AEGH
Entidad concesionaria: Asociación Española de Genética Humana
Ciudad entidad concesionaria: Madrid, España
Fecha de concesión: 12/04/2013
- 2 Descripción:** Premio Junta de Castilla y León” de la Real Academia de Medicina y Cirugía de Valladolid (2009). Trabajo: Análisis molecular de los genes BRCA1 Y BRCA2 en pacientes de Castilla y León con cáncer de mama y ovario hereditarios como estrategia de prevención eficaz de esta enfermedad”
Entidad concesionaria: REAL ACADEMIA DE MEDICINA Y CIRUGIA DE VALLADOLID
Fecha de concesión: 2009
- 3 Descripción:** X Premio 3M a la Innovación (2008). Área de Salud. Trabajo PREVENCIÓN EFICAZ DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIOS: DESARROLLO DE UN MÉTODO RÁPIDO Y SENSIBLE PARA LA DETECCIÓN DE ALTERACIONES EN GENES DE PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA”
Entidad concesionaria: Fundación 3M **Tipo de entidad:** Fundación
Fecha de concesión: 2008
- 4 Descripción:** Acreditación en Genética Humana: Reconocimiento de méritos en Asistencia Sanitaria, Investigación y Docencia en Genética Humana
Entidad concesionaria: Asociación Española de Genética Humana
Fecha de concesión: 2007
- 5 Descripción:** Premio de la Real Academia de Medicina y Cirugía de Valladolid al trabajo Efectos del polimorfismo A986S del receptor sensor del calcio sobre la densidad mineral y marcadores del remodelado de mujeres hipertensas”
Entidad concesionaria: REAL ACADEMIA DE MEDICINA Y CIRUGIA DE VALLADOLID
Fecha de concesión: 2005
- 6 Descripción:** Premio a la mejor Comunicación-Póster con el trabajo Importancia de un rastreo exhaustivo del gen CFTR en los pacientes que presentan fenotipos atípicos F.Q.”
Entidad concesionaria: Sociedad Española de Fibrosis Quística
Ciudad entidad concesionaria: Murcia
Fecha de concesión: 1999
- 7 Descripción:** Premio Profesor Joaquín Piñol Aguadé. Trabajo: Estudio clínico y genético de familias afectadas de la enfermedad de Darier”
Entidad concesionaria: Academia Española de **Tipo de entidad:** Sociedad Científica Dermatología y Venereología
Fecha de concesión: 1998