



Eladio Andrés Velasco Sampedro

Generado desde: Editor CVN de FECYT

Fecha del documento: 15/05/2019

v 1.4.0

211b5148cede235ee3ff645c7a7b5354

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.

Dr. Eladio A. Velasco (EAV) has focused his research interest on the molecular genetics of human inherited disorders, working in a wide range of them such as Childhood Spinal Muscular Atrophies (PhD thesis, 1996; Extraordinary Doctorate Award, Universidad Autónoma de Madrid), Neurofibromatosis type I, Inherited Ataxias, Darier's disease and, since 2000, in hereditary breast and ovarian cancer. He has participated in different aspects of the molecular characterization of the responsible genes. His current line of research studies the correlation between aberrant splicing of tumour suppressor genes and genetic susceptibility to cancer. He has developed a new splicing reporter plasmid (pSAD; patent #P201231427 CSIC) that has constituted the backbone of hybrid minigenes of several human disease genes, including BRCA1 and BRCA2 (Hereditary Breast and Ovarian Cancer, MLH1 (Lynch syndrome), COL1A1 (Osteogenesis Imperfecta), SERPINA1 (Alpha-1-antitrypsin deficiency), CHD7 (Charge Syndrome), GRN (Frontotemporal Dementia) and UGT1A1 (Gilbert Syndrome). By means of this approach, he has constructed the largest minigenes ever reported and tested a large number of DNA variants (~300) of the BRCA1/2 genes. EAV has shown the high frequency of splicing mutations in breast cancer genes, representing a primary disease mechanism. These findings are contributing to clarify the genetic susceptibility spectrum of breast/ovarian cancer and the specific participation of BRCA1/BRCA2 splicing mutations. Under the translational viewpoint, he has also provided a functional classification of a huge number of DNA variants reported worldwide in breast/ovarian cancer patients that constitute a valuable catalogue for medical geneticists of Genetic Counselling departments with a view to preventing this group of diseases. By virtue of his expertise in hybrid minigenes, EAV was invited to participate in the H2020 BRIDGES grant (Breast Cancer Risk After Diagnostic Gene Sequencing; Coordinator: Peter Devilee, LUMC, The Netherlands), being participant no. 18. EAV is also involved in the study of the impact of promoter germline mutations of BRCA genes on transcription and their involvement in breast/ovarian carcinogenesis. Promoter regions of cancer-susceptibility genes are under-investigated as they are not routinely screened in genetic testing laboratories. EAV has found that BRCA2 transcription is highly sensitive to promoter variants causing either over or under expression.

Next years EAV plans to extend the minigene approach to other breast cancer susceptibility genes, such as CHEK2, PALB2, ATM, among others, within the H2020 BRIDGES proposal, as well as to study the specific splicing regulation of the non-canonical "GC" donor sites and special huge exons, such as BRCA1 and BRCA2 exons 11, PALB2, exons 4 and 5, and their roles in health and cancer.

The scientific career of Eladio Velasco is supported by publications in relevant journals of categories Genetics and Heredity, Oncology, Medical Laboratory Technology or Biochemical Research Methods, mainly of the first quartile or decile, such as: Nature Protocols, Clinical Cancer Research, PLoS Genetics or Human Molecular Genetics. He has been the principal investigator of 9 Spanish and 1 European projects and has participated in at least other 13 grants as a collaborator.

Indicadores generales de calidad de la producción científica

Descripción breve de los principales indicadores de calidad de la producción científica (sexenios de investigación, tesis doctorales dirigidas, citas totales, publicaciones en primer cuartil (Q1), índice h...). Incluye también otros aspectos o peculiaridades importantes.

- 54 publications in scientific journals:
 - 35 articles in Q1 journals (9 of the first decile).
 - Average Impact Factor: ~4.7
 - Top 5 cited articles (Scopus): Hum Mol Genet 1996, 5:257-263 (168 citations), Clin Cancer Res 2010, 16: 1957-1967 (54 citations), Hum Mutat 2004, 22: 301-312 (134 citations), Clin Cancer Res 2008, 14: 2861-2869 (62 citations), Clin Chem 2006, 52: 1480-1485 (54 citations).
- h-index (Scopus)= 18
- ~90 communications at national and international Conferences.
- Supervision of 6 PhD Thesis, four of them with the Extraordinary Doctorate Award of the University of Valladolid.
- Participation in 25 grants, ten of them as principal investigator, including the European H2020 grant "Breast Cancer After Diagnostic Gene Sequencing" (BRIDGES) [see below]
- Principal investigator or scientific coordinator of 7 contracts or agreements with private companies or public organisms.
- Member of the Committee of Familial Breast Cancer of the Spanish Association for Human Genetics (2008-2013)
- Member of the Scientific Advisory Board of the biotechnological company AC GEN Reading Life.
- Inventor of the Spanish patent P201231427 "pSAD plasmid for splicing functional assays".
- Seven awards, three of which should be highlighted: "Prize 3M a la innovación en el área de Salud" (2008), el "Prize Junta de Castilla y León" de la Real Academia de Medicina y Cirugía de Valladolid (2009) and the Extraordinary Doctorate Award (Universidad Autónoma de Madrid).



Eladio Andrés Velasco Sampedro

Apellidos: Velasco Sampedro
Nombre: Eladio Andrés
DNI: 50163233A
ORCID: 0000-0002-9682-5589
ScopusID: 7004430861
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

Situación profesional actual

Entidad empleadora: Consejo Superior de Investigaciones Científicas
Departamento: Servicio Externo de Minigenes, Instituto de Biología y Genética Molecular
Categoría profesional: Coordinador. Investigador Responsable
Fecha de inicio: 01/01/2011
Primaria (Cód. Unesco): 240900 - Genética; 241007 - Genética humana

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
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

- Nombre de la asignatura/curso:** GENÉTICA DEL CÁNCER COLORRECTAL
Titulación universitaria: FORMACIÓN CONTINUADA TECNICOS SUPERIORES DE LABORATORIO
Fecha de inicio: 22/03/2010 **Fecha de finalización:** 26/03/2010
Fecha de finalización: 2010
Entidad de realización: AETEL. HOSPITAL CLINICO UNIVERSITARIO
- Nombre de la asignatura/curso:** La Genómica: Una herramienta diagnóstica en el laboratorio clínico
Titulación universitaria: SACYL - Dirección de Enfermería, Área de formación continuada
Fecha de inicio: 19/05/2008 **Fecha de finalización:** 23/05/2008



Fecha de finalización: 2008

Entidad de realización: Hospital Clínico Universitario de Valladolid

3 Nombre de la asignatura/curso: La Genómica: Una herramienta diagnóstica en el laboratorio clínico

Titulación universitaria: SACYL - Dirección de Enfermería, Área de formación continuada

Fecha de inicio: 17/09/2007

Fecha de finalización: 28/09/2007

Fecha de finalización: 2007

Entidad de realización: Hospital Clínico Universitario de Valladolid

4 Nombre de la asignatura/curso: Alumno: Álvaro Curiel García (U. Navarra)

Titulación universitaria: Tutor de PRACTICAS CURRICULARES DE GRADO O LICENCIATURA

Fecha de finalización: 2012

Entidad de realización: IBGM (Valladolid)

5 Nombre de la asignatura/curso: Alumnos: Laura Montoya González (U. León)

Titulación universitaria: Tutor de PRACTICAS CURRICULARES DE GRADO O LICENCIATURA

Fecha de finalización: 2012

Entidad de realización: IBGM (Valladolid)

6 Nombre de la asignatura/curso: Técnicas de Laboratorio e investigación en Biología Molecular

Titulación universitaria: Ciclo Formativo Grado Superior "Laboratorio de Análisis y Control de Calidad"

Fecha de finalización: 02/05/2011

Entidad de realización: IES Ramón y Cajal (Valladolid)

7 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

8 Nombre de la asignatura/curso: Alumna: Cristina Hernández Moro (U. León)

Titulación universitaria: Tutor de PRACTICAS CURRICULARES DE GRADO O LICENCIATURA

Fecha de finalización: 2011

Entidad de realización: IBGM (Valladolid)

9 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

10 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

- 11 Nombre de la asignatura/curso:** Alumno: Ignacio Domínguez Domínguez (U. SEK)
Titulación universitaria: Tutor de PRACTICAS CURRICULARES DE GRADO O LICENCIATURA
Fecha de finalización: 2009
Entidad de realización: IBGM (Valladolid)
- 12 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,
- 13 Nombre de la asignatura/curso:** Alumna: Isabel Romero Camarero (U. Salamanca)
Titulación universitaria: Tutor de PRACTICAS CURRICULARES DE GRADO O LICENCIATURA
Fecha de finalización: 2008
Entidad de realización: IBGM (Valladolid)
- 14 Nombre de la asignatura/curso:** Alumno: Ignacio Domínguez Domínguez (U. SEK)
Titulación universitaria: Tutor de PRACTICAS CURRICULARES DE GRADO O LICENCIATURA
Fecha de finalización: 2008
Entidad de realización: IBGM (Valladolid)
- 15 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
- 16 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
- 17 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 **Tipo de entidad:** Instituto Universitario de Investigación Aplicada



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
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude. Premio Extraordinario de Doctorado
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 Granado
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
Alumno/a: Francisco Javier González Zorita
Fecha de defensa: 2005
Tipo de entidad: Universidad
- 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
Alumno/a: Ignacio Díez López
Calificación obtenida: Sobresaliente
Fecha de defensa: 2002
Tipo de entidad: Universidad

Otras actividades/méritos no incluidos en la relación anterior

- 1** **Descripción de la actividad:** Evaluador externo y miembro del Tribunal de Tesis de Jeison García Serrano "“Papel de la histona demetilasa KDM4C en el desarrollo del cáncer de seno triple negativo”".
Entidad organizadora: Universidad de La Sabana, Colombia
Fecha de finalización: 19/07/2018
- 2** **Descripción de la actividad:** Evaluador externo y miembro del Tribunal de Tesis Doctoral de Irene López Perolio: "estudio de splicing alternativo y variantes sin clasificar en genes de susceptibilidad al cáncer de mama y ovario: implicaciones clínicas"



Entidad organizadora: Universidad Complutense de Madrid
Fecha de finalización: 15/02/2018

- 3 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
- 4 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
- 5 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
- 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

Grupos/equipos de investigación, desarrollo o innovación

- Nombre del grupo:** Unidad de Investigación Consolidada de Castilla y León
Objeto del grupo: Miembros: Eladio A. Velasco (Director); MJ Caloca; M. de la Hoya; C. Lázaro
Código normalizado: UIC nº 236 **Clase de colaboración:** Coautoría de publicaciones
Entidad de afiliación: Consejería de Educación. Junta de Castilla y León **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Fecha de inicio: 2018
- Nombre del grupo:** ENIGMA. <https://enigmaconsortium.org/>
Objeto del grupo: Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles
Clase de colaboración: Coautoría de cooperación internacional
Fecha de inicio: 2013

Actividad científica o tecnológica

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

- Nombre del proyecto:** Desregulación del splicing en cáncer de mama hereditario: análisis funcional de genes de susceptibilidad mediante minigenes híbridos.
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular (CSIC)
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Eladio A. Velasco Sampedro
Nº de investigadores/as: 4
Entidad/es financiadora/s: Consejería de Educación. Junta de Castilla y León. Ref. Ref.: CSI242P18
Tipo de participación: Investigador principal
Fecha de inicio-fin: 01/01/2019 - 31/12/2021
Cuantía total: 120.000 €
- Nombre del proyecto:** Splicing aberrante en cáncer de mama hereditario: Análisis funcional de genes de susceptibilidad mediante minigenes híbridos // Aberrant splicing in hereditary breast cancer: Functional analysis of susceptibility genes by hybrid minigenes
Entidad de realización: Instituto de Biología y Genética Molecular **Tipo de entidad:** Instituto Universitario de Investigación
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Eladio A. Velasco
Nº de investigadores/as: 6
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-fin: 01/01/2018 - 31/12/2020

Cuantía total: 99.220 €

3 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 €

4 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 €

5 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 €

6 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 €

7 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 €

- 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-fin: 2011 - 2013

Cuantía total: 121.000 €

- 9 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 €

- 10 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 €

- 11 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 €



- 12** **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 €
- 13** **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 €
- 14** **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 €
- 15** **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
- 16** **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 €



- 17 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 €
- 18 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 €
- 19 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 €
- 20 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 €
- 21 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 €



- 22** **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
- 23** **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:** SPLICING FUNCTIONAL STUDY OF DNA VARIANTS IN PSAD-DERIVED MINIGENES. BASIC FUNCTIONAL ASSAYS (WILD TYPE AND MUTANT MINIGENES). INSERTION OF EXÓN I
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); Riga Stradins University (Latvia)
Entidad/es financiadora/s: Empresa SIA BioAVots y Riga Stradins University (Riga, Letonia)
Fecha de inicio: 18/03/2019 **Duración:** 3 meses
Cuantía total: 400 €
- 2** **Nombre del proyecto:** Ensayo funcional de splicing de la variante c.996+2_996+5del del gen UGT1A1 (síndrome de Gilbert) y construcción de minigen ad hoc. Estudio funcional de splicing de variantes de ADN a partir de minigenes basados en el vector pSAD para la Dra. Linda Gaillite.
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); Riga Stradins University (Latvia)
Entidad/es financiadora/s: Empresa SIA BioAVots y Riga Stradins University (Riga, Letonia).
Ciudad entidad financiadora: Letonia
Fecha de inicio: 30/10/2018 **Duración:** 3 meses
Cuantía total: 600 €



- 3** **Nombre del proyecto:** Desregulación del splicing en cáncer de mama hereditario: análisis funcional de genes de susceptibilidad mediante minigenes híbridos.(vinculado al proyecto CSI242P18 de la Consejería de Educación, Junta de Castilla y León).
Grado de contribución: Coordinador/a científico/a
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): (IP) Eladio A. 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: 22/06/2018 **Duración:** 3 años - 6 meses
- 4** **Nombre del proyecto:** Ensayo funcional de splicing de la mutación IVS7-1G>A del gen GRN (Demencia Frontotemporal) y construcción de minigen ad hoc.Estudio funcional de splicing de variantes de ADN a partir de minigenes basados en el vector pSAD para la Dra Ana Belén de la Hoz Rastrollo.
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); Osakidetza Servicio Vasco de Salud
Entidad/es financiadora/s:
ASOCIACIÓN INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA BIOCRUCES. HOSPITAL UNIVERSITARIO CRUCES, Barakaldo, Bizkaia. **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Fecha de inicio: 12/03/2018 **Duración:** 3 meses
Cuantía total: 665,5 €
- 5** **Nombre del proyecto:** "ESTUDIO BIOINFORMÁTICO (NNSPLICE, HSF) , EXTRACCIÓN DE ARN A PARTIR DE SANGRE , ENSAYO FUNCIONAL BÁSICO (RT-PCR Y SECUENCIACIÓN). VARIANTE C.93G>C DE 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: 31/08/2017
Cuantía total: 326,7 €
- 6** **Nombre del proyecto:** ESTUDIO FUNCIONAL DE SPLICING A PARTIR DE LINFOCITOS PARA DR JOSÉ ANTONIO GARCÍA TRUJILLO (SERVICIO EXTREMEÑO DE SALUD)
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: 11/07/2016



Cuantía total: 200 €

- 7** **Nombre del proyecto:** Ensayo funcional de splicing de la mutación c.5665+1G>T del gen CHD7 (Discapacidad Intelectual) y construcción de minigen ad hoc. Estudio funcional de splicing de variantes de ADN a partir de minigenes basados en el vector pSAD para la Dra María Isabel Tejada Mínguez.
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); Osakidetza Servicio Vasco de Salud
Entidad/es financiadora/s:
ASOCIACIÓN INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA BIOCRUCES. HOSPITAL UNIVERSITARIO CRUCES, Barakaldo, Bizkaia. **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Fecha de inicio: 29/06/2016 **Duración:** 3 meses
Cuantía total: 605 €
- 8** **Nombre del proyecto:** 10 REACCIONES DE SECUENCIACIÓN PARA EL DR. DIEGO SÁNCHEZ ROMERO
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:
UNIVERSIDAD DE VALLADOLID
Fecha de inicio: 06/10/2014
Cuantía total: 76,23 €
- 9** **Nombre del proyecto:** 5 REACCIONES DE SECUENCIACIÓN PARA EL DR. EDUARDO ARRANZ SANZ
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
Fecha de inicio: 06/10/2014
Cuantía total: 32,07 €
- 10** **Nombre del proyecto:** 60 REACCIONES DE SECUENCIA PARA LA DOCTORA MARÍA TERESA ALONSO ALONSO
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:
UNIVERSIDAD DE VALLADOLID
Fecha de inicio: 06/10/2014
Cuantía total: 457,38 €
- 11** **Nombre del proyecto:** "45 REACCIONES DE SECUENCIA PARA FUNDACIÓN GENERAL DE LA UNIVERSIDAD DE VALLADOLID PROFESOR EDUARDO ARRANZ"
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:** 08/05/2014**Cuantía total:** 288,59 €

- 12 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

- 13 Nombre del proyecto:** 58 REACCIONES DE SECUENCIA PARA MARÍA ÁNGELES ROJO RODRÍGUEZ

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:**

MARÍA ÁNGELES ROJO RODRÍGUEZ

Fecha de inicio: 24/03/2014**Cuantía total:** 442,13 €

- 14 Nombre del proyecto:** CONTRUCCIÓN DEL MINIGEN CON EXONES 6, 7, 8 Y 9 DEL GEN COL1A1 Y ENSAYO FUNCIONAL DE SPLICING DE LA MUTACIÓN C.588+5G >C DEL GEN COL1A1

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:**

CITOGEN, S.L.

Ciudad entidad financiadora: Zaragoza**Fecha de inicio:** 10/03/2014**Cuantía total:** 529,98 €

- 15 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 €



- 16** **Nombre del proyecto:** REACCIONES DE SECUENCIA PARA VLP THE VACCINES COMPANY
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:
VLPBIO THE VACCINE'S COMPANY, S.L.
Fecha de inicio: 10/10/2013
Cuantía total: 152,46 €
- 17** **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 €
- 18** **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
- 19** **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
Cuantía total: 200 €
- 20** **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: 09/01/2013

Cuantía total: 670,82 €

21 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

22 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; Valenzuela-Palomo A; Díez-Gómez B; Goina E; Acedo A; Buratti E; Velasco EA. Mis-splicing in breast cancer: identification of pathogenic BRCA2 variants by systematic minigene assays. The Journal of Pathology. ACCEPTED, pp. DOI: 10.1002/path.5268. 18/03/2019.

Tipo de producción: Artículo científico

Autor de correspondencia: Si

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 6.253

Posición de publicación: 5

Categoría: Science Edition - PATHOLOGY

Revista dentro del 25%: Si

Num. revistas en cat.: 79

- 2** Lopez-Perolio I; Leman R; Behar R; Lattimore V; Pearson JF; Castéra L; Martins A;; Vaur D; Goardon N; Davy G; Garre P; García-Barberán V; Llovet P; Pérez-Segura P;; Díaz-Rubio E; Caldés T; Hruska KS; Hsuan V; Wu S; Pesaran T; Karam R;; Vallon-Christersson J; Borg A; Investigators K;; Valenzuela-Palomo A; Velasco EA; Southey M; Vreeswijk MPG; Devilee P; Kvist A; Spurdle AB; Walker LC; Krieger S; de la Hoya M. Alternative splicing and ACMG-AMP-2015-based classification of PALB2 genetic variants: an ENIGMA report. Journal of Medical Genetics. ACCEPTED, pp. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105834. 03/2019.

Tipo de producción: Artículo científico

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.751

Posición de publicación: 19

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: Si

Num. revistas en cat.: 171

- 3** Pérez-Alonso M; Briongos LS; Ruiz-Mambrilla M; Velasco EA; Olmos JM; de Luis D; Dueñas-Laita A;; Pérez-Castrillón JL. Association Between Bat Vitamin D Receptor 3' Haplotypes and Vitamin D Levels at Baseline and a Lower Response After Increased Vitamin D Supplementation and Exposure to Sunlight. Int J Vitam Nutr Res. Feb 21, pp. 1 - 5. 2019.

Tipo de producción: Artículo científico

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.421

Posición de publicación: 64

Categoría: Science Edition - NUTRITION & DIETETICS

Num. revistas en cat.: 83

- 4** Montalban G; Fraile-Bethencourt E; López-Perolio I; Pérez-Segura P; Infante M; Durán M; Alonso-Cerezo MC; López-Fernández A; Díez O; de la Hoya M; Velasco EA; Gutiérrez-Enríquez S. Characterization of spliceogenic variants located in regions linked to high levels of alternative splicing: BRCA2 c.7976+5G>T as a case study. Human Mutation. 39, pp. 1155 - 1160. 27/06/2018. ISSN 1059-7794

DOI: 10.1002/humu.23583

PMID: 29969168

Tipo de producción: Artículo científico

Autor de correspondencia: Si

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.359

Posición de publicación: 24

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: Si

Num. revistas en cat.: 167



- 5** Fraile-Bethencourt E; Valenzuela-Palomo A; Díez-Gómez B; Infante M; Durán M; Marcos G; Lastra E; Gómez-Barrero S; Velasco EA. Genetic dissection of the BRCA2 promoter and transcriptional impact of DNA variants. *Breast Cancer Res Treat.* 15/05/2018.
DOI: 10.1007/s10549-018-4826-7
Tipo de producción: Artículo científico
Autor de correspondencia: Si
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY
Índice de impacto: 3.626
Posición de publicación: 82 **Num. revistas en cat.:** 217
Fuente de citas: SCOPUS **Citas:** 2
- 6** Fraile-Bethencourt E; Valenzuela-Palomo A; Díez-Gómez B; Acedo A; Velasco EA. Identification of Eight Spliceogenic Variants in BRCA2 Exon 16 by Minigene Assays. *Frontiers in Genetics.* 9, pp. 188. 05/2018.
DOI: 10.3389/fgene.2018.00188
Tipo de producción: Artículo científico
Autor de correspondencia: Si
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 4.151 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 36 **Num. revistas en cat.:** 171
Fuente de citas: SCOPUS **Citas:** 1
- 7** Villate O.; Ibarluzea N.; Fraile-Bethencourt E.; Valenzuela A; Velasco E.A.; Grozeva D.; Raymond F.L.; Botella M.P.; Tejada M.I. Functional analyses of a novel splice variant in the CHD7 gene, found by Next Generation Sequencing, confirm its pathogenicity in a Spanish patient and diagnose him with CHARGE syndrome. *Frontiers in Genetics.* 9, pp. 7. 08/01/2018.
DOI: 10.3389/fgene.2018.00007
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 4.151 (2017)
Posición de publicación: 36 **Num. revistas en cat.:** 171
Fuente de citas: SCOPUS **Citas:** 2
- 8** Pérez-Alonso M; Briongos LS; Ruiz-Mambrilla M; Velasco EA; Linares L; Cuellar L; Olmos JM; De Luis D; Dueñas-Laita A; Pérez-Castrillón JL. The Effect of Genistein Supplementation on Vitamin D Levels and Bone Turnover Markers during the Summer in Healthy Postmenopausal Women: Role of Genotypes of Isoflavone Metabolism. *Journal of Nutrigenetics and Nutrigenomics.* 11/2017.
DOI: 10.1159/000484480
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Nutrition and Dietetics
Índice de impacto: 1.5
- 9** 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) **Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY



Índice de impacto: 6.1 (IF 2016)

Posición de publicación: 22

Fuente de citas: SCOPUS

Num. revistas en cat.: 171

Citas: 6

- 10** 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.

DOI: 10.1002/humu.22725

Tipo de producción: Artículo científico

Autor de correspondencia: Si

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.089

Posición de publicación: 23

Fuente de citas: SCOPUS

Tipo de soporte: Revista

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: Si

Num. revistas en cat.: 166

Citas: 12

- 11** 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.

DOI: 10.1186/s12931-014-0125-y

Tipo de producción: Artículo científico

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.093

Posición de publicación: 18

Fuente de citas: SCOPUS

Categoría: Science Edition - RESPIRATORY SYSTEM

Num. revistas en cat.: 58

Citas: 19

- 12** 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.

DOI: 10.1002/humu.22456

Tipo de producción: Artículo científico

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.34

Posición de publicación: 25

Fuente de citas: SCOPUS

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: Si

Num. revistas en cat.: 167

Citas: 12

- 13** 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.

DOI: 10.1093/carcin/bgt272

Tipo de producción: Artículo científico

Autor de correspondencia: Si

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.266

Posición de publicación: 32

Fuente de citas: SCOPUS

Categoría: Science Edition - ONCOLOGY

Revista dentro del 25%: Si

Num. revistas en cat.: 203

Citas: 2



- 14** 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.
DOI: 10.1007/s00384-013-1685-x
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.415
Posición de publicación: 37
Fuente de citas: SCOPUS
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: GASTROENTEROLOGY & HEPATOLOGY
Num. revistas en cat.: 75
Citas: 14
- 15** 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.
DOI: 10.1016/j.jmoldx.2013.02.003
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.955
Posición de publicación: 13
Fuente de citas: SCOPUS
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: Pathology
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 76
Citas: 4
- 16** Ana Blanco; Miguel de la Hoya; Ana Osorio; Orland Diez; María Dolores Miramar; Mar Infante; Cristina Martínez Bouzas; Asunción Torres; Adriana Lasa; Gemma Llort; Joan Brunet; Begoña Graña; Pedro Pérez Segura; María José García; 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.
DOI: 10.1371/journal.pone.0067538
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.534
Posición de publicación: 8
Fuente de citas: SCOPUS
- Categoría:** Science Edition - MULTIDISCIPLINARY SCIENCES
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 55
Citas: 20
- 17** 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.
DOI: 10.1186/bcr3202
Tipo de producción: Artículo científico
Autor de correspondencia: Si
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.872
Posición de publicación: 26
Fuente de citas: SCOPUS
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: Science Edition - ONCOLOGY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 197
Citas: 20

- 18** 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.
DOI: 10.1007/s10549-011-1842-2
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY
Índice de impacto: 4.469 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 43 **Num. revistas en cat.:** 197
Fuente de citas: SCOPUS **Citas:** 37
- 19** Ana Peixoto; Catarina Santos; Manuela Pinheiro; Pedro Pinto; Maria José Soares; Patricia 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 Yannoukakos; Maroulio Pertesi; Steven Narod; Robert Royer; Maurício M Costa; Conxi Lazaro; Lidia Feliubadaló; Begoña Graña; Ignacio Blanco; Miguel de la Hoya; Trinidad Caldés; Philippe Maillat; Gaëlle 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 Díez; 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 Pailleters; 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.
DOI: 10.1007/s10549-010-1036-3
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY
Índice de impacto: 4.431 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 37 **Num. revistas en cat.:** 196
Fuente de citas: SCOPUS **Citas:** 14
Reseñas en revistas: 14
- 20** 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.
DOI: 10.1158/1940-6207.CAPR-11-0227
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY
Índice de impacto: 4.908 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 34 **Num. revistas en cat.:** 196
Fuente de citas: SCOPUS **Citas:** 11
- 21** 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.
DOI: 10.1158/1940-6207.CAPR-11-0080
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY



Índice de impacto: 4.908
Posición de publicación: 34
Fuente de citas: SCOPUS

Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 196
Citas: 18

- 22** 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.

DOI: 10.1158/1078-0432.CCR-09-2564

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Autor de correspondencia: Si

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - ONCOLOGY

Índice de impacto: 7.338

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 16

Num. revistas en cat.: 185

Fuente de citas: SCOPUS

Citas: 54

- 23** 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.

DOI: 10.1111/j.1399-0004.2009.01272.x

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Autor de correspondencia: Si

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 2.942

Num. revistas en cat.: 156

Posición de publicación: 68

Fuente de citas: SCOPUS

Citas: 9

- 24** 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.

DOI: 10.1007/s10549-009-0394-1

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - ONCOLOGY

Índice de impacto: 4.859

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 34

Num. revistas en cat.: 185

Fuente de citas: SCOPUS

Citas: 34

- 25** 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.

DOI: 10.1007/s10549-009-0661-1

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Autor de correspondencia: Si

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - ONCOLOGY

Índice de impacto: 4.859

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 34

Num. revistas en cat.: 185

**Fuente de citas:** SCOPUS**Citas:** 5

- 26** 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.

DOI: 10.1016/j.ejca.2009.01.030**Tipo de producción:** Artículo científico**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 4.121**Posición de publicación:** 44**Fuente de citas:** SCOPUS**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY**Num. revistas en cat.:** 166**Citas:** 13

- 27** 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.

DOI: 10.1038/tpj.2009.16**Tipo de producción:** Artículo científico**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 4.398**Posición de publicación:** 30**Fuente de citas:** SCOPUS**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** Science Edition - PHARMACOLOGY & PHARMACY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 237**Citas:** 16

- 28** Milne RL; Osorio A; Ramón y Cajal T; Vega A; Llorca 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 Cardeñosa 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.

DOI: 10.1158/1078-0432.CCR-07-4436**Tipo de producción:** Artículo científico**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 6.488**Posición de publicación:** 16**Fuente de citas:** SCOPUS**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 143**Citas:** 63

- 29** Esteban Cardeñosa 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.

DOI: 10.1007/s10549-007-9818-y**Tipo de producción:** Artículo científico**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 5.684**Posición de publicación:** 17**Fuente de citas:** SCOPUS**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** Science Edition - ONCOLOGY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 143**Citas:** 6

- 30** 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.
DOI: 10.1038/nprot.2006.482
Tipo de producción: Artículo científico
Autor de correspondencia: Si
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 10.032 (actual)
Posición de publicación: 2
Fuente de citas: SCOPUS
Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - BIOCHEMICAL RESEARCH METHODS
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 78
Citas: 33
- 31** 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.
DOI: 10.1002/humu.20283
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.473
Posición de publicación: 18
Fuente de citas: SCOPUS
Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 131
Citas: 27
- 32** 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
Fuente de citas: SCOPUS
Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 123
Citas: 7
- 33** 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.
DOI: 10.1373/clinchem.2006.070110
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.454
Posición de publicación: 2
Fuente de citas: SCOPUS
Tipo de soporte: Revista
Categoría: Science Edition - MEDICAL LABORATORY TECHNOLOGY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 25
Citas: 54
- 34** 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.
DOI: 10.1007/s10038-006-0404-7
Tipo de producción: Artículo científico
Tipo de soporte: Revista

**Autor de correspondencia:** Si**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2.205**Posición de publicación:** 74**Fuente de citas:** WOS**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Num. revistas en cat.:** 131**Citas:** 27

- 35** Bolufer P; Munárriz B; Santaballa A; Velasco E; Lerma E; Barragán E (2005). Mutaciones en BRCA1 y BRCA2 en pacientes con historia familiar de cáncer de mama del Hospital La Fe. Medicina Clínica (Barc) 2005; 124: 10-12. 2005. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** MEDICINE, GENERAL & INTERNAL**Índice de impacto:** 1.417**Fuente de citas:** SCOPUS**Citas:** 6

- 36** 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.

DOI: 10.1002/elps.200410425**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Autor de correspondencia:** Si**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Science Edition - CHEMISTRY, ANALYTICAL**Índice de impacto:** 3.85**Revista dentro del 25%:** Si**Posición de publicación:** 3**Num. revistas en cat.:** 70**Fuente de citas:** SCOPUS**Citas:** 19

- 37** 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.

DOI: 10.1373/clinchem.2003.023614**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Autor de correspondencia:** Si**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Science Edition - MEDICAL LABORATORY TECHNOLOGY**Índice de impacto:** 6.501**Revista dentro del 25%:** Si**Posición de publicación:** 1**Num. revistas en cat.:** 24**Fuente de citas:** SCOPUS**Citas:** 23

- 38** 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; Benítez 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.

DOI: 10.1002/humu.10260**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** Science Edition - GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 6.328**Revista dentro del 25%:** Si**Posición de publicación:** 14**Num. revistas en cat.:** 120

Fuente de citas: SCOPUS

Citas: 135

- 39** Durán M; Esteban-Cardeñosa; 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.

PMID: 12655567

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Autor de correspondencia: Si

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 6.328

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 14

Num. revistas en cat.: 120

Fuente de citas: SCOPUS

Citas: 15

- 40** Velasco E; Esteban E; Infante M; Durán M; Lastra E.; García-Girón; C.; Miner C .Estudio molecular de los genes BRCA1 y BRCA2 en 153 familias con cáncer de mama de Castilla y León (España): Identificación de nueve variantes de efecto desconocido no descritas. Medicina Clínica (Barc.). 119, pp. 441 - 445. 2002. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.399

Fuente de citas: SCOPUS

Citas: 9

- 41** Alonso MJ; Blanco A; Fernández-Burriel M; Calleja J; Fernández I; Sanz A; Velasco E; Telleria 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

- 42** 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

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 1.561

Revista dentro del 25%: No

Fuente de citas: SCOPUS

Citas: 14

- 43** Redondo Mateo J; Velasco Sampedro E; Gómez Barrero S; Rodríguez Sanz F; Clavería Soria LE. Estudio clínico y genético de familias españolas afectadas de la enfermedad de Darier. Actas Dermosifiliográficas. 89, pp. 519 - 529. 1998.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

- 44** 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.

DOI: 10.1007/s004390050438

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista



Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.662

Posición de publicación: 30

Fuente de citas: SCOPUS

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Num. revistas en cat.: 90

Citas: 36

45 Duarte J; Velasco E. Disonía sensible a DOPA. ALDE. 4, pp. 3 - 4. 1996.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

46 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.

PMID: 8818946

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 6.335

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 18

Num. revistas en cat.: 167

Fuente de citas: SCOPUS

Citas: 11

47 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. 1996.

PMID: 8824882

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 8.505

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 18

Num. revistas en cat.: 253

Fuente de citas: SCOPUS

Citas: 169

48 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

49 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.

DOI: 10.1007/BF00223883

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 2.758

50 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

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 4.349

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 36

Num. revistas en cat.: 167

Fuente de citas: SCOPUS

Citas: 4

- 51** 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.

DOI: 10.1093/hmg/3.4.639

Tipo de producción: Artículo científico

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.528

Fuente de citas: SCOPUS

Tipo de soporte: Revista

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: Si

Citas: 33

- 52** 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.

DOI: 10.1093/hmg/3.8.1441

Tipo de producción: Artículo científico

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.528

Fuente de citas: SCOPUS

Tipo de soporte: Revista

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: Si

Citas: 1

- 53** 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.

DOI: 10.1093/hmg/1.7.552-a

Tipo de producción: Artículo científico

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.783

Fuente de citas: SCOPUS

Tipo de soporte: Revista

Categoría: Science Edition - GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: Si

Citas: 3

- 54** 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

Trabajos presentados en congresos nacionales o internacionales

- 1** **Título del trabajo:** DESREGULACIÓN DEL SPLICING EN CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO (CMH)": CLASIFICACIÓN FUNCIONAL Y CLÍNICA DE VARIANTES DE ADN DEL GEN DE SUSCEPTIBILIDAD PALB2

Nombre del congreso: II Congreso Interdisciplinar en Genética Humana

Ciudad de celebración: Madrid,

Fecha de celebración: 03/04/2019

Fecha de finalización: 05/04/2019

Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana

Valenzuela Palomo A; Sanoguera L; Fraile Bethencourt E; Díez Gómez B; Vreeswijk M; Devilee P; de la Hoya M; Velasco EA.

- 2** **Título del trabajo:** LA MUTACIÓN C.709-1G>A, EN EL SITIO ACEPTOR DEL EXÓN 8 DEL GEN PGRN, SE TRADUCE EN UNA PROTEÍNA TRUNCADA POR LA APARICIÓN DE UN CODÓN STOP PREMATURO.
Nombre del congreso: II Congreso Interdisciplinar en Genética Humana
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 03/04/2019
Fecha de finalización: 05/04/2019
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana de la Hoz Rastrollo AB; Ibarluzea Guenaga N; Valenzuela Palomo A; Fraile Bethencourt E; Velasco EA; Fernández Martínez M; Blanco Martín E; Sarasola E; Tejada Mínguez MI.
- 3** **Título del trabajo:** Classification of 15 new BRCA2 exons 2-9 splicing variants by hybrid minigenes
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2018
Ciudad de celebración: Milán, Italia
Fecha de celebración: 16/06/2018
Fecha de finalización: 19/06/2018
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics Fraile Bethencourt E; Díaz Gomez B; Valenzuela-Palomo A; Acedo A; Velasco EA.
- 4** **Título del trabajo:** BRCA2 mis-splicing: exons 17 and 18 regulation
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2017
Ciudad de celebración: Copenhagen, Dinamarca
Fecha de celebración: 27/05/2017
Fecha de finalización: 30/05/2017
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics Fraile Bethencourt E; Díaz Gomez B; Valenzuela-Palomo A; Acedo A; Sanz DJ; Goina E; Buratti E; Velasco EA.
- 5** **Título del trabajo:** ANÁLISIS FUNCIONALES CONFIRMAN LA PATOGENICIDAD DE UNA VARIANTE DE SPLICING EN EL GEN CHD7 HALLADA MEDIANTE SECUENCIACIÓN MASIVA
Nombre del congreso: I Congreso Interdisciplinar en Genética Humana
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017
Entidad organizadora: Asociación española de Genética Humana Villate O; Fraile-Bethencourt E; Valenzuela A; Velasco EA; Grozeva D; Raymond L; Botella MP; Tejada MI.
- 6** **Título del trabajo:** BRCA 2 MIS-SPLICING: REGULACIÓN DE LOS EXONES 17 Y 18
Nombre del congreso: I Congreso Interdisciplinar en Genética Humana
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana Fraile Bethencourt E; Díaz Gomez B; Valenzuela A; Acedo A; Sanz DJ; Goina E; Buratti E; Velasco EA.
- 7** **Título del trabajo:** CARACTERIZACIÓN FUNCIONAL DE VARIANTES CANDIDATAS DE SPLICING EN GENES DE SUSCEPTIBILIDAD MEDIANTE MINIGENES HÍBRIDOS: PALB2
Nombre del congreso: I Congreso Interdisciplinar en Genética Humana
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 25/04/2017
Fecha de finalización: 28/04/2017



Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana

Valenzuela Palomo A; Fraile Bethencourt E; Díez Gómez B; Entrala C; Martínez- Delgado B; Villate O; Tejada MI; Velasco EA.

- 8 Título del trabajo:** Functional characterization of DNA variants from exons 17 and 18 of the BRCA2 gene
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2016
Tipo evento: Congreso
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 21/05/2016
Fecha de finalización: 24/05/2016
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Fraile-Bethencourt E; Díez-Gómez B; Velásquez-Zapata V; Acedo A; Sanz DJ; Hernandez-Moro C; Marcos G; Infante M; Durán M; Velasco EA.
- 9 Título del trabajo:** Caracterización funcional de mutaciones reguladoras en el promotor de BRCA2 en cáncer de mama y ovario hereditario
Nombre del congreso: XL CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA
Autor de correspondencia: Si
Ciudad de celebración: Córdoba,
Fecha de celebración: 16/09/2015
Fecha de finalización: 18/09/2015
Entidad organizadora: SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA
Díez B; Fraile E; Infante M; Durán M; Velasco EA.
- 10 Título del trabajo:** Clasificación funcional y clínica de variantes de ADN del gen BRCA2 mediante minigenes híbridos
Nombre del congreso: XL CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Autor de correspondencia: Si
Ciudad de celebración: Córdoba,
Fecha de celebración: 16/09/2015
Fecha de finalización: 18/09/2015
Entidad organizadora: SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA
Fraile E; Velásquez V; Hernández C; Díez B; Sanz DJ; Acedo A; Infante M; Velasco EA.
- 11 Título del trabajo:** CONSTRUCCIÓN DE UN MINIGEN HÍBRIDO PARA EL ESTUDIO DE MUTACIONES DE SPLICING EN LOS EXONES 17 Y 18 DE BRCA2
Nombre del congreso: XXVIII Congreso Nacional de Genética Humana
Autor de correspondencia: Si
Ciudad de celebración: Palma de Mallorca,
Fecha de celebración: 13/05/2015
Fecha de finalización: 15/05/2015
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana
FRAILE E; Velásquez V; HERNÁNDEZ MORO C; Díez B; Sanz DJ; Acedo A; Infante M; Velasco EA.
- 12 Título del trabajo:** IDENTIFICACIÓN DE ALTERACIONES DE SPLICING EN EL GEN BRCA1 MEDIANTE MINIGENES HÍBRIDOS
Nombre del congreso: XXVIII Congreso Nacional de Genética Humana
Autor de correspondencia: Si
Ciudad de celebración: Palma de Mallorca,



Fecha de celebración: 13/05/2015

Fecha de finalización: 15/05/2015

Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana

HERNÁNDEZ MORO C; Curiel A; Acedo A; FRAILE E; Díez B; Infante M; Durán M; Velasco EA.

- 13 Título del trabajo:** New splicing vector pSAD: Splicing functional analysis of a hybrid "maxi-minigene" with exons 19 to 27 of BRCA2
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2013
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: París, Francia
Fecha de celebración: 08/06/2013
Fecha de finalización: 11/06/2013
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Acedo A; Díez-Gómez B; Curiel A; Hernández-Moro C; Infante M; Miner C; Durán M; Velasco EA.
- 14 Título del trabajo:** Splicing functional assays of a BRCA1 minigene with exons 15-19
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2013
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: París, Francia
Fecha de celebración: 08/06/2013
Fecha de finalización: 11/06/2013
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Hernández-Moro C; Curiel A; Díez-Gómez B; Acedo A; Infante M; Miner C; Durán M; Velasco EA.
- 15 Título del trabajo:** Estudios funcionales de splicing de los exones 16 y 17 de brca1 mediante minigenes híbridos
Nombre del congreso: XXVII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 10/04/2013
Fecha de finalización: 12/04/2013
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana
Hernández-Moro C; Curiel-García A; Díez Gómez B; Acedo; Infante M; Durán M; Velasco EA.
- 16 Título del trabajo:** Nuevo vector de splicing pSAD. Validación mediante ensayos funcionales de splicing en el "maxi-minigen" con los exones 19 a 27 de BRCA2
Nombre del congreso: XXVII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 10/04/2013
Fecha de finalización: 12/04/2013
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana
Acedo; Díez Gómez B; Curiel-García A; Hernández-Moro C; Infante M; Durán M; Velasco EA.



- 17** **Título del trabajo:** New splicing vector pSAD: Splicing functional analysis of a hybrid “maxi-minigene” with exons 19 to 27 of BRCA2
Nombre del congreso: IV Annual IMPPC Conference/1st ICO-IDIBELL Hereditary Cancer Program Meeting.
Tipo evento: Congreso
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 14/03/2013
Fecha de finalización: 15/03/2013
Entidad organizadora: Instituto Catalán de Oncología. IMPPC
Ciudad entidad organizadora: Barcelona, España
Acedo A; Díez-Gómez B; Curiel A; Hernández-Moro C; Infante M; Durán M; Velasco EA.
- 18** **Título del trabajo:** "Splicing y cáncer de mama y ovario hereditario"
Nombre del congreso: JORNADA NACIONAL DE GRUPOS DE TRABAJO EN CÁNCER HEREDITARIO
Tipo evento: Jornada
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote
Intervención por: Por invitación
Ciudad de celebración: Barcelona,
Fecha de celebración: 13/03/2013
Entidad organizadora: ICO-IMPPC
Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación
Eladio A. Velasco Sampedro.
- 19** **Título del trabajo:** Distribution of mutations in breast/ovarian cancer susceptibility genes in the north-east of Spain.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2012
Tipo evento: Congreso
Ámbito geográfico: Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Nüremberg, Alemania
Fecha de celebración: 23/06/2012
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
1; Infante M; Esteban Cardeñosa EM; Velasco EA; Lastra Aras E; Marcos García G; Hernández Sanz L; Martínez Martín N; Durán Domínguez M; Miner C.
- 20** **Título del trabajo:** Frequency of germ line MUTYH mutations in patients diagnosed with colorectal cancer in Castilla y León (Spain)
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2012
Tipo evento: Congreso
Ámbito geográfico: Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Nüremberg, Alemania
Fecha de celebración: 23/06/2012
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Tascón M; Pérez-Cabornero L; Infante M; Velasco EA; Lastra E; Marcos G; Esteban-Cardenosa E; Hernández Sanz L; Miner C; Durán M.
- 21** **Título del trabajo:** Splicing functional assays of a single minigene with eight exons of the BRCA2 gene
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2012
Tipo evento: Congreso
Ámbito geográfico: Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Nüremberg, Alemania
Fecha de celebración: 23/06/2012



Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Acedo A; Díez-Gómez B; Curiel A; Hernández-Moro C; Infante M; Miner C; Durán M; Velasco EA.

22 Título del trabajo: Splicing aberrante de BRCA1 y BRCA2 y susceptibilidad genética a cáncer de mama/ovario"

Nombre del congreso: SEMINARIOS DEL SERVICIO DE GENÉTICA

Tipo evento: Seminario

Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote **Intervención por:** Por invitación

Ciudad de celebración: Barcelona,

Fecha de celebración: 29/11/2011

Entidad organizadora: HOSPITAL DE LA SANTA CREU I SANT PAU
Eladio Velasco Sampedro.

23 Título del trabajo: "Análisis funcional de splicing de variantes de ADN de los genes BRCA1 y BRCA2 mediante minigenes híbridos"

Nombre del congreso: XXXVIII Congreso de la Sociedad Española de Genética

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Murcia,

Fecha de celebración: 21/09/2011

Entidad organizadora: Sociedad Española de Genética
Acedo A, Sanz DJ, Durán M, Infante M, Lucía Pérez-Cabornero, Beatriz Díez, Cristina Miner; Velasco EA.

24 Título del trabajo: Analysis of PALB2 gene in BRCA1/2 negative Spanish Hereditary Breast Ovarian Cancer Families with pancreatic cancer cases.

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2011

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Unión Europea

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Amsterdam, Holanda

Fecha de celebración: 28/05/2011

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Blanco A; Díez O; de la Hoya M; García M J; Miramar MD; Infante M; Martínez Bouzas C; Torres A; Lasa A; Llorca G; Brunet J; Bosch N; Pérez Segura P; Osorio A; Calvo MT; Velasco E; Tejada MI; Caldés T; J. Benitez; Carracedo A; Balmaña J; Vega A. "Analysis of PALB2 gene in BRCA1/2 negative Spanish Hereditary Breast Ovarian Cancer Families with pancreatic cancer cases".

25 Título del trabajo: Influence of MLH1 -93G>A promoter polymorphism in hereditary vs. sporadic colon cancer

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2011

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Unión Europea

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Amsterdam, Holanda

Fecha de celebración: 28/05/2011

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Durán M, Martínez N, Pérez-Cabornero L, Infante M.; E. Velasco.; C. Miner. "Influence of MLH1 -93G>A promoter polymorphism in hereditary vs. sporadic colon cancer."

26 Título del trabajo: Mutation screening of RAD51C in Breast and Ovarian Cancer families from Castilla-León (Spain)

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2011

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Unión Europea



Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Amsterdam, Holanda
Fecha de celebración: 28/05/2011

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics

Infante M; Durán M; Díez-Gómez B; Curiel A; A. Acedo, Pérez-Cabornero L; Lastra E; Marcos G; Miner C; Velasco EA. "Mutation screening of RAD51C in Breast and Ovarian Cancer families from Castilla-León (Spain).".

27 Título del trabajo: EFECTO DEL POLIMORFISMO MLH1-93G>A EN CÁNCER COLORRECTAL

Nombre del congreso: XXVI Congreso Nacional de Genética Humana

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Murcia,

Fecha de celebración: 30/03/2011

Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana

Martínez N; Pérez-Cabornero L; Infante M; Velasco E; Acedo A; Lastra E; Martínez N; Hernández L; Miner C; Durán M. "ESTUDIO MUTACIONAL DEL GEN RAD51C EN PACIENTES CON CÁNCER DE MAMA Y OVARIO DE LA ZONA ESTE DE CASTILLA Y LEÓN".

28 Título del trabajo: ESTUDIO MUTACIONAL DEL GEN RAD51C EN PACIENTES CON CÁNCER DE MAMA Y OVARIO DE LA ZONA ESTE DE CASTILLA Y LEÓN

Nombre del congreso: XXVI Congreso Nacional de Genética Humana

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Murcia,

Fecha de celebración: 30/03/2011

Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana

Infante M; Durán M; Díez-Gómez B; Curiel A; Acedo A; Pérez-Cabornero L; Lastra E; Marcos G; Miner C; Velasco EA. "ESTUDIO MUTACIONAL DEL GEN RAD51C EN PACIENTES CON CÁNCER DE MAMA Y OVARIO DE LA ZONA ESTE DE CASTILLA Y LEÓN".

29 Título del trabajo: Analysis of the splicing effect of 28 DNA variants from BRCA2 exons 19 and 20 by hybrid minigenes

Nombre del congreso: French workshop on RNA splicing and genetic diseases

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Unión Europea

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Paris, Francia

Fecha de celebración: 14/10/2010

Entidad organizadora: EURASNET (European Alternative Splicing Network)

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

A. Acedo; M. Durán; D. J. Sanz; M. Infante; L. Pérez-Cabornero; E. Lastra; C. Miner; E.A. Velasco.

30 Título del trabajo: Evaluation of pathogenicity of single-base germline changes involving the mismatch repair genes MLH1, MSH2 and MSH6 in diagnostics of Lynch syndrome

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2010

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Unión Europea

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Gothenburg, Suecia

Fecha de celebración: 12/06/2010

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics



Pérez-Cabornero L; Infante Sanz M; Velasco Sampedro E; Lastra Aras E; Cuevas González J; Acedo Bécares A; Alonso Ramos M; Fernández Carvajal I; Hernández Sanz L; Martínez Martín N; Miner Pino C; Durán Domínguez M.

- 31 Título del trabajo:** Risk measure for expansion upon transmission in FMR1 grey alleles.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2010
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Gothenburg, Suecia
Fecha de celebración: 12/06/2010
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
B. Lopez; J. A. Garrote; E. Velasco; M. J. Alonso; M. Duran; A. Blanco; I.Fernández-Carvajal.
- 32 Título del trabajo:** Splicing Functional Assays of DNA variants of the BRCA1 and BRCA2 genes.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2010
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Gothenburg, Suecia
Fecha de celebración: 12/06/2010
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Acedo A; Sanz DJ; Pérez-Cabornero L; Infante M; Durán M; Esteban-Cardenosa E; Miner C; Velasco EA.
- 33 Título del trabajo:** Two deleterious BRCA1 and BRCA2 mutations in a Spanish family.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2010
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Gothenburg, Suecia
Fecha de celebración: 12/06/2010
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Infante M; Durán M; Sanz D; Pérez-Cabornero L; Acedo A; Lastra E; Hernández L; Martínez N; Miner C; Velasco E.
- 34 Título del trabajo:** Effect of DNA Variants from BRCA2 Exons 19 and 20 on the Splicing Process by Hybrid Minigenes
Nombre del congreso: 4th FAMILIAL CANCER CONFERENCE
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 07/06/2010
Entidad organizadora: Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Acedo A; Sanz DJ; Infante M; Pérez-Cabornero L; Lastra E; Miner C; Durán M; Velasco EA.
- 35 Título del trabajo:** High proportion of aberrant splicing of the BRCA1 and BRCA2 genes in Hereditary Breast/Ovarian Cancer
Nombre del congreso: Current Trends in Biomedicine"; Workshop: RNA-protein interactions in Development and Cancer"
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Baeza, Andalucía, España
Fecha de celebración: 01/10/2009
Tipo de entidad: Universidad



Entidad organizadora: Universidad Internacional de Andalucía
Sanz DJ; Acedo A; Velasco EA.

- 36 Título del trabajo:** Novel MSH6 mutations in HNPCC families with endometrial cancer
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2009
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Viena, Austria
Fecha de celebración: 23/05/2009
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Durán M; Perez-Cabornero L; Velasco E; Infante M; Lastra E; Sanz D; Acedo A; Cuevas J; Hernandez L; Martinez N; Miner C.
- 37 Título del trabajo:** Two distinct origins of 3036delACAA BRCA2 mutation in Castilla-León (Spain)
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2009
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Viena, Austria
Fecha de celebración: 23/05/2009
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Infante M; Acedo A; Sánchez-Tapia E; Pérez-Cabornero L; Sanz DJ; Durán M; Lastra E; Miner C; González-Sarmiento R; Velasco E.
- 38 Título del trabajo:** Identification of MMR germline mutations in colon tumors tested by microsatellite instability and immunohistochemistry in the diagnosis of HNPCC
Nombre del congreso: XII Congreso ASEICA
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 06/05/2009
Entidad organizadora: ASEICA
Durán M; Pérez-Cabornero L; Velasco E; Infante M; Lastra E; Sanz D; Acedo A; Hernández L; Martínez and C. Miner.
- 39 Título del trabajo:** Three recurrent BRCA2 mutations suggest founder effects in Castilla-León (Spain)
Nombre del congreso: XII Congreso ASEICA
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 06/05/2009
Entidad organizadora: ASEICA
Infante M; Acedo A; Perez-Cabornero L; Durán M; Sanz DJ; Esteban-Cardenosa E; de la Hoya M; Lastra E; Miner C; Velasco E.
- 40 Título del trabajo:** BRCA2 mutation 9121G>C: splicing enhancer creation or silencer disruption?
Nombre del congreso: High throughput Technologies for alternative splicing
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Valencia,
Fecha de celebración: 05/02/2009



Entidad organizadora: EURASNET

Acedo A; Sanz DJ; Pérez-Cabornero L.; Infante M; Durán M; Miner C; Velasco E.

41 Título del trabajo: Splicing alterations in BRCA genes using hybrid minigenes: contribution to the model of genetic susceptibility to HBC

Nombre del congreso: High throughput Technologies for alternative splicing

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Unión Europea

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Valencia,

Fecha de celebración: 05/02/2009

Entidad organizadora: EURASNET

Sanz DJ; Acedo A; Infante M; Perez-Cabornero L; Durán M; Miner C; Velasco E.

42 Título del trabajo: BRCA1-c.5272-1G>A and BRCA2-c.5374_5377delTATG are Founder Mutations in the East of Castilla-León (Spain)

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2008

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Unión Europea

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona,

Fecha de celebración: 31/05/2008

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics

Infante M; Durán M; Pérez-Cabornero L; Sanz DJ; Lastra E; Miner C; Velasco E.

43 Título del trabajo: Novel PCR-based protocol for a rapid molecular testing of Fragile-X syndrome

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2008

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Unión Europea

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona,

Fecha de celebración: 31/05/2008

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics

López-Posadas B; Velasco E; Garrote JA; Alonso M; Tellería JJ; Blanco A; Fernández-Carvajal I.

44 Título del trabajo: Pathogenicity analysis of six unclassified missense variations in MMR genes identified in a selected population of Castilla-León (Spain)

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2008

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Unión Europea

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona,

Fecha de celebración: 31/05/2008

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics

Pérez-Cabornero L; Velasco E; Infante M; Sanz D; Martínez N; Hernández L; Martínez N; Lastra E; Miner C; Durán M.

45 Título del trabajo: "Cáncer de mama y cáncer de ovario hereditarios"

Nombre del congreso: Curso "Investigación genética y enfermedad"

Tipo evento: Curso

Ámbito geográfico: Universidad de Valladolid

Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote

Intervención por: Por invitación

Ciudad de celebración: Valladolid,

Fecha de celebración: 03/04/2008

Entidad organizadora: Universidad Permanente Millán santos



Ciudad entidad organizadora: Valladolid,
Eladio Velasco Sampedro.

46 Título del trabajo: Genética del cáncer”

Nombre del congreso: IV Simposio del Instituto de Biología y Genética Molecular

Tipo evento: Simposium

Ámbito geográfico: IBGM

Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote

Intervención por: Por invitación

Ciudad de celebración: Valladolid,

Fecha de celebración: 03/04/2008

Entidad organizadora: Instituto de Biología y Genética Molecular

Tipo de entidad: Agencia Estatal

Eladio Velasco Sampedro.

47 Título del trabajo: MODERADOR Mesa Redonda "Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario"

Nombre del congreso: II Simposio de Cáncer Hereditario

Tipo evento: Congreso

Tipo de participación: Participativo - Otros

Intervención por: Por invitación

Ciudad de celebración: Burgos,

Fecha de celebración: 2008

Entidad organizadora: Servicio de Oncología-Hospital General Yagüe
Eladio Velasco Sampedro.

48 Título del trabajo: HAPLOTYPE ANALYSIS OF RECURRENT BRCA1 AND BRCA2 MUTATIONS IN SPAIN

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2007

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Unión Europea

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Niza, Francia

Fecha de celebración: 16/06/2007

Entidad organizadora: European Society of Human Genetics

Infante M; Durán M; Pérez-Cabornero L; Sanz DJ; Sánchez-Tapia E; Osorio A; Llorc G; Diez O; de la Hoya M; Esteban-Cardenosa E; Vega A; Lastra E; Miner C; Velasco E.

49 Título del trabajo: Aberrant Splicing of tumor-suppressor genes BRCA1 and BRCA2 in familial breast cancer

Nombre del congreso: pre-mRNA processing and disease”

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Cortina d'Ampezzo, Italia

Fecha de celebración: 14/01/2007

Entidad organizadora: EMBO-EURASNET

Velasco E; Sanz DJ; Pérez-Cabornero L; Durán M; Infante M; Esteban-Cardenosa; Miner C.

50 Título del trabajo: Detección de Reorganizaciones Genómicas mediante el uso combinado de MLPA y RT-PCR en Genes MMR

Nombre del congreso: XXIV Congreso Nacional de Genética Humana

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Alicante,

Fecha de celebración: 2007

Entidad organizadora: AEGH



Pérez L; Velasco E; Infante M; Martínez N; Hernández L; Sanz D; Lastra E; Miner C y Durán M.

- 51** **Título del trabajo:** Aberrant splicing of tumor-suppressor genes BRCA1 and BRCA2 and genetic susceptibility to breast cancer
Nombre del congreso: WORKSHOP RNA IN DISEASE AND THERAPY
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Baeza,
Fecha de celebración: 02/10/2006
Entidad organizadora: Universidad Internacional de Andalucía **Tipo de entidad:** Universidad
Velasco E; Durán M; Infante M.
- 52** **Título del trabajo:** ANÁLISIS DE HAPLOTIPOS EN LAS MUTACIONES RECURRENTE DE LOS GENES BRCA1 Y BRCA2 EN CASTILLA Y LEÓN
Nombre del congreso: XXIII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Valladolid,
Fecha de celebración: 15/06/2006
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
Infante M; Duran M; Pérez-Cabornero L; Sanz DJ; Lastra E; García Girón C; Miner C; Velasco E.
- 53** **Título del trabajo:** ANÁLISIS DE LA METILACIÓN DE ISLAS CpG MEDIANTE MSP Y SECUENCIACIÓN CON BISULFITO EN EL PROMOTOR DEL GEN FMR1
Nombre del congreso: XXIII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Valladolid,
Fecha de celebración: 15/06/2006
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
López B; Velasco E; Alonso M; Durán M; Tellería JJ; Blanco A; Fernández Carvajal I.
- 54** **Título del trabajo:** ANÁLISIS MUTACIONAL DE LOS GENES MLH1; MSH2 y MSH6 EN PACIENTES CASTELLANO-LEONESES
Nombre del congreso: XXIII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Valladolid,
Fecha de celebración: 15/06/2006
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
Pérez-Cabornero L; Sanz DJ; Martínez N; Durán M; Infante M; Velasco E; Lastra E; García-Girón C y Miner C.
- 55** **Título del trabajo:** CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE LAS MUTACIONES QUE PRODUCEN B-TALASEMIA EN CASTILLA Y LEÓN
Nombre del congreso: XXIII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Valladolid,
Fecha de celebración: 15/06/2006
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana (AEGH)



Pestaña E; Alonso MJ; Durán M; Velasco E; Infante M; Fernández I; Telleria JJ; Blanco A.

- 56** **Título del trabajo:** DETECCIÓN DE MUTACIONES EN GENES COMPLEJOS MEDIANTE ANÁLISIS DE HETERODUPLEX POR ELECTROFORÉSIS EN ARRAY DE CAPILARES (HA-CAE)
Nombre del congreso: XXIII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Valladolid,
Fecha de celebración: 15/06/2006
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
Sanz DJ; Infante M; Pérez-Cabornero L; Durán M; Miner C; Velasco E.
- 57** **Título del trabajo:** Detección rápida de mutaciones en genes complejos mediante Análisis de Heterodúplex en secuenciadores Applied Biosystems 3130XL Genetic Analyzer
Nombre del congreso: Applied Biosystems Genotyping User Meeting
Tipo evento: Jornada **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote **Intervención por:** Por invitación
Ciudad de celebración: Barcelona,
Fecha de celebración: 02/03/2006
Entidad organizadora: APPLERA HISPANIA, S.A - APPLIED BIOSYSTEMS
Eladio Velasco Sampedro.
- 58** **Título del trabajo:** Diagnóstico Molecular en Cáncer de Mama y Ovario Hereditarios”
Nombre del congreso: I SIMPOSIO DE CÁNCER HEREDITARIO
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote **Intervención por:** Por invitación
Ciudad de celebración: Burgos,
Fecha de celebración: 28/09/2005
Entidad organizadora: Servicio de Oncología-Hospital General Yagüe
Eladio Velasco Sampedro. **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
- 59** **Título del trabajo:** Calcium-Sensing receptor gene A986S polymorphism and bone mass in hypertensive women
Nombre del congreso: 37th European Human Genetics Conference
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Praga, República Checa
Fecha de celebración: 07/05/2005
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Sanz-Cantalapiedra A; Perez-Castrillón JL; Martin-Escudero J; Silva J; Justo I; Velasco E; Dueñas A; Blanco Quirós A.
- 60** **Título del trabajo:** Molecular and methylation analysis of the FMR1 gene promoter and repeat region in twelve fragile X Spanish families
Nombre del congreso: 37th European Human Genetics Conference
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Praga, República Checa
Fecha de celebración: 07/05/2005



Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
López B; Fernández I; Alonso MJ; Velasco E; Tellería J; Blanco A.

- 61 Título del trabajo:** Rapid mutation detection method of complex genes by heteroduplex análisis with Capillary Array Electrophoresis
Nombre del congreso: 37th European Human Genetics Conference
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Praga, República Checa
Fecha de celebración: 07/05/2005
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Velasco E; Durán M, Esteban-Careñosa E, Infante M; Lastra E, García-Girón C, Miner C.
- 62 Título del trabajo:** Rapid screening of Beta-thalassaemia mutations by heteroduplex analysis with capillary array electrophoresis (HA-CAE) in the population of Castilla-Leon region (Spain)
Nombre del congreso: 37th European Human Genetics Conference
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Praga, República Checa
Fecha de celebración: 07/05/2005
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Alonso Ramos MJ; Pestaña E; Duran M; Esteban E; Infante M; Velasco E; Fernandez I; Lopez B; Telleria JJ; Blanco A.
- 63 Título del trabajo:** Two p53 polymorphisms modify cancer risk in BRCA2 mutation carriers
Nombre del congreso: 37th European Human Genetics Conference
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Praga, República Checa
Fecha de celebración: 07/05/2005
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Osorio A; Pollán M; Cuadros M; Torrenteras C; Rodríguez-López R; Melchor L; Ribas G; Salazar R; Velasco E; de la Hoya M; Díez O; Martínez-Delgado B; Benítez J.
- 64 Título del trabajo:** Elevado número de variantes BRCA1 y BRCA2 en 212 familias con cáncer de mama en Castilla y León
Nombre del congreso: XXII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Fecha de celebración: 18/06/2003
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana
Esteban-Cardenosa E; Infante M; Durán M; Velasco E; Lastra E; y Miner C.
- 65 Título del trabajo:** 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
Nombre del congreso: 14th General Meeting BCLC
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 02/06/2003
Entidad organizadora: Breast Cancer Linkage Consortium **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones



Díez O; Osorio A; Durán M; Martínez Ferrandis JI; de la Hoya M; Salazar R; Vega A; Campos B; Rodríguez-López R; Velasco E et al.

- 66** **Título del trabajo:** Bard I (143T):A candidate breast cancer susceptibility allele
Nombre del congreso: 14th General Meeting BCLC
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 02/06/2003
Entidad organizadora: Breast Cancer Linkage Consortium
De la Hoya M; Fernández JM; Osorio A; Díez O; Durán M; Velasco E, et al.
- 67** **Título del trabajo:** High incidence of BRCA2 mutations in breast cancer patients from Castilla-León (Spain)
Nombre del congreso: 14th General Meeting BCLC
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Madrid,
Fecha de celebración: 02/06/2003
Entidad organizadora: Breast Cancer Linkage Consortium
Infante M; Esteban-Cardenosa E; Durán M; Velasco E; Lastra E; García-Girón C; Miner C.
- 68** **Título del trabajo:** Clinical and pathological study of patients with hereditary breast cancer and BRCA1/2 mutations
Nombre del congreso: 17th Meeting of the European Association for Cancer Research/ IX Congreso de la Asociación Española de Investigación sobre el Cáncer
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Granada,
Fecha de celebración: 08/06/2002
Entidad organizadora: ASEICA / EACR **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Lastra E; Calzas J; Velasco E; Durán M; Lara MA; García-Girón C; Fernández Y; Miner C.
- 69** **Título del trabajo:** Mutational analysis of the BRCA1 and BRCA2 genes by capillary electrophoresis on an ABI 3100 genetic analyser
Nombre del congreso: 17th Meeting of the European Association for Cancer Research/ IX Congreso de la Asociación Española de Investigación sobre el Cáncer
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Granada,
Fecha de celebración: 08/06/2002
Entidad organizadora: ASEICA / EACR
Esteban E; Infante M; Durán; Velasco E; Miner C.
- 70** **Título del trabajo:** Análisis mutacional completo de los genes BRCA1 y BRCA2 en pacientes con cáncer de mama de Castilla y León
Nombre del congreso: XXI Congreso de la Sociedad Española de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Oviedo,
Fecha de celebración: 08/10/2001
Entidad organizadora: AEGH



Infante M; Esteban E; Velasco E; Durán M; Miner C.

- 71 Título del trabajo:** Estudio de los genes BRCA1 y BRCA2 en 356 familias y 205 pacientes españolas con cáncer de mama
Nombre del congreso: XXI Congreso de la Sociedad Española de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Oviedo,
Fecha de celebración: 08/10/2001
Entidad organizadora: AEGH
Campos B; Díez O; Osorio A; de la Hoya M; Durán M; Vega A; Martínez JI; Rodríguez R; Sulleiro S; Godino J; Baena M; Velasco E; Esteban E; Torres M; Barros F; Chaves J; Miner C; Caldés T; Armengod; E.; Balmaña; J.; Alonso; C; Carracedo; A.; Benítez J.; y Baiget; M.
- 72 Título del trabajo:** Identificación de 12 nuevas variantes en los genes BRCA1 y BRCA2
Nombre del congreso: XXI Congreso de la Sociedad Española de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Oviedo,
Fecha de celebración: 08/10/2001
Entidad organizadora: AEGH
Esteban E; Infante M; Domínguez M; Velasco E; Miner C.
- 73 Título del trabajo:** "Fibrosis Quística: año y medio de experiencia"
Nombre del congreso: VI Reunión Nacional de Centros de Cribado Neonatal
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote **Intervención por:** Por invitación
Ciudad de celebración: Valladolid,
Fecha de celebración: 28/09/2000
Entidad organizadora: Universidad de Valladolid **Tipo de entidad:** Universidad
Eladio Velasco Sampedro.
- 74 Título del trabajo:** Rastreo neonatal de la Fibrosis Quística en Castilla y León
Nombre del congreso: V Congreso Nacional de Fibrosis Quística
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Murcia,
Fecha de celebración: 1999
Entidad organizadora: Sociedad Española de Fibrosis Quística **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Tellería JJ; Alonso MJ; Velasco E; Sanz-Cantalapiedra A; Fernández I; Blanco-Quirós A.
- 75 Título del trabajo:** "Importancia de un rastreo exhaustivo del gen CFTR en los pacientes que presentan fenotipos atípicos de FQ
Nombre del congreso: V Congreso Nacional de Fibrosis Quística
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Murcia,
Fecha de celebración: 1999
Entidad organizadora: Sociedad Española de Fibrosis Quística **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones



Alonso MJ; Tellería JJ; Calleja J; Fernández I; Sanz A; Velasco E; Blanco-Quirós A.

- 76** **Título del trabajo:** Demencia Talámica familiar o Insomnio Fatal familiar
Nombre del congreso: XLIX Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona,
Fecha de celebración: 1997
Entidad organizadora: Sociedad Española de Neurología **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Taberero C; Cabello A; Ricoy JR; Sevillano MD; Velasco E; Cabezas C; Mendoza A; Guerrero P; Duarte J; Clavería LE.
- 77** **Título del trabajo:** Análisis mutacional de los genes SMN y NAIP en pacientes afectados de Atrofia Muscular Espinal (AME)
Nombre del congreso: XLVII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Barcelona,
Fecha de celebración: 1995
Entidad organizadora: Sociedad Española de Neurología **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación
Velasco E; Valero M.C.; Valero A.; Moreno F; Hernández C.
- 78** **Título del trabajo:** Genetic analysis of Spanish SMA families. Isolation of new markers
Nombre del congreso: 26th Annual Meeting. European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Paris,
Fecha de celebración: 1994
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Velasco E; García E; Puente A; Valero MC; Cruces J; Castillo I; Moreno F; Hernández-Chico C.
- 79** **Título del trabajo:** Identification of two deletions in the NF1 gene
Nombre del congreso: 26th Annual Meeting. European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Paris,
Fecha de celebración: 1994
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Valero MC; Velasco E; Valero A; Moreno F; Hernández-Chico C.
- 80** **Título del trabajo:** Atrofia Muscular Espinal Infantil: mapa físico y genético de la región en la que se localiza el locus AME 5q
Nombre del congreso: XXIX Jornadas de Genética Luso-Españolas
Ciudad de celebración: Lleida,
Fecha de celebración: 1994



- 81 Título del trabajo:** Cystic Fibrosis: Genetic analysis and screening for mutations in Spain
Nombre del congreso: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona,
Fecha de celebración: 1993
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Gómez S; San Millán JL; Moreno J; Velasco E; Moreno F.
- 82 Título del trabajo:** Estudio genético de familias españolas afectadas de Atrofia Muscular Espinal
Nombre del congreso: IX Congreso Nacional de Neurología
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Santander,
Fecha de celebración: 1993
Entidad organizadora: Sociedad Española de Neurología
Velasco E; Valero M.C.; Moreno F; Hernández C.
- 83 Título del trabajo:** Identification of mutations in exon 4 of the NF1 gene
Nombre del congreso: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona,
Fecha de celebración: 1993
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Valero MC; Velasco E; Moreno F; Hernández C.
- 84 Título del trabajo:** PCR characterization of the L407/TaqI RFLP linked to the SMA locus
Nombre del congreso: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Unión Europea
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona,
Fecha de celebración: 1993
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Velasco E; Valero MC; Moreno F; Hernández C.
- 85 Título del trabajo:** Linkage analysis in spinal muscular atrophy disease using chromosome 5 markers in 32 Spanish families
Nombre del congreso: 42nd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional no UE
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: San Francisco, Estados Unidos de América
Fecha de celebración: 09/11/1992
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
Velasco E; Bussaglia E; Valero C; Hernandez C; Grinberg D; Balcells S; Moreno F; Baiget M.



- 86** **Título del trabajo:** Aislamiento y caracterización de minisatélites de ADN humano relacionados con el minisatélite 113I
Nombre del congreso: XVII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Palma de Mallorca,
Fecha de celebración: 1991
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana (AEGH) **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Velasco E; San Millán JL; Moreno F.
- 87** **Título del trabajo:** Estudio genético de familias afectadas por Atrofia Muscular Espinal
Nombre del congreso: XVII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Palma de Mallorca,
Fecha de celebración: 1991
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana (AEGH) **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Velasco L; Velasco E; Valero C; Gómez S; Hernández C.
- 88** **Título del trabajo:** Mejora genética de sondas del cromosoma 5 ligadas al locus de la Atrofia Muscular Espinal
Nombre del congreso: XVII Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Palma de Mallorca,
Fecha de celebración: 1991
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana (AEGH) **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Velasco E; Valero C; Gómez S; Velasco L; Hernández C.
- 89** **Título del trabajo:** Adult Polycystic Kidney disease (APKD) in Spain. A genetic study
Nombre del congreso: Workshop on Hereditary Polycystic Kidney Disease
Ciudad de celebración: Paris, Francia
Fecha de celebración: 1991
2. Peral B; Velasco E; Hernández C; San Millán JL; Moreno F.
- 90** **Título del trabajo:** Estudio genético de familias españolas afectadas de APKD
Nombre del congreso: XVI Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Tenerife,
Fecha de celebración: 1989
Entidad organizadora: Asociación Española de Genética Humana (AEGH) **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones
Velasco E; San Millán JL; Valero A; Moreno F.

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

Comités científicos, técnicos y/o asesores

- 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
- 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

- 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
- 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
- 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

- Nombre de la actividad:** Evaluación de 10 proyectos
Funciones desempeñadas: EVALUADOR DE PROYECTOS NACIONALES
Entidad de realización: Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva **Tipo de entidad:** -
Fecha de inicio-fin: 2010 - 2018



- 2** **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
- 3** **Nombre de la actividad:** RNA Splicing and Backsplicing: Disease and Therapy / <https://www.frontiersin.org/research-topics/9566/rna-splicing-and-backsplicing-disease-and-therapy>
Funciones desempeñadas: Topic Editor
Entidad de realización: Frontiers in Genetics; Frontiers in Molecular Biosciences
Ciudad entidad realización: Lausanne, Suiza
Fecha de inicio: 07/01/2019
- 4** **Funciones desempeñadas:** Evaluador de 8 proyectos de investigación - Convocatoria de ayudas para la financiación de la investigación biomédica básica traslacional en oncología y oncohematología para el año 2017.
Entidad de realización: Consejería de Salud Junta de Andalucía
Fecha de inicio: 2018
- 5** **Nombre de la actividad:** Referee
Funciones desempeñadas: Revisor- Frontiers in Genetics
Entidad de realización: Frontiers
Modalidad de actividad: Revisión de artículos en revistas científicas o tecnológicas
Ámbito geográfico: Internacional no UE
Fecha de inicio: 2018
- 6** **Funciones desempeñadas:** Evaluador de 7 proyectos de investigación - Consejería de Salud
Entidad de realización: Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud - Junta de Andalucía
Fecha de inicio: 2016
- 7** **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
- 8** **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
- 9** **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



- 10 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
- 11 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
- 12 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
- 13 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
- 14 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
- 15 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
- 16 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
- 17 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



- 18 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

Ayudas y becas obtenidas

- 1 Nombre de la ayuda:** Contratos predoctorales de la Junta de Castilla y León. Estudiante: Alberto Valenzuela Palomo
Finalidad: Predoctoral
Entidad concesionaria: Consejería de Educación
Fecha de concesión: 2018
Fecha de finalización: 2022
Entidad de realización: IBGM
- 2 Nombre de la ayuda:** Ayudas predoctorales de la Universidad de Valladolid-Banco de Santander. Estudiante: Eugenia Fraile Bethencourt
Finalidad: Predoctoral
Entidad concesionaria: Universidad de Valladolid-Banco de Santander
Fecha de concesión: 2015
Fecha de finalización: 2019
Entidad de realización: IBGM
- 3 Nombre de la ayuda:** Contratos predoctorales de la Junta de Castilla y León. Estudiante: Alberto Acedo Bécares
Finalidad: Predoctoral
Entidad concesionaria: Consejería de Educación
Fecha de concesión: 2009
Fecha de finalización: 2013
Entidad de realización: IBGM
- 4 Nombre de la ayuda:** Beca Fundación Villalar: Cristina Hernández Moro
Finalidad: Predoctoral
Entidad concesionaria: Fundación Villalar (Castilla y León)
Fecha de concesión: 2014
Duración: 9 meses



Entidad de realización: IBGM

- 5 Nombre de la ayuda:** Beca Fundación Villalar: Álvaro Curiel García
Finalidad: Predoctoral
Entidad concesionaria: Fundación Villalar (Castilla y León)
Fecha de concesión: 2013 **Duración:** 9 meses
Entidad de realización: IBGM

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 Dermatología y Venereología

Tipo de entidad: Sociedad Científica

Fecha de concesión: 1998