

Fecha del CVA	14/09/2018
---------------	------------

## Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre y Apellidos	Encarnación Guillén Navarro		
Núm. identificación del investigador	Researcher ID		
	Scopus Author ID		
	Código ORCID	https://orcid.org/0000-0002-2915-7381	

### A.1. Situación profesional actual

Organismo	Universidad de Murcia		
Dpto. / Centro	Cirugía, pediatría, obstetricia y ginecología / Facultad de Medicina Cirugía, pediatría, obstetricia y ginecología		
Categoría profesional	Profesor Contratado doctor tipo A (vinculado)	Fecha inicio	2018
Espec. cód. UNESCO	320102 - Genética clínica		
Palabras clave	Genética clínica; Genética médica; Genómica		

### A.2. Formación académica (título, institución, fecha)

Licenciatura/Grado/Doctorado	Universidad	Año
Doctorado en Salud Pública y Medicina Comunitaria	Universidad de Murcia	2000
Licenciado en Medicina y Cirugía	Universidad de Murcia	1988

### A.3. Indicadores generales de calidad de la producción científica

Total de veces citado :1189; Total de veces citado sin citas propias: 1169. Artículos en que se cita: 1101 ; Artículos totales en que se cita sin citas propias: 1086  
Promedio de citas por elemento:12.52. h-index:21. Tesis dirigidas: 4.

## Parte B. RESUMEN LIBRE DEL CURRÍCULUM

### Parte C. MÉRITOS MÁS RELEVANTES (ordenados por tipología)

#### C.1. Publicaciones

- Artículo científico.** de la Morena Barrio, ME.; et al. (13/12). 2018. Genetic predisposition to fetal alcohol syndrome: association with congenital disorders of N-glycosylation. *Pediatric research*. 83-1-1, pp.119-127. ISSN 1530-0447.
- Artículo científico.** Lund AM; et al. (23/13). 2018. Comprehensive long-term efficacy and safety of recombinant human alpha-mannosidase (velmanase alfa) treatment in patients with alpha-mannosidosis. *Journal of inherited metabolic disease*. ISSN 0141-8955.
- Artículo científico.** Gonzalez-Gutierrez-Solana, Luis; et al. (6/2). 2018. Diagnosis and follow-up of patients with Hunter syndrome in Spain A Delphi consensus *MEDICINE*. 97. ISSN 0025-7974.
- Artículo científico.** Pintos-Morell, Guillem; et al. (7/5). 2018. Elosulfase alfa for mucopolysaccharidosis type IVA: Real-world experience in 7 patients from the Spanish Morquio-A early access program *MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM REPORTS*. 15. ISSN 2214-4269.
- Artículo científico.** Vidal, S.; et al. (136/). 2017. The utility of Next Generation Sequencing for molecular diagnostics in Rett syndrome. *Scientific reports*. 7-1, pp.12288. ISSN 2045-2322.

- 6 **Artículo científico.** Caparros Martin, JA.; et al. (25/14). 2017. Molecular spectrum and differential diagnosis in patients referred with sporadic or autosomal recessive osteogenesis imperfecta. *Molecular genetics & genomic medicine*. 5-1, pp.28-39. ISSN 2324-9269.
- 7 **Artículo científico.** Micol Martínez, O.; et al. (5/5). 2016. [Congenital pachyonychia: A new case associated with the KRT17 gene]. *Anales de pediatría (Barcelona, Spain : 2003)*. 84-3, pp.174-180. ISSN 1695-9531.
- 8 **Artículo científico.** Kasher, PR.; et al. (25/11). 2016. Small 6q16.1 Deletions Encompassing POU3F2 Cause Susceptibility to Obesity and Variable Developmental Delay with Intellectual Disability. *American journal of human genetics*. 98-2, pp.363-435. ISSN 1537-6605.
- 9 **Artículo científico.** Barraza García, J.; et al. (14/11). 2016. Two novel POC1A mutations in the primordial dwarfism, SOFT syndrome: Clinical homogeneity but also unreported malformations. *American journal of medical genetics. Part A*. 170-1, pp.210-216. ISSN 1552-4833.
- 10 **Artículo científico.** Sánchez Iglesias, S.; et al. (10/8). 2016. Skipped BSCL2 Transcript in Celia's Encephalopathy (PELD): New Insights on Fatty Acids Involvement, Senescence and Adipogenesis. *PLoS one*. 11-7, pp.e0158874. ISSN 1932-6203.
- 11 **Artículo científico.** Ruiz Riquelme, A.; et al. (12/4). 2015. Larger aggregates of mutant seipin in Celia's Encephalopathy, a new protein misfolding neurodegenerative disease. *Neurobiology of disease*. 83, pp.44-97. ISSN 1095-953X.
- 12 **Artículo científico.** Castro Sánchez, S.; et al. (6/4). 2015. Exploring genotype-phenotype relationships in Bardet-Biedl syndrome families. *Journal of medical genetics*. 52-8, pp.503-516. ISSN 1468-6244.
- 13 **Artículo científico.** Paumard Hernández, B.; et al. (19/15). 2015. Expanding the mutation spectrum in 182 Spanish probands with craniosynostosis: identification and characterization of novel TCF12 variants. *European journal of human genetics : EJHG*. 23-7, pp.907-914. ISSN 1476-5438.
- 14 **Artículo científico.** Bramswig, NC.; et al. (23/13). 2015. Exome sequencing unravels unexpected differential diagnoses in individuals with the tentative diagnosis of Coffin-Siris and Nicolai-Barranger syndromes. *Human genetics. Berlin, New York, Springer-Verlag*. epub ahead of print. ISSN 1432-1203.
- 15 **Artículo científico.** Barroso, E.; et al. (8/7). 2015. Identification of the fourth duplication of upstream IHH regulatory elements, in a family with craniosynostosis Philadelphia type, helps to define the phenotypic characterization of these regulatory elements. *American journal of medical genetics. Part A. Hoboken, N.J. : Wiley-Liss*. epub ahead of print. ISSN 1552-4833.
- 16 **Artículo científico.** Vera Carbonell, A.; et al. (7/6). 2015. Clinical Comparison of 10q26 Overlapping Deletions: Delineating the Critical Region for Urogenital Anomalies. *American journal of medical genetics. Part A. Hoboken, N.J. : Wiley-Liss*. epub ahead of print. ISSN 1552-4833.
- 17 **Artículo científico.** Araujo Vilar, D.; et al. (13/9). 2014. Recombinant human leptin treatment in genetic lipodystrophic syndromes: the long-term Spanish experience. *Endocrine*. ISSN 1559-0100.
- 18 **Artículo científico.** Tenorio, J.; et al. (35/9). 2014. A New Overgrowth Syndrome is Due to Mutations in RNF125. *Human mutation. Wiley-Liss*. 35-12, pp.1436-1441. ISSN 1098-1004.
- 19 **Artículo científico.** López González, V.; et al. (7/7). 2014. [Schinzel-Giedion syndrome: A new mutation in SETBP1.] *Anales de pediatría (Barcelona, Spain : 2003)*. Elsevier España. ISSN 1695-9531.
- 20 **Artículo científico.** San Román-Monserrat I; et al. (11/5). 2014. Comprehensive clinical evaluation of a large Spanish family with Anderson-Fabry disease, novel GLA mutation and severe cardiac phenotype *Medicina Clinica (Barc)*. Barcelona : Ediciones Doyma, S.A.. 142-11, pp.497-504. ISSN 0025-7753.
- 21 **Artículo científico.** Kaiser FJ; et al. (85/27). 2014. Loss-of-function HDAC8 mutations cause a phenotypic spectrum of Cornelia de Lange syndrome-like features, ocular hypertelorism, large fontanelle and X-linked inheritance *Hum Mol Genet*. 23-11, pp.2888-2900. ISSN 0964-6906.

- 22 **Artículo científico.** Guillén-Navarro E; et al. (9/1). 2014. Two mutations in IFITM5 causing distinct forms of osteogenesis imperfecta Am J Med Genet A. Wiley-Liss. 164A-5, pp.1136-1142. ISSN 1552-4825.
- 23 **Artículo científico.** Jaeken J; et al. (14/10). 2013. GPI-anchor and GPI-anchored protein expression in PMM2-CDG patients Orphanet J Rare Dis. BioMed Central. 8, pp.170-170. ISSN 1750-1172.
- 24 **Artículo científico.** Czeschik, JC.; et al. (15/5). 2013. X-linked intellectual disability type Nascimento is a clinically distinct, probably underdiagnosed entity.Orphanet journal of rare diseases. BioMed Central. 8-1, pp.146-146. ISSN 1750-1172.
- 25 **Artículo científico.** Maortua, H.; et al. (14/5). 2013. MECP2 gene study in a large cohort: testing of 240 female patients and 861 healthy controls (519 females and 342 males).The Journal of molecular diagnostics : JMD. 15-5, pp.723-732. ISSN 1943-7811.
- 26 **Artículo científico.** Wieczorek, D.; et al. (56/29). 2013. A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaidis-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling.Human molecular genetics. 22-25, pp.5121-5135. ISSN 1460-2083.
- 27 **Artículo científico.** Guillén Navarro, E.; et al. (7/1). 2013. Clinical manifestations in female carriers of mucopolysaccharidosis type II: a spanish cross-sectional study.Orphanet journal of rare diseases. 8-1, pp.92-92. ISSN 1750-1172.
- 28 **Artículo científico.** Guillén Navarro, E.; et al. (17/1). 2013. A new seipin-associated neurodegenerative syndrome.Journal of medical genetics. 50-6, pp.401-410. ISSN 1468-6244.
- 29 **Artículo científico.** Carcavilla, A.; et al. (8/4). 2013. LEOPARD Syndrome: A Variant of Noonan Syndrome Strongly Associated With Hypertrophic Cardiomyopathy.Revista española de cardiología. 66-5, pp.350-706. ISSN 1579-2242.
- 30 **Artículo científico.** Plaisancié, J.; et al. (22/15). 2013. Mutations in WNT10A are frequently involved in oligodontia associated with minor signs of ectodermal dysplasia.American journal of medical genetics. Part A. 161-4, pp.671-679. ISSN 1552-4833.
- 31 **Artículo científico.** Puig Hervás, MT.; et al. (14/11). 2012. Mutations in PLOD2 cause autosomal-recessive connective tissue disorders within the Bruck syndrome--osteogenesis imperfecta phenotypic spectrum.Human mutation. 33-10, pp.1444-1453. ISSN 1098-1004.

## C.2. Proyectos

- 1 Implementación de la secuenciación masiva en el diagnóstico e identificación de nuevos genes en la Displasia Ectodérmica Instituto de Salud Carlos III. Encarnación Guillén Navarro. (Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB-Arrixaca)). 01/01/2018-31/12/2020. 101.640 €. Investigador principal.
- 2 Caracterización funcional de variantes no canónicas que alteran el proceso de splicing en pacientes con discapacidad intelectual CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). 01/01/2018-31/12/2019. 45.000 €. Miembro de equipo.
- 3 Implementación de la secuenciación masiva en el estudio de miopatías congénitas y síndromes miasténicos congénitos: un modelo de investigación traslacional en enfermedades raras CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). Convocatoria de las Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales 2015 (ACCI). Dra. Pía Gallano. 01/01/2016-01/01/2018. 33.000 €. Miembro de equipo.
- 4 Caracterización y contribución al diagnóstico genético en una cohorte de pacientes con discapacidad intelectual, autismo y/o epilepsia Instituto de Salud Carlos III (CIBER de Enfermedades Raras). convocatoria programa transversal CIBERER. Montserrat Milá. 2016-2018. 150.000 €. Miembro de equipo.
- 5 PI14/01259, Caracterización fenotípica y genotípica de la displasia ectodérmica hipohidrótica en población española Instituto de Salud Carlos III. AES 2014. Proyectos de investigación en salud. Encarnación Guillén Navarro. (Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca). 01/01/2015-31/12/2017. 48.037 €. Investigador principal.

- 6 PMAFI/09/14, Porfiria aguda intermitente: fenotipo, calidad de vida y variantes genéticas asociadas a la penetrancia Universidad Católica San Antonio de Murcia. Convocatoria de Ayudas a la Realización de Proyectos de Grupos de Investigación. Plan Propio Universidad Católica de Murcia. Encarnación Guillén Navarro. (Universidad Católica San Antonio de Murcia). 01/09/2014-30/06/2017. 9.999,4 €.
- 7 IP 17, PIK3CA Overgrowth Syndromes: Diagnosis, Phenotype and Clinical Guidelines Convocatoria “Todos Somos Raros” (gestionada por la Fundación Isabel Gemio, la Federación Española de Enfermedades Raras-FEDER y la Asociación Española de Enfermedades Neuromusculares-ASEM). Victor Martinez-Glez. 01/03/2015-31/03/2017. 87.815,02 €. Miembro de equipo.
- 8 2011111090, Aproximación genética al síndrome de Rett y sus variantes: caracterización clínica molecular de fenotipos neuropsiquiátricos solapantes Departamento de Sanidad del País Vasco. Maria Isabel Tejada Minguez. (Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitarias). 13/02/2012-12/02/2015. 61.500 €. Miembro de equipo.
- 9 PI10/02873, Caracterización clínica y mecanismos moleculares de un nuevo síndrome neurodegenerativo asociado a la mutación R265X en el gen de la seipina Instituto de Salud Carlos III. Proyectos de Investigación en Salud. Jesus Rodriguez Requena. (Universidad de Santiago de Compostela). 01/01/2011-31/12/2013. 102.850 €. Miembro de equipo.

### C.3. Contratos

- 1 ENVISION: A Phase 3 Randomized, Double-blind, Placebo- Controlled Multicenter Study with an Open-label Extension to Evaluate the Efficacy and Safety of Givosiran in Patients with Acute Hepatic Porphyrias Alnylam Pharmaceuticals, Inc.. 09/04/2018-09/06/2021.
- 2 The Lifetime Impact of Achondroplasia Study in Europe (LIAISE). An observational study looking at the impact on quality of life, healthcare resource use, clinical, socio-economic and psychosocial state of individuals living with achondroplasia Biomarin Pharmaceuticals. Encarna Guillén Navarro. Desde 01/04/2018.
- 3 Ensayo clínico NP 27936: Estudio aleatorizado doble ciego con grupos paralelos y controlado por placebo de 12 semanas de duración para evaluar la eficacia y la seguridad de RO4917523 en pacientes con síndrome de X Frágil F-Hoffmann-La Roche, LTD. (Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca). 01/04/2011-P2Y6M.

### C.4. Patentes