



Feliciano Ramos Fuentes

Generado desde: Editor CVN de FECYT

Fecha del documento: 14/09/2024

v 1.4.3

55b894b267d3b8d42b264f9260108720

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.

OTROS MERITOS:

- Sociedades Científicas:
- Presidente de la European Society of Human Genetics (ESHG) (2014-2015)
- Presidente de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) (2008-2013)

- Vicepresidente de la Section of Medical Genetics (SMG) - UEMS (2012-23)

- Miembro de Comités Científicos/Grupos de Trabajo:
- Grupo de Trabajo de la Talidomida (Ministerio de Sanidad)
- Comité Científico Técnico de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras
- Comité Científico Asesor de la Federación Mundial de S. Cornelia de Lange (Presidente desde 2019)
- Comité Clínico-Científico de la Asociación Americana de S. X Frágil

Revisor de Agencias Evaluadoras :

- ISCIII (Proyectos FIS/MINECO)
- ANECA
- FYO (Belgica)
- Agencia Evaluación de Proyectos de Investigación (Andalucía)
- Agencia Evaluación de Proyectos de Investigación (C. Valenciana)

- UNIBASQ

Editor Revistas Científicas:



- European Journal of Medical Genetics
- Anales de Pediatría

Revisor Revistas Científicas:

- American Journal of Medical Genetics
- Molecular Genetics and Genomic Medicine
- Journal of Medical Genetics
- European Journal of Medical Genetics
- Clinical Genetics
- Italian Journal of Pediatrics
- Archivos de Pediatría



Indicadores generales de calidad de la producción científica

Información sobre el número de sexenios de investigación y la fecha del último concedido, número de tesis doctorales dirigidas en los últimos 10 años, citas totales, promedio de citas/año durante los últimos 5 años (sin incluir el año actual), publicaciones totales en primer cuartil (Q1), índice h. Incluye otros indicadores considerados de importancia.

- Sexenios de investigación (ANECA) - 6 (último concedido en 2023)
- Nº Proyectos investigación (total): 33
- Nº Proyectos investigación como IP: 15
- Nº total publicaciones (artículos científicos): 121
- Nº publicaciones revistas con impacto (JCR): 100
- Citas totales: >5.000
- Índice h: 35

**Feliciano Ramos Fuentes**

Apellidos: **Ramos Fuentes**
 Nombre: **Feliciano**
 DNI:
 ORCID: **0000-0002-5732-2209**
 ScopusID: **7102339676**
 Fecha de nacimiento:
 Sexo:
 Nacionalidad: **España**
 País de nacimiento: **España**
 C. Autón./Reg. de nacimiento:
 Provincia de contacto: **Zaragoza**
 Ciudad de nacimiento:
 Dirección de contacto:
 Código postal:
 País de contacto: **España**
 C. Autón./Reg. de contacto: **Aragón**
 Ciudad de contacto: **Zaragoza**

Correo electrónico:

Situación profesional actual

Entidad empleadora: Universidad de Zaragoza
Departamento: Pediatría, Facultad de Medicina
Categoría profesional: Catedrático de Universidad
Fecha de inicio: 01/08/2008
Modalidad de contrato: Funcionario/a **Régimen de dedicación:** Tiempo completo
Primaria (Cód. Unesco): 320102 - Genética clínica; 320110 - Pediatría

Cargos y actividades desempeñados con anterioridad

	Entidad empleadora	Categoría profesional	Fecha de inicio
	Universidad de Zaragoza	Profesor Titular de Universidad	10/05/1996

Entidad empleadora: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Categoría profesional: Profesor Titular de Universidad
Fecha de inicio-fin: 10/05/1996 - 31/07/2008 **Duración:** 12 años - 2 meses - 21 días



Formación académica recibida

Titulación universitaria

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

Titulación universitaria: Licenciado

Nombre del título: Licenciado en Medicina y Cirugía

Entidad de titulación: Universidad de Extremadura **Tipo de entidad:** Universidad

Fecha de titulación: 1983

Doctorados

Programa de doctorado: Biomedicina

Entidad de titulación: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad

Fecha de titulación: 1988

Formación especializada, continuada, técnica, profesionalizada, de reciclaje y actualización (distinta a la formación académica reglada y a la sanitaria)

Título de la formación: Board Certified Clinical Geneticist

Entidad de titulación: American Board of Medical Genetics (USA) **Tipo de entidad:** Agencia Estatal

Fecha de finalización: 1993

Conocimiento de idiomas

Idioma	Comprensión auditiva	Comprensión de lectura	Interacción oral	Expresión oral	Expresión escrita
Inglés	A1	A1	A1	A1	A1
Francés	B1	A2	B1	B1	B1

Actividad docente



Dirección de tesis doctorales y/o trabajos de fin de estudios

- 1** **Título del trabajo:** Estudio epidemiológico de defectos congénitos en el Area Sanitaria III de Zaragoza en el periodo 2010-2015
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: Elena Faci Alcalde
Fecha de defensa: 02/04/2019
- 2** **Título del trabajo:** Avances en el diagnóstico y en el conocimiento genético de la enfermedad de Niemann Pick tipo C.
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: Laura López de Frutos
Fecha de defensa: 04/07/2018
- 3** **Título del trabajo:** Impacto económico y en salud en el entorno familiar de los pacientes con enfermedades raras en España
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: David Flores Serrano
Fecha de defensa: 19/05/2017
- 4** **Título del trabajo:** Genotype-Phenotype correlations in Cornelia de Lange Syndrome
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: Carolina Baquero Montoya
Fecha de defensa: 08/05/2015
- 5** **Título del trabajo:** Estudio de la expresión de la proteína FMRP en raíz de cabello: Valor diagnóstico en el Síndrome X Frágil
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: M^a Pilar Ribate Molina
Fecha de defensa: 23/06/2007
- 6** **Título del trabajo:** Utilidad de la expresión de la proteína FMRP en sangre para el despistaje del Síndrome X Frágil en varones con retraso mental idiopático
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: Marta Orilles García
Fecha de defensa: 09/07/2004
- 7** **Título del trabajo:** Medidas e índices oculares en la población infantil aragonesa y obtención de tablas percentiladas
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Alumno/a: Mercedes Elizalde Usechi
Fecha de defensa: 06/06/2002



Actividad sanitaria

Actividad sanitaria en instituciones de la UE

1 Resultados relevantes: Presidente de la European Society of Human Genetics

Entidad de realización: European Society of Human Genetics (ESHG) **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones

Entidad de afiliación: ESHG

Fecha de inicio-fin: 02/06/2014 - 23/05/2016

2 Resultados relevantes: Miembro del Comité de Educación de la European Society of Human Genetics (ESHG)

Entidad de realización: ESHG

Entidad de afiliación: ESHG

Fecha de inicio: 2022

3 Resultados relevantes: Vicepresidente del Board de la Sección de Genética Clínica

Entidad de realización: UEMS

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Entidad de afiliación: Union of the European Medical Specialists

Fecha de inicio: 20/10/2020

Experiencia científica y tecnológica

Grupos/equipos de investigación, desarrollo o innovación

1 Nombre del grupo: Grupo Clínico Vinculado

Objeto del grupo: Investigación en Enfermedades Raras

Código normalizado: GCV14/ER/2

Clase de colaboración: Coautoría de proyectos y de su desarrollo

Entidad de afiliación: CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)

Fecha de inicio: 2013

2 Nombre del grupo: Genética Clínica y Genómica Funcional - Gobierno de Aragón

Objeto del grupo: Investigación en Enfermedades Raras

Código normalizado: B32_20R

Clase de colaboración: Coautoría de publicaciones

Entidad de afiliación: Instituto Investigación Sanitaria de Aragón

Fecha de inicio: 2005



Actividad científica o tecnológica

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

1 Nombre del proyecto: Espectro Cornelia de Lange, hacia una Medicina de Precisión: Integración de datos ómicos, seguimiento longitudinal y estudio ontogénico

Entidad de realización: Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa

Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Feliciano Jesús Ramos Fuentes

Tipo de participación: Investigador principal

Nombre del programa: AES 2023 ISCIII - Proyectos FIS

Cód. según financiadora: FIS: PI23/01370

Fecha de inicio-fin: 01/01/2024 - 31/12/2026

Cuantía total: 90.000 €

2 Nombre del proyecto: Redefiniendo el espectro Cornelia de Lange mediante la integración de nuevos datos clínicos, genómicos, transcriptómicos y metabolómicos.

Entidad de realización: Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa"-FUNDACION INSTITUTO DE INVESTIGACION SANITARIA ARAGON

Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias

Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Feliciano Ramos Fuentes; Juan Pie Juste

Nº de investigadores/as: 10

Fecha de inicio-fin: 01/01/2020 - 31/12/2022

Cuantía total: 100.000 €

3 Nombre del proyecto: Síndrome de Cornelia de Lange: Desarrollo de paneles diagnósticos, patrones de expresión génica y evaluación de ejes endocrinos en pacientes afectados

Entidad de realización: Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa

Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias

Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Feliciano Ramos Fuentes; Juan Pie Juste

Entidad/es financiadora/s:

Instituto de Salud Carlos III

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Ciudad entidad financiadora: Majadahonda, Comunidad de Madrid, España

Tipo de participación: Investigador principal

Fecha de inicio-fin: 01/01/2016 - 31/12/2018

Cuantía total: 120.000 €

4 Nombre del proyecto: Espectro Cornelia de Lange: Nuevos genes, nuevos fenotipos y aproximación terapéutica

Modalidad de proyecto: De investigación y desarrollo incluida traslacional

Ámbito geográfico: Nacional

Entidad de realización: Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa

Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias

Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España



Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Feliciano Ramos Fuentes

Entidad/es financiadora/s:

Instituto de Salud Carlos III

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Ciudad entidad financiadora: Majadahonda, Comunidad de Madrid, España

Tipo de participación: Investigador principal

Nombre del programa: Instituto de Salud Carlos III

Fecha de inicio-fin: 01/01/2013 - 31/12/2015

Cuantía total: 110.000 €

5 Nombre del proyecto: Bases moleculares del Síndrome de Cornelia de Lange: Interacción de NIPBL con otras moléculas e identificación de nuevo gen

Entidad de realización: Hospital Clínico

Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias

Universitario Lozano Blesa

Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Feliciano J. RAMOS Fuentes

Entidad/es financiadora/s:

Instituto de Salud Carlos III

Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación

Ciudad entidad financiadora: Majadahonda, Comunidad de Madrid, España

Tipo de participación: Investigador principal

Fecha de inicio-fin: 01/01/2010 - 31/12/2012

Cuantía total: 68.000 €

6 Nombre del proyecto: Bases moleculares del Síndrome de Cornelia de Lange: Variantes alélicas y de splicing del gen NIPBL y caracterización de la Delangina

Entidad de realización: Universidad de Zaragoza

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Feliciano Ramos Fuentes

Tipo de participación: Investigador principal

Fecha de inicio-fin: 01/01/2007 - 31/12/2009

Cuantía total: 125.000 €

7 Nombre del proyecto: Identificación de variantes genómicas y moleculares del cromosoma X en pacientes con Retraso Mental ligado al X

Entidad de realización: Hospital Clínico

Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias

Universitario Lozano Blesa

Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Montserrat Milá Recasens; Feliciano Ramos Fuentes

Fecha de inicio-fin: 2005 - 2008

8 Nombre del proyecto: Estudio cooperativo en Retraso Mental de Origen Genético. Red GIRMOGEN

Entidad de realización: Hospital Clínico

Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias

Universitario Lozano Blesa

Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España

Fecha de inicio-fin: 01/01/2006 - 31/12/2006

9 Nombre del proyecto: Integración de la investigación básica, clínica y traslacional en genética humana. Convergencia de las Redes RECGEN e INERGEN

Entidad de realización: Hospital Clínico

Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias

Universitario Lozano Blesa



Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España

Fecha de inicio-fin: 01/01/2006 - 31/12/2006

- 10 Nombre del proyecto:** Del ADN al fenotipo: Estudio de la implicación de los mecanismos moleculares responsables del Síndrome X Frágil en la presentación o no de manifestaciones clínicas en mujeres portadoras
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Isabel Tejada Mínguez; Feliciano J. RAMOS RAMOS
Fecha de inicio-fin: 2003 - 2005
Cuantía total: 69.000 €
- 11 Nombre del proyecto:** Expresión de la proteína FMRP en raíces de cabello como test predictivo de la función cognitiva en mujeres afectadas de Síndrome X Frági
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Feliciano Ramos Fuentes
Fecha de inicio-fin: 2003 - 2005
Cuantía total: 30.100 €
- 12 Nombre del proyecto:** Grupo de Investigación del Retraso Mental de Origen Genético (GIRMOGEN)
Entidad de realización: Hospital Clínico **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Universitario Lozano Blesa
Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Isabel Tejada Mínguez; Feliciano Ramos Fuentes
Fecha de inicio-fin: 2003 - 2005
- 13 Nombre del proyecto:** Red de Centros de Genética Clínica y Molecular (RECGEN)
Entidad de realización: Hospital Clínico **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Universitario Lozano Blesa
Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Luis Pérez Jurado; Feliciano Ramos Fuentes
Fecha de inicio-fin: 2003 - 2005
Cuantía total: 80.800 €
- 14 Nombre del proyecto:** Bases moleculares del retraso mental no sindrómico de causa genética. Estudio de genes implicados en el retraso mental ligado al cromosoma X. Identificación de nuevos genes
Entidad de realización: Hospital Clínico **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Universitario Lozano Blesa
Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Montserrat Milá Recasens; Feliciano Ramos Fuentes
Fecha de inicio-fin: 2000 - 2002
Cuantía total: 58.000 €
- 15 Nombre del proyecto:** Test no invasivo para el diagnóstico del síndrome X frágil: Expresión de la proteína FMRP en raíces de cabello
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Feliciano Ramos Fuentes
Fecha de inicio-fin: 2000 - 2002
Cuantía total: 14.000 €



- 16 Nombre del proyecto:** Validez del análisis de la expresión de la proteína FMRP en el diagnóstico del síndrome X frágil
Entidad de realización: Universidad de Zaragoza **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Feliciano Ramos Fuentes
Fecha de inicio-fin: 1998 - 1999
- 17 Nombre del proyecto:** Programa de intervención individual y familiar en la deficiencia mental hereditaria ligada al cromosoma X frágil en Aragón
Entidad de realización: Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa **Tipo de entidad:** Instituciones Sanitarias
Ciudad entidad realización: Zaragoza, Aragón, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Manuel Bueno Sánchez; Feliciano Ramos Fuentes
Nº de investigadores/as: 3
Fecha de inicio-fin: 1995 - 1997

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

Nombre del proyecto: A double-blind, parallel, multicenter comparison of L-acetylcarnitine with placebo on the attention deficit hyperactivity disorder in Fragile X syndrome boys
Grado de contribución: Coordinador del proyecto total, red o consorcio
Nº de investigadores/as: 12
Fecha de inicio: 01/01/2001 **Duración:** 3 años
Cuantía total: 250.000 €

Actividades científicas y tecnológicas

Producción científica

Índice H: 35
Fecha de aplicación: 01/09/2024
Fuente de Índice H: SCOPUS

Publicaciones, documentos científicos y técnicos

- 1** Parra A; Tenorio-Castaño J; Nevado J; Cazalla M; Miranda-Alcaraz L; Gallego-Zazo N; Silvan C; Arias P; Pozo-Román J; Ballesta-Martínez MJ; Guillén-Navarro E; Arroyo I; Lotersztein V; Consentino V; González-Meneses A; Galán E; Rosell J; Ramos F; Lapunzina P. Identification of copy-number variants in patients with overgrowth disorders. *Clinical Genetics*. 2024.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Autor de correspondencia: No
- 2** Pallota, MM; Di Nardo, M; Hennekam, RCM; Kaiser, FJ; Parenti, I; Pie, J; Ramos, FJ; Kline, AD; Muiso, A. Cornelia de Lange syndrome and cancer: An open question. *AM J MED GENET A*. 191 - 1, pp. 292 - 295. 2023.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Autor de correspondencia: No



- 3** Kaur M; Pié J; Ramos FJ; Musio A; Kline AD; Izumi K; Raible SE; Krantz ID. Genomic analysis in Cornelia de Lange Syndrome and related diagnosis: Novel candidate genes, genotype-phenotype correlations and common mechanisms. *Am J Med Genet A*. 191 - 8, pp. 2113 - 2131. 2023.
Tipo de producción: Artículo científico
- 4** Latorre-Pellicer A; Trujillano L; Del Rincón J; Peña-Marco M; Gil-Salvador M; Lucia-Campos C; Arnedo M; Puisac B; Ramos FJ; Ayerza-Casas A; Pié J.. Heart Disease Characterization and Myocardial Strain Analysis in Patients with PACS1 Neurodevelopmental Disorder. *J Clin Med*. 12 - 12, pp. 4052. 2023.
Tipo de producción: Artículo científico
- 5** Pascual P; Tenorio-Castano J; Mignot C; Afenjar A; Arias P; Gallego-Zazo N; Parra A; Miranda L; Cazalla M; Silván C; Heron D; Keren B; Popa I; Palomares M; Rikeros E; Ramos FJ; Almoguera B; Ayuso C; Swafiri ST; Barbero AIS; Srinivasan VM; Gowda VK; Morleo M; Nigro V; D'Arrigo S; Ciaccio C; Martin Mesa C; Paumard B; Guillen G; Anton ATS; Jimenez MD; Seidel V; Suárez J; Cormier-Daire V; Consortium TS; Nevado J; Lapunzina P. Snijders Blok-Campeau Syndrome: Description of 20 Additional Individuals with Variants in CHD3 and Literature Review. *Genes (Basel)*. 14 - 9, pp. 1664 - 1675. 2023.
Tipo de producción: Artículo científico
- 6** Lucia-Campos, C.; Valenzuela, I.; Latorre-Pellicer, A.; Ros-Pardo, D.; Gil-Salvador, M.; Arnedo, M.; Puisac, B.; Castells, N.; Plaja, A.; Tenes, A.; Cuscó, I.; Trujillano, L.; Ramos, F.J.; Tizzano, E.F.; Gómez-Puertas, P.; Pié, J.. A Novel Intragenic Duplication in the HDAC8 Gene Underlying a Case of Cornelia de Lange Syndrome. *GENES*. 13 - 8, pp. 1413 - 1423. 2022.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 7** Gil-Salvador, M; Latorre-Pellicer, A.; Lucía-Campos, C.; Arnedo, M.; Darnaude, M.T.; Díaz de Bustamante, A.; Villares, R.; Palma Milla, C.; Puisac, B.; Musio, A.; Ramos, F.J.; Pié, J.. A novel case of parental mosaicism in SMC1A gene causes inherited Cornelia de Lange syndrome. *FRONTIERS IN GENETICS*. 13, pp. 993064 - 993070. 2022.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 8** Ascaso, A; Latorre-Pellicer, A; Puisac, B; Trujillano, L; Arnedo, M; Parenti, I; Llorente, E; Puente-Lanzarote, JJ; Matute-Llorente, A; Ayerza-Casas, A; Kaiser, FJ; Ramos, FJ; Pié, J; Bueno-Lozano, G. Endocrine evaluation and homeostatic model assessment in patients with Cornelia de Lange syndrome. *J CLIN RES PEDIATR ENDOCRINOL*. 2022.
DOI: 10.4274/jcrpe.galenos.2022.2022-4-14
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Autor de correspondencia: No
- 9** Arnedo, M.; Ascaso, A.; Latorre-Pellicer, A.; Lucia-Campos, C.; Gil-Salvador, M.; Ayerza-Casas, A.; Pablo, M.J.; Gómez-Puertas, P.; Ramos, F.J.; Bueno-Lozano, G.; Pié, J.; Puisac, B.. Molecular Basis of the Schuurs-Hoeijmakers Syndrome: What We Know about the Gene and the PACS-1 Protein and Novel Therapeutic Approaches. *INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES*. 23 - 17, pp. 9649 - 9659. 2022.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 10** Trujillano, L.; Ayerza-Casas, A.; Puisac, B.; González-García, G.; Ascaso, A.; Latorre-Pellicer, A.; Arnedo, M.; Lucia-Campos, C.; Gil-Salvador, M.; Kaiser, F.J.; Ramos, F.J.; Pié, J.; Bueno-Lozano, G.. Subclinical myocardial dysfunction is revealed by speckle tracking echocardiography in patients with Cornelia de Lange syndrome. *INTERNATIONAL JOURNAL OF CARDIOVASCULAR IMAGING*. 38 - 11, pp. 2291 - 2302. 2022.
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 11** Latorre-Pellicer, A.; Gil-Salvador, M.; Parenti, I.; Lucia-Campos, C.; Trujillano, L.; Marcos-Alcalde, I.; Arnedo, M.; Ascaso, A.; Ayerza-Casas, A.; Antónanzas-Pérez, R.; Gervasini, C.; Piccione, M.; Mariani, M.; Weber, A.; Kanber, D.; Kuechler, A.; Munteanu, M.; Khuller, K.; Bueno-Lozano, G.; Puisac, B.; Gómez-Puertas, P.; Selicorni, A.; Kaiser, F.J.; Ramos, F.J.; Pié, J.. Clinical relevance of postzygotic mosaicism in Cornelia de Lange syndrome and purifying selection of NIPBL variants in blood. *SCIENTIFIC REPORTS*. 11, pp. 15459 - 15469. 2021.



Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

- 12** Garcia, P.; Fernandez-Hernandez, R.; Cuadrado, A.; Coca, I.; Gomez, A.; Maqueda, M.; Latorre-Pellicer, A.; Puisac, B.; Ramos, F.J.; Sandoval, J.; Esteller, M.; Mosquera, J.L.; Rodriguez, J.; Pié, J.; Losada, A.; Queralt, E.. Disruption of NIPBL/Scp2 in Cornelia de Lange Syndrome provokes cohesin genome-wide redistribution with an impact in the transcriptome. *NATURE COMMUNICATIONS*. 12, pp. 4551 - 4561. 2021.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

- 13** Perea-Romero, I; Gordo, G.; Iancu, I.F; del Pozo-Valero, M.; Almoguera, B.; Blanco-Kelly, F.; Carreño, E.; Jimenez-Rolando, B.; Lopez-Rodriguez, R.; Lorda-Sanchez, I.; Martin-Merida, I.; Pérez de Ayala, L.; Riveiro-Alvarez, R.; Rodriguez-Pinilla, E.; Tahsin-Swafiri, S.; Trujillo-Tiebas, M.J.; Bustamante-Aragones, A.; Cardero-Merlo, R.; Fernandez-Sanchez, R.; Gallego-Merlo, J.; Garcia-Vara, I.; Gimenez-Pardo, A.; Horcajada-Burgos, L.; Infantes-Barbero, F.; Lantero, E.; Lopez-Martinez, M.A.; Martinez-Ramas, A.; Ondo, L.; Rodriguez de Alba, M.; Sanchez-Jimeno, C.; Velez-Monsalve, C.; Villaverde, C.; Zurita, O.; Aguilera-Garcia, D.; Aguirre-Lamban, J.; Arteche, A.; Cantalapiedra, D.; Fernandez-San Jose, P.; Galbis-Martinez, L.; Garcia-Hoyos, M.; Lombardia, C.; Lopez-Molina, M.I.; Perez-Carro, R.; Da Silva, L.R.J.; Ramos, C.; Sanchez-Alcudia, R.; Sanchez-Navarro, I.; Tatu, S.D.; Vallespin, E.; Aller, E.; Bernal, S.; Gamundi, M.J.; Garcia-Garcia, G.; Hernan, I.; Jaijo, T.; Antiñolo, G.; Baiget, M.; Carballo, M.; Millan, J.M.; Valverde, D.; Allikmets, R.; Banfi, S.; Cremers, F.P.M.; Collin, R.W.J.; de Baere, E.; Hakonarson, H.; Kohl, S.; Rivolta, C.; Sharon, D.; Alonso-Cerezo, M.C.; Ballesta-Martinez, M.J.; Beltran, S.; Benito Lopez, C.; Català-Mora, J.; Catali, C.; Cotarelo-Perez, C.; Fernandez-Burriel, M.; Fontalba-Romero, A.; Galán-Gómez, E.; Garcia-Barcina, M.; Garcia-Cruz, L.M.; Gener, B.; Gil-Fournier, B.; Govea, N.; Guillen-Navarro, E.; Hernando Acero, I.; Irigoyen, C.; Izquierdo-Álvarez, S.; Llano-Rivas, I.; López-Ariztegui, M.A.; Lopez-Gonzalez, V.; Lopez-Grondona, F.; Martorell, L.; Mendez-Perez, P.; Moreno-Igoa, M.; Oancea-Ionescu, R.; Palau-Martinez, F.; Perez de Nanclares, G.; Ramos-Fuentes, F.J.; Rodriguez-Lopez, R.; Rodriguez-Pedreira, M.; Rodriguez-Peña, L.; Rodriguez-Sanchez, B.; Rosell, J.; Rosello, N.; Saez-Villaverde, R.; Santana, A.; Valenzuela-Palafoll, I.; Villota-Deleu, E.; Garcia-Sandoval, B.; Minguez, P.; Avila-Fernandez, A.; Corton, M.; Ayuso, C.. Genetic landscape of 6089 inherited retinal dystrophies affected cases in Spain and their therapeutic and extended epidemiological implications. *SCIENTIFIC REPORTS*. 11 - 1, pp. 1526 - 1538. 2021.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

- 14** Pablo, M.J.; Pamplona, P.; Haddad, M.; Benavente, I.; Latorre-Pellicer, A.; Arnedo, M.; Trujillano, L.; Bueno-Lozano, G.; Kerr, L.M.; Huisman, S.A.; Kaiser, F.J.; Ramos, F.J.; Kline, A.D.; Pie, J.; Puisac, B. High rate of autonomic neuropathy in Cornelia de Lange Syndrome. *ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES*. 16, pp. 458 - 465. 2021.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

- 15** Tenorio-Castaño J.; Morte B.; Nevado J.; Martínez-González V.; Santos-Simarro F.; García-Miñaur S.; Palomares-Bralo M.; Pacio-Míguez M.; Gómez B.; Arias P.; Alcochea A.; Carrión J.; Arias P.; Almoguera B.; López-Grondona F.; Lorda-Sanchez I.; Galán-Gómez E.; Valenzuela I.; Perez M.P.M.; Cuscó I.; Barros F.; Pié J.; Ramos S.; Ramos F.J.; Kuechler A.; Tizzano E.; Ayuso C.; Kaiser F.J.; Pérez-Jurado L.A.; Carracedo A.; Lapunzina P.. Schuurs-hoeijmakers syndrome (Pacs1 neurodevelopmental disorder): Seven novel patients and a review. *GENES*. 12 - 5, pp. 1 - 9. 2021.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

- 16** Matute-Llorente, A.; Ascaso, A.; Latorre-Pellicer, A.; Puisac, B.; Trujillano, L.; Llorente, E.; Puente-Lanzarote, J.J.; Ayerza-Casas, A.; Arnedo, M.; Moreno, L. A.; Ramos, F.J.; Pié, J.; Casajus, José A.; Bueno-Lozano, G.. Targeted gene sequencing, bone health, and body composition in Cornelia de Lange Syndrome. *APPLIED SCIENCES*. 11 - 2, pp. 710 - 720. 2021.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

- 17** Jair Tenorio Castaño; Arias P.; Fernández-Jaén A.; Lay-Son G.; Bueno-Lozano G.; Bayat A.; Faivre L.; Gallego N.; Ramos S.; Butler K.M.; Morel C.; Hadjiyannakis S.; Lespinasse J.; Tran-Mau-Them F.; Santos-Simarro F.; Pinson L.; Martínez-Monseny A.F.; O'Callaghan Cord M.D.M.; Álvarez S.; Stolerman E.S.; Washington C.; Feliciano Ramos Fuentes; Lapunzina P.. Tenorio syndrome: Description of 14 novel cases and review of the clinical and molecular features. *CLINICAL GENETICS*. 100 - 4, pp. 405 - 411. 2021.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista



Autor de correspondencia: No

- 18** Gold NB; Li D; Chassevent A; Kaiser FJ; Parenti I; Strom TM; Ramos FJ; Puisac B; Pié J; McWalter K; Guillén-Sacoto MJ; Cui H; Saadeh-Haddad R; Smith-Hicks C; Rodan L; Blair E; Bhoj E. Heterozygous de novo variants in CSNK1G1 are associated with syndromic developmental delay and autism spectrum disorder. *Clinical Genetics*. 98 - 6, pp. 571 - 576. 12/10/2020.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Catálogo de obra artística

Autor de correspondencia: No

- 19** Parenti I; Diab F; Ruiz-Gil S; Mulugeta E; Casa V; Berutti R; Brower RWW; Dupe V; Eckhold J; Graf E; Puisac B; Ramos F; Schwarzmayr T; Moronta-Ginés M; van Staveren T; van IJcken WFJ; Puisac B; Strom TM; Pié J; Watrin E; Kaiser FJ; Wednt KS. MAU2 and NIPBL Variants Impair the Heterodimerization of the Cohesin Loader Subunits and Cause Cornelia de Lange Syndrome. *Cell Rep*. 31 - 7, pp. 1 - 15. 19/05/2020.

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Autor de correspondencia: No

- 20** Cucco, Francesco; Sarogni, Patrizia; Rossato, Sara; Alpa, Mirella; Patimo, Alessandra; Latorre, Ana; Magnani, Cinzia; Puisac, Beatriz; Ramos, Feliciano J.; Pie, Juan; Musio, Antonio. Pathogenic variants in EP300 and ANKRD11 in patients with phenotypes overlapping Cornelia de Lange syndrome. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A*. 182, 2020. ISSN 1552-4825

DOI: 10.1002/ajmg.a.61611

PMID: 32476269

Tipo de producción: Artículo científico

- 21** Krab, Lianne C.; Marcos-Alcalde, Inigo; Assaf, Melissa; Balasubramanian, Meena; Andersen, Janne Bayer; Bisgaard, Anne-Marie; Fitzpatrick, David R.; Gudmundsson, Sanna; Huisman, Sylvia A.; Kalayci, Tugba; Maas, Saskia M.; Martinez, Francisco; McKee, Shane; Menke, Leonie A.; Mulder, Paul A.; Murch, Oliver D.; Parker, Michael; Pie, Juan; Ramos, Feliciano J.; Rieubland, Claudine; Mokry, Jill A. Rosenfeld; Scarano, Emanuela; Shinawi, Marwan; Gomez-Puertas, Paulino; Tumer, Zeynep; Hennekam, Raoul C.. Delineation of phenotypes and genotypes related to cohesin structural protein RAD21. *HUMAN GENETICS*. 139, 2020. ISSN 0340-6717

DOI: 10.1007/s00439-020-02138-2

PMID: 32193685

- 22** Latorre-Pellicer, Ana; Ascaso, Angela; Trujillano, Laura; Gil-Salvador, Marta; Arnedo, Maria; Lucia-Campos, Cristina; Antonanzas-Perez, Rebeca; Marcos-Alcalde, Inigo; Parenti, Ilaria; Bueno-Lozano, Gloria; Musio, Antonio; Puisac, Beatriz; Kaiser, Frank J.; Ramos, Feliciano J.; Gomez-Puertas, Paulino; Pie, Juan. Evaluating Face2Gene as a Tool to Identify Cornelia de Lange Syndrome by Facial Phenotypes. *INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES*. 21, 2020.

DOI: 10.3390/ijms21031042

PMID: 32033219

Fuente de citas: WOS

Citas: 2

- 23** Ramos-Fuentes, Feliciano; Gonzalez-Meneses, Antonio; Ars, Elisabet; Hernandez-Jaras, Julio. Genetic Diagnosis of Rare Diseases: Past and Present. *ADVANCES IN THERAPY*. 37, 2020. ISSN 0741-238X

DOI: 10.1007/s12325-019-01176-1

PMID: 32236876

- 24** Flores, David; Ribate, Maria P.; Montolio, Marisol; Ramos, Feliciano J.; Gomez, Manuel; Garcia, Cristina B.. Quantifying the economic impact of caregiving for Duchenne muscular dystrophy (DMD) in Spain. *EUROPEAN JOURNAL OF HEALTH ECONOMICS*. 21, 2020. ISSN 1618-7598

DOI: 10.1007/s10198-020-01197-6

PMID: 32399780



- 25** Mulder, Paul A.; Huisman, Sylvia; Landlust, Annemiek M.; Moss, Jo; Bader, Ingrid; van Balkom, Ingrid D. C.; Bisgaard, Anne-Marie; Brooks, Alice; Cereda, Anna; Cinca, Constanza; Clark, Dinah; Cormier-Daire, Valerie; Deardorff, Matthew A.; Diderich, Karin; Elting, Mariet; van Essen, Anthonie; FitzPatrick, David; Gervasini, Cristina; Gillessen-Kaesbach, Gabriele; Girisha, Katta M.; Hennekam, Raoul C.; Hillhorst-Hofstee, Yvonne; Hopman, Saskia; Horn, Denise; Isrie, Mala; Jansen, Sandra; Jespersgaard, Cathrine; Kaiser, Frank J.; Kaur, Maninder; Kleefstra, Tjitske; Krantz, Ian D.; Lakeman, Phillis; Lessel, Davor; Michot, Caroline; Noon, Sarah E.; Oliver, Chris; Parenti, Ilaria; Pie, Juan; Piening, Sigrid; Puisac, Beatriz; Ramos, Feliciano J.; Redeker, Egbert; Rieubland, Claudine; Russo, Silvia; Selicorni, Angelo; Tumer, Zeynep; Vorstenbosch, Rieneke; de Vries, Irene M.; Wenger, Tara L.; Wierzba, Jolanta; SMC1A Consortium. Development, behaviour and autism in individuals with SMC1A variants. *JOURNAL OF CHILD PSYCHOLOGY AND PSYCHIATRY*. 60, 2019. ISSN 0021-9630
DOI: 10.1111/jcpp.12979
PMID: 30295920
Fuente de citas: WOS **Citas:** 2
- 26** Ascaso Matamala, Angela Marina; de Avila Montoya, Jose Mario Romero; Llorente Cereza, Maria Teresa; Trujillano Lidon, Laura; Ramos Fuentes, Feliciano; Pie Juste, Juan; Bueno Lozano, Gloria. Endocrine evaluation of 29 Cornelia de Lange Syndrome patients (CdLS) patients. *HORMONE RESEARCH IN PAEDIATRICS*. 91, 2019. ISSN 1663-2818
- 27** Tenorio, Jair; Alarcon, Pablo; Arias, Pedro; Ramos, Feliciano J.; Campistol, Jaume; Climent, Salvador; Garcia-Minaur, Sixto; Dapia, Irene; Hernandez, Alicia; Nevado, Julian; Solis, Mario; Ruiz-Perez, Victor L.; Lapunzina, Pablo; Sogri Consortium. MRX93 syndrome (BRWD3 gene): five new patients with novel mutations. *CLINICAL GENETICS*. 95, 2019. ISSN 0009-9163
DOI: 10.1111/cge.13504
PMID: 30628072
Fuente de citas: WOS **Citas:** 2
- 28** Kline, Antonie D.; Moss, Joanna F.; Selicorni, Angelo; Bisgaard, Anne-Marie; Deardorff, Matthew A.; Gillett, Peter M.; Ishman, Stacey L.; Kerr, Lynne M.; Levin, Alex V.; Mulder, Paul A.; Ramos, Feliciano J.; Wierzba, Jolanta; Ajmone, Paola Francesca; Axtell, David; Blagowidow, Natalie; Cereda, Anna; Costantino, Antonella; Cormier-Daire, Valerie; FitzPatrick, David; Grados, Marco; Groves, Laura; Guthrie, Whitney; Huisman, Sylvia; Kaiser, Frank J.; Koekkoek, Gerritjan; Levis, Mary; Mariani, Milena; McCleery, Joseph P.; Menke, Leonie A.; Metrena, Amy; O'Connor, Julia; Oliver, Chris; Pie, Juan; Piening, Sigrid; Potter, Carol J.; Quaglio, Ana L.; Redeker, Egbert; Richman, David; Rigamonti, Claudia; Shi, Angell; Tumer, Zeynep; Van Balkom, Ingrid D. C.; Hennekam, Raoul C.. Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement. *NATURE REVIEWS GENETICS*. 19, 2018. ISSN 1471-0056
DOI: 10.1038/s41576-018-0031-0
PMID: 29995837
Fuente de citas: WOS **Citas:** 37
- 29** Pignatti PF; Ramos FJ. Involving the European National Human Genetics Societies. *European journal of human genetics* : EJHG. 25, pp. S39 - S42. 2018. ISSN 1018-4813
DOI: 10.1038/ejhg.2017.152
PMID: 29297882
- 30** Ayerza Casas, Ariadna; Puisac Uriol, Beatriz; Teresa Rodrigo, Maria Esperanza; Hernandez Marcos, Maria; Ramos Fuentes, Feliciano J.; Pie Juste, Juan. Cornelia de Lange syndrome: Congenital heart disease in 149 patients. *MEDICINA CLINICA*. 149, 2017. ISSN 0025-7753
DOI: 10.1016/j.medcli.2017.03.051
PMID: 28629661
Fuente de citas: WOS **Citas:** 2



- 31** Aurensanz Clemente, Esther; Ayerza Casas, Ariadna; Garcia Lasheras, Cecilia; Ramos Fuentes, Feliciano; Bueno Martinez, Ines; Pelegrin Diaz, Juana; Ruiz Frontera, Pablo; Montserrat Iglesias, Lorenzo. Familial hypertrophic cardiomyopathy associated with a new mutation in gene MYBPC3. *CLINICAL CASE REPORTS*. 5, 2017. ISSN 2050-0904
DOI: 10.1002/ccr3.832
PMID: 28265379
Fuente de citas: WOS **Citas:** 3
- 32** Huisman, Sylvia; Mulder, Paul A.; Redeker, Egbert; Bader, Ingrid; Bisgaard, Anne-Marie; Brooks, Alice; Cereda, Anna; Cinca, Constanza; Clark, Dinah; Cormier-Daire, Valerie; Deardorff, Matthew A.; Diderich, Karin; Elting, Mariet; van Essen, Anthonie; FitzPatrick, David; Gervasini, Cristina; Gillessen-Kaesbach, Gabriele; Girisha, Katta M.; Hilhorst-Hofstee, Yvonne; Hopman, Saskia; Horn, Denise; Isrie, Mala; Jansen, Sandra; Jespersgaard, Cathrine; Kaiser, Frank J.; Kaur, Maninder; Kleefstra, Tjitske; Krantz, Ian D.; Lakeman, Phillis; Landlust, Annemiek; Lessel, Davor; Michot, Caroline; Moss, Jo; Noon, Sarah E.; Oliver, Chris; Parenti, Ilaria; Pie, Juan; Ramos, Feliciano J.; Rieubland, Claudine; Russo, Silvia; Selicorni, Angelo; Tumer, Zeynep; Vorstenbosch, Rieneke; Wenger, Tara L.; van Balkom, Ingrid; Piening, Sigrid; Wierzba, Jolanta; Hennekam, Raoul C.. Phenotypes and genotypes in individuals with SMC1A variants. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A*. 173, 2017. ISSN 1552-4825
DOI: 10.1002/ajmg.a.38279
PMID: 28548707
Fuente de citas: WOS **Citas:** 20
- 33** Marcos-Alcalde, Inigo; Mendieta-Moreno, Jesus I.; Puisac, Beatriz; Concepcion Gil-Rodriguez, Maria; Hernandez-Marcos, Maria; Soler-Polo, Diego; Ramos, Feliciano J.; Ortega, Jose; Pie, Juan; Mendieta, Jesus; Gomez-Puertas, Paulino. Two-step ATP-driven opening of cohesin head. *SCIENTIFIC REPORTS*. 7, 2017. ISSN 2045-2322
DOI: 10.1038/s41598-017-03118-9
PMID: 28607419
Fuente de citas: WOS **Citas:** 8
- 34** Puisac, Beatriz; Teresa-Rodrigo, Maria-Esperanza; Hernandez-Marcos, Maria; Baquero-Montoya, Carolina; Gil-Rodriguez, Maria-Concepcion; Visnes, Torkild; Bot, Christopher; Gomez-Puertas, Paulino; Kaiser, Frank J.; Ramos, Feliciano J.; Strom, Lena; Pie, Juan. mRNA Quantification of NIPBL Isoforms A and B in Adult and Fetal Human Tissues, and a Potentially Pathological Variant Affecting Only Isoform A in Two Patients with Cornelia de Lange Syndrome. *INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES*. 18, 2017. ISSN 1422-0067
DOI: 10.3390/ijms18030481
PMID: 28241484
Fuente de citas: WOS **Citas:** 1
- 35** Fijalkowski, Igor; Geets, Ellen; Steenackers, Ellen; Van Hoof, Viviane; Ramos, Feliciano J.; Mortier, Geert; Fortuna, Ana Maria; Van Hul, Wim; Boudin, Eveline. A Novel Domain-Specific Mutation in a Sclerosteosis Patient Suggests a Role of LRP4 as an Anchor for Sclerostin in Human Bone. *JOURNAL OF BONE AND MINERAL RESEARCH*. 31, 2016. ISSN 0884-0431
DOI: 10.1002/jbmr.2782
PMID: 26751728
Fuente de citas: WOS **Citas:** 27
- 36** Pampols, Teresa; Ramos, Feliciano J.; Lapunzina, Pablo; Gozalo-Salellas, Ignasi; Perez-Jurado, Luis A.; Pujol, Aurora. A view on clinical genetics and genomics in Spain: of challenges and opportunities. *MOLECULAR GENETICS & GENOMIC MEDICINE*. 4, 2016. ISSN 2324-9269
DOI: 10.1002/mgg3.232
PMID: 27468414

Fuente de citas: WOS

Citas: 5

- 37** Parenti, I.; Gervasini, C.; Pozojevic, J.; Wendt, K. S.; Watrin, E.; Azzollini, J.; Braunholz, D.; Buiting, K.; Cereda, A.; Engels, H.; Garavelli, L.; Glazar, R.; Graffmann, B.; Larizza, L.; Luedecke, H. J.; Mariani, M.; Masciadri, M.; Pie, J.; Ramos, F. J.; Russo, S.; Selicorni, A.; Stefanova, M.; Strom, T. M.; Werner, R.; Wierzba, J.; Zampino, G.; Gillissen-Kaesbach, G.; Wieczorek, D.; Kaiser, F. J.. Expanding the clinical spectrum of the "HDAC8-phenotype" - implications for molecular diagnostics, counseling and risk prediction. *CLINICAL GENETICS*. 89, 2016. ISSN 0009-9163

DOI: 10.1111/cge.12717

PMID: 26671848

Fuente de citas: WOS

Citas: 19

- 38** Teresa-Rodrigo, Maria E.; Eckhold, Juliane; Puisac, Beatriz; Pozojevic, Jelena; Parenti, Ilaria; Baquero-Montoya, Carolina; Gil-Rodriguez, Maria C.; Braunholz, Diana; Dalski, Andreas; Hernandez-Marcos, Maria; Ayerza, Ariadna; Bernal, Maria L.; Ramos, Feliciano J.; Wieczorek, Dagmar; Gillissen-Kaesbach, Gabriele; Pie, Juan; Kaiser, Frank J.. Identification and Functional Characterization of Two Intronic NIPBL Mutations in Two Patients with Cornelia de Lange Syndrome. *BIOMED RESEARCH INTERNATIONAL*. 2016, 2016. ISSN 2314-6133

DOI: 10.1155/2016/8742939

PMID: 26925417

Fuente de citas: WOS

Citas: 6

- 39** Pie, Juan; Puisac, Beatriz; Hernandez-Marcos, Maria; Esperanza Teresa-Rodrigo, Maria; Gil-Rodriguez, Maria; Baquero-Montoya, Carolina; Ramos-Caceres, Maria; Bernal, Maria; Ayerza-Casas, Ariadna; Bueno, Ines; Gomez-Puertas, Paulino; Ramos, Feliciano J.. Special Cases in Cornelia de Lange Syndrome: The Spanish Experience. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART C-SEMINARS IN MEDICAL GENETICS*. 172, 2016. ISSN 1552-4868

DOI: 10.1002/ajmg.c.31501

PMID: 27164022

Fuente de citas: WOS

Citas: 10

- 40** Ramos, Feliciano J.; Puisac, Beatriz; Baquero-Montoya, Carolina; Concepcion Gil-Rodriguez, Ma; Bueno, Ines; Deardorff, Matthew A.; Hennekam, Raoul C.; Kaiser, Frank J.; Krantz, Ian D.; Musio, Antonio; Selicorni, Angelo; FitzPatrick, David R.; Pie, Juan. Clinical utility gene card for: Cornelia de Lange syndrome. *EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*. 23, 2015. ISSN 1018-4813

DOI: 10.1038/ejhg.2014.270

PMID: 25537356

Fuente de citas: WOS

Citas: 17

- 41** Gil-Rodriguez, Maria Concepcion; Deardorff, Matthew A.; Ansari, Morad; Tan, Christopher A.; Parenti, Ilaria; Baquero-Montoya, Carolina; Ousager, Lilian B.; Puisac, Beatriz; Hernandez-Marcos, Maria; Esperanza Teresa-Rodrigo, Maria; Marcos-Alcalde, Inigo; Wesselink, Jan-Jaap; Lusa-Bernal, Silvia; Bijlsma, Emilia K.; Braunholz, Diana; Bueno-Martinez, Ines; Clark, Dinah; Cooper, Nicola S.; Curry, Cynthia J.; Fisher, Richard; Fryer, Alan; Ganesh, Jaya; Gervasini, Cristina; Gillissen-Kaesbach, Gabriele; Guo, Yiran; Hakonarson, Hakon; Hopkin, Robert J.; Kaur, Maninder; Keating, Brendan J.; Kibaek, Maria; Kinning, Esther; Kleefstra, Tjitske; Kline, Antonie D.; Kuchinskaya, Ekaterina; Larizza, Lidia; Li, Yun R.; Liu, Xuanzhu; Mariani, Milena; Picker, Jonathan D.; Pie, Angeles; Pozojevic, Jelena; Queralt, Ethel; Richer, Julie; Roeder, Elizabeth; Sinha, Anubha; Scott, Richard H.; So, Joyce; Wusik, Katherine A.; Wilson, Louise; Zhang, Jianguo; Gomez-Puertas, Paulino; Casale, Cesar H.; Stroem, Lena; Selicorni, Angelo; Ramos, Feliciano J.; Jackson, Laird G.; Krantz, Ian D.; Das, Soma; Hennekam, Raoul C. M.; Kaiser, Frank J.; FitzPatrick, David R.; Pie, Juan. De Novo Heterozygous Mutations in SMC3 Cause a Range of Cornelia de Lange Syndrome-Overlapping Phenotypes. *HUMAN MUTATION*. 36, 2015. ISSN 1059-7794

DOI: 10.1002/humu.22761

PMID: 25655089

Fuente de citas: WOS

Citas: 33

- 42** Marchegiani, Shannon; Davis, Taylor; Tessadori, Federico; van Haaften, Gijs; Brancati, Francesco; Hoischen, Alexander; Huang, Haigen; Valkanas, Elise; Pusey, Barbara; Schanze, Denny; Venselaar, Hanka; Vulto-van Silfhout, Anneke T.; Wolfe, Lynne A.; Tift, Cynthia J.; Zervas, Patricia M.; Zambruno, Giovanna; Kariminejad, Ariana; Sabbagh-Kermani, Farahnaz; Lee, Janice; Tsokos, Maria G.; Lee, Chyi-Chia R.; Ferraz, Victor; da Silva, Eduarda Morgana; Stevens, Cathy A.; Roche, Nathalie; Bartsch, Oliver; Farndon, Peter; Bermejo-Sanchez, Eva; Brooks, Brian P.; Maduro, Valerie; Dallapiccola, Bruno; Ramos, Feliciano J.; Chung, Hon-Yin Brian; Le Caignec, Cedric; Martins, Fabiana; Jacyk, Witold K.; Mazzanti, Laura; Brunner, Han G.; Bakkers, Jeroen; Lin, Shuo; Malicdan, May Christine V.; Boerkoel, Cornelius F.; Gahl, William A.; de Vries, Bert B. A.; van Haelst, Mieke M.; Zenker, Martin; Markello, Thomas C.. Recurrent Mutations in the Basic Domain of TWIST2 Cause Ablepharon Macrostomia and Barber-Say Syndromes. *AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*. 97, 2015. ISSN 0002-9297

DOI: 10.1016/j.ajhg.2015.05.017

PMID: 26119818

Fuente de citas: WOS

Citas: 27

- 43** Baquero-Montoya, C.; Gil-Rodriguez, M. C.; Teresa-Rodrigo, M. E.; Hernandez-Marcos, M.; Bueno-Lozano, G.; Bueno-Martinez, I.; Remeseiro, S.; Fernandez-Hernandez, R.; Bassecourt-Serra, M.; Rodriguez de Alba, M.; Queralt, E.; Losada, A.; Puisac, B.; Ramos, F. J.; Pie, J.. Could a patient with SMC1A duplication be classified as a human cohesinopathy?. *CLINICAL GENETICS*. 85, 2014. ISSN 0009-9163

DOI: 10.1111/cge.12194

PMID: 23683030

Fuente de citas: WOS

Citas: 9

- 44** Teresa-Rodrigo, Maria E.; Eckhold, Juliane; Puisac, Beatriz; Dalski, Andreas; Gil-Rodriguez, Maria C.; Braunholz, Diana; Baquero, Carolina; Hernandez-Marcos, Maria; de Karam, Juan C.; Ciero, Milagros; Santos-Simarro, Fernando; Lapunzina, Pablo; Wierzba, Jolanta; Casale, Cesar H.; Ramos, Feliciano J.; Gillessen-Kaesbach, Gabriele; Kaiser, Frank J.; Pie, Juan. Functional Characterization of NIPBL Physiological Splice Variants and Eight Splicing Mutations in Patients with Cornelia de Lange Syndrome. *INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES*. 15, 2014. ISSN 1422-0067

DOI: 10.3390/ijms150610350

PMID: 24918291

Fuente de citas: WOS

Citas: 12

- 45** Kaiser, Frank J.; Ansari, Morad; Braunholz, Diana; Gil-Rodriguez, Maria Concepcion; Decroos, Christophe; Wilde, Jonathan J.; Fincher, Christopher T.; Kaur, Maninder; Bando, Masashige; Amor, David J.; Atwal, Paldeep S.; Bahlo, Melanie; Bowman, Christine M.; Bradley, Jacquelyn J.; Brunner, Han G.; Clark, Dinah; Del Campo, Miguel; Di Donato, Nataliya; Diakumis, Peter; Dubbs, Holly; Dymont, David A.; Eckhold, Juliane; Ernst, Sarah; Ferreira, Jose C.; Francey, Lauren J.; Gehlken, Ulrike; Guillen-Navarro, Encarna; Gyftodimou, Yolanda; Hall, Bryan D.; Hennekam, Raoul; Hudgins, Louanne; Hullings, Melanie; Hunter, Jennifer M.; Yntema, Helger; Innes, A. Micheil; Kline, Antonie D.; Krumina, Zita; Lee, Hane; Leppig, Kathleen; Lynch, Sally Ann; Mallozzi, Mark B.; Mannini, Linda; McKee, Shane; Mehta, Sarju G.; Micule, Ieva; Mohammed, Shehla; Moran, Ellen; Mortier, Geert R.; Moser, Joe-Ann S.; Noon, Sarah E.; Nozaki, Naohito; Nunes, Luis; Pappas, John G.; Penney, Lynette S.; Perez-Aytes, Antonio; Petersen, Michael B.; Puisac, Beatriz; Revencu, Nicole; Roeder, Elizabeth; Saitta, Sulagna; Scheuerle, Angela E.; Schindeler, Karen L.; Siu, Victoria M.; Stark, Zornitza; Strom, Samuel P.; Thiese, Heidi; Vater, Inga; Willems, Patrick; Williamson, Kathleen; Wilson, Louise C.; Hakonarson, Hakon; Quintero-Rivera, Fabiola; Wierzba, Jolanta; Musio, Antonio; Gillessen-Kaesbach, Gabriele; Ramos, Feliciano J.; Jackson, Laird G.; Shirahige, Katsuhiko; Pie, Juan; Christianson, David W.; Krantz, Ian D.; Fitzpatrick, David R.; Deardorff, Matthew A.; CareRare Canada Consortium; Univ Washington Ctr Mendelian Geno. Loss-of-function HDAC8 mutations cause a phenotypic spectrum of Cornelia de Lange syndrome-like features, ocular hypertelorism, large fontanelle and X-linked inheritance. *HUMAN MOLECULAR GENETICS*. 23, 2014. ISSN 0964-6906

DOI: 10.1093/hmg/ddu002

PMID: 24403048

Fuente de citas: WOS

Citas: 75

- 46** Tejada, Maria-Isabel; Glover, Guillermo; Martinez, Francisco; Guitart, Miriam; de Diego-Otero, Yolanda; Fernandez-Carvajal, Isabel; Ramos, Feliciano J.; Hernandez-Chico, Concepcion; Pintado, Elizabet; Rosell, Jordi; Calvo, Maria-Teresa; Ayuso, Carmen; Ramos-Arroyo, Maria-Antonia; Maortua, Hiart; Mila, Montserrat. Molecular Testing for Fragile X: Analysis of 5062 Tests from 1105 Fragile X Families-Performed in 12 Clinical Laboratories in Spain. BIOMED RESEARCH INTERNATIONAL. 2014, 2014. ISSN 2314-6133

DOI: 10.1155/2014/195793

PMID: 24987673

Fuente de citas: WOS

Citas: 8

- 47** Baquero-Montoya, Carolina; Gil-Rodriguez, Maria-Concepcion; Hernandez-Marcos, Maria; Teresa-Rodrigo, Maria-Esperanza; Vicente-Gabas, Alicia; Bernal, Maria-Luisa; Casale, Cesar-Horacio; Bueno-Lozano, Gloria; Bueno-Martinez, Ines; Queral, Ethel; Villa, Olaya; Hernando-Davalillo, Cristina; Armengol, Lluís; Gomez-Puertas, Paulino; Puisac, Beatriz; Selicorni, Angelo; Ramos, Feliciano J.; Pie, Juan. Severe ipsilateral musculoskeletal involvement in a Cornelia de Lange patient with a novel NIPBL mutation. EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 57, 2014. ISSN 1769-7212

DOI: 10.1016/j.ejmg.2014.05.006

PMID: 24874887

Fuente de citas: WOS

Citas: 5

- 48** Baquero-Montoya, C.; Gil-Rodriguez, M. C.; Braunholz, D.; Teresa-Rodrigo, M. E.; Obieglo, C.; Gener, B.; Schwarzmayr, T.; Strom, T. M.; Gomez-Puertas, P.; Puisac, B.; Gillesen-Kaesbach, G.; Musio, A.; Ramos, F. J.; Kaiser, F. J.; Pie, J.. Somatic mosaicism in a Cornelia de Lange syndrome patient with NIPBL mutation identified by different next generation sequencing approaches. CLINICAL GENETICS. 86, 2014. ISSN 0009-9163

DOI: 10.1111/cge.12333

PMID: 24635725

Fuente de citas: WOS

Citas: 11

- 49** Puisac, Beatriz; Ramos, Monica; Arnedo, Maria; Menao, Sebastian; Concepcion Gil-Rodriguez, Maria; Esperanza Teresa-Rodrigo, Maria; Pie, Angeles; Carlos de Karam, Juan; Wesselink, Jan-Jaap; Gimenez, Ignacio; Ramos, Feliciano J.; Casals, Nuria; Gomez-Puertas, Paulino; Hegardt, Fausto G.; Pie, Juan. Characterization of splice variants of the genes encoding human mitochondrial HMG-CoA lyase and HMG-CoA synthase, the main enzymes of the ketogenesis pathway. MOLECULAR BIOLOGY REPORTS. 39, 2012. ISSN 0301-4851

DOI: 10.1007/s11033-011-1270-8

PMID: 21952825

Fuente de citas: WOS

Citas: 18

- 50** Wierzba, Jolanta; Concepcion Gil-Rodriguez, Maria; Polucha, Anna; Puisac, Beatriz; Amedo, Maria; Esperanza Teresa-Rodrigo, Maria; Winnicka, Dorota; Hegardt, Fausto G.; Ramos, Feliciano J.; Limon, Janusz; Pie, Juan. Cornelia de Lange syndrome with NIPBL mutation and mosaic Turner syndrome in the same individual. BMC MEDICAL GENETICS. 13, 2012. ISSN 1471-2350

DOI: 10.1186/1471-2350-13-43

PMID: 22676896

Fuente de citas: WOS

Citas: 11

- 51** Patrinos GP; Smith TD; Howard H; Al-Mulla F; Chouchane L; Hadjisavvas A; Hamed SA; Li XT; Marafie M; Ramesar RS; Ramos FJ; de Ravel T; El-Ruby MO; Shrestha TR; Sobrido MJ; Tadmouri G; Witsch-Baumgartner M; Zilfalil BA; Auerbach AD; Carpenter K; Cutting GR; Dung VC; Grody W; Hasler J; Jorde L; Kaput J; Macek M; Matsubara Y; Padilla C; Robinson H; Rojas-Martinez A; Taylor GR; Vihinen M; Weber T; Burn J; Qi M; Cotton RG; Rimoin D;



International Confederation of Countries Advisory Council.. Human Variome Project country nodes: documenting genetic information within a country.Human mutation. 33, pp. 1513 - 9. 2012. ISSN 1059-7794

DOI: 10.1002/humu.22147

PMID: 22753370

Fuente de citas: Otros

Citas: 5

- 52** Garcia-Martin E; Pinilla I; Almarcegui C; Fernandez J; Engle EC; Ramos FJ. Ocular manifestations (strabismus: duane syndrome; and retinal nerve fiber hypoplasia) in okihiro syndrome (duane radial ray syndrome).Binocular vision & strabology quarterly, Simms-Romano's. 27, pp. 235 - 42. 2012. ISSN 2160-5351

PMID: 23234485

- 53** Gomez-Mancilla, Baltazar; Jacquemont, Sebastien; Curie, Aurore; des Portes, Vincent; Torrioli, Maria Giulia; Berry-Kravis, Elizabeth; Hagerman, Randi J.; Ramos, Feliciano J.; Cornish, Kim; He, Yunsheng; Paulding, Charles; Neri, Giovanni; Chen, Fei; Hadjikhani, Nouchine; Martinet, Danielle; Meyer, Joanne; Beckmann, Jacques S.; Delange, Karine; Brun, Amandine; Bussy, Gerald; Gasparini, Fabrizio; Hilse, Talita; Floesser, Annette; Branson, Janice; Bilbe, Graeme; Johns, Donald. Antagonism of mGluR5 in Fragile X: A Randomized, Placebo-Controlled, Proof-of-Concept Study of AFQ056, a Novel, Sub-Type Selective mGluR5 Antagonist. CURRENT NEUROPHARMACOLOGY. 9, 2011. ISSN 1570-159X

- 54** Leupin, Olivier; Pipers, Elke; Halleux, Christine; Hu, Shouih; Kramer, Ina; Morvan, Frederic; Bouwmeester, Tewis; Schirle, Markus; Bueno-Lozano, Manuel; Fuentes, Feliciano J. Ramos; Itin, Peter H.; Boudin, Eveline; de Freitas, Fenna; Jennes, Karen; Brannetti, Barbara; Charara, Nadine; Ebersbach, Hilmar; Geisse, Sabine; Lu, Chris X.; Bauer, Andreas; Van Hul, Wim; Kneissel, Michaela. Bone Overgrowth-associated Mutations in the LRP4 Gene Impair Sclerostin Facilitator Function. JOURNAL OF BIOLOGICAL CHEMISTRY. 286, 2011.

DOI: 10.1074/jbc.M110.190330

PMID: 21471202

Fuente de citas: WOS

Citas: 174

- 55** Jacquemont, Sebastien; Curie, Aurore; des Portes, Vincent; Torrioli, Maria Giulia; Berry-Kravis, Elizabeth; Hagerman, Randi J.; Ramos, Feliciano J.; Cornish, Kim; He, Yunsheng; Paulding, Charles; Neri, Giovanni; Chen, Fei; Hadjikhani, Nouchine; Martinet, Danielle; Meyer, Joanne; Beckmann, Jacques S.; Delange, Karine; Brun, Amandine; Bussy, Gerald; Gasparini, Fabrizio; Hilse, Talita; Floesser, Annette; Branson, Janice; Bilbe, Graeme; Johns, Donald; Gomez-Mancilla, Baltazar. Epigenetic Modification of the FMR1 Gene in Fragile X Syndrome Is Associated with Differential Response to the mGluR5 Antagonist AFQ056. SCIENCE TRANSLATIONAL MEDICINE. 3, 2011. ISSN 1946-6234

DOI: 10.1126/scitranslmed.3001708

PMID: 21209411

Fuente de citas: WOS

Citas: 284

- 56** Pipers, Elke; Andersen, Marianne; Wraae, Kristian; Brixen, Kim; Kneissel, Michaela; Van Hul, Wim; Boudin, Eveline; Leupin, Olivier; de Freitas, Fenna; Jennes, Karen; Bueno-Lozano, Manuel; Ramos-Fuentes, Feliciano; Itin, Peter; Nielsen, Torben Leo. GENETIC VARIATION IN THE LRP4 GENE INFLUENCES BONE MINERAL DENSITY AND HIP GEOMETRY WHILE MISSENSE MUTATIONS CAUSE SCLEROSTEOSIS. OSTEOPOROSIS INTERNATIONAL. 22, 2011. ISSN 0937-941X

- 57** Roman Corona-Rivera, J.; Romo-Huerta, Carmen O.; Lopez-Marure, Eloy; Ramos, Feliciano J.; Estrada-Padilla, Sara A.; Consuelo Zepeda-Romero, Luz. New ocular findings in two sisters with Yunis-Varon syndrome and literature review. EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 54, 2011. ISSN 1769-7212

DOI: 10.1016/j.ejmg.2010.09.013

PMID: 20932945

Fuente de citas: WOS

Citas: 9



- 58** Oliver C; Bedeschi MF; Blagowidow N; Carrico CS; Cereda A; Fitzpatrick DR; Gervasini C; Griffith GM; Kline AD; Marchisio P; Moss J; Ramos FJ; Selicorni A; Tunnicliffe P; Wierzba J; Hennekam RC. Cornelia de Lange syndrome: extending the physical and psychological phenotype. *American journal of medical genetics. Part A.* 152A, pp. 1127 - 35. 2010. ISSN 1552-4825
DOI: 10.1002/ajmg.a.33363
PMID: 20425817
Fuente de citas: Otros **Citas:** 9
- 59** Puisac, Beatriz; Arnedo, Maria; Casale, Cesar H.; Pilar Ribate, Maria; Castiella, Tomas; Ramos, Feliciano J.; Ribes, Antonia; Perez-Cerda, Celia; Casals, Nuria; Hegardt, Fausto G.; Pie, Juan. Differential HMG-CoA lyase expression in human tissues provides clues about 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria. *JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE.* 33, 2010. ISSN 0141-8955
DOI: 10.1007/s10545-010-9097-3
PMID: 20532825
Fuente de citas: WOS **Citas:** 14
- 60** Rohatgi, Sarika; Clark, Dinah; Kline, Antonie D.; Jackson, Laird G.; Pie, Juan; Siu, Victoria; Ramos, Feliciano J.; Krantz, Ian D.; Deardorff, Matthew A.. Facial Diagnosis of Mild and Variant CdLS: Insights From a Dysmorphologist Survey. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A.* 152A, 2010. ISSN 1552-4825
DOI: 10.1002/ajmg.a.33441
PMID: 20583156
Fuente de citas: WOS **Citas:** 45
- 61** Pie, Juan; Concepcion Gil-Rodriguez, Maria; Ciero, Milagros; Lopez-Vinas, Eduardo; Pilar Ribate, Maria; Arnedo, Maria; Deardorff, Matthew A.; Puisac, Beatriz; Legarreta, Jesus; Carlos de Karam, Juan; Rubio, Encarnacion; Bueno, Ines; Baldellou, Antonio; Teresa Calvo, Ma; Casals, Nuria; Luis Olivares, Jose; Losada, Ana; Hegardt, Fausto G.; Krantz, Ian D.; Gomez-Puertas, Paulino; Ramos, Feliciano J.. Mutations and Variants in the Cohesion Factor Genes NIPBL, SMC1A, and SMC3 in a Cohort of 30 Unrelated Patients With Cornelia de Lange Syndrome. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A.* 152A, 2010. ISSN 1552-4825
DOI: 10.1002/ajmg.a.33348
PMID: 20358602
Fuente de citas: WOS **Citas:** 58
- 62** Selicorni, Angelo; Cereda, A.; Ramos, F. J.; Wierzba, J.; Gillissen-Kaesbach, G.; Ribate, M. P.; Ratajska, M.; Limon, J.; Pie, J.; Gervasini, C.; Masciadri, M.. The mild CdLS phenotype: clinical and molecular results of an international survey. *JOURNAL OF INTELLECTUAL DISABILITY RESEARCH.* 54, 2010. ISSN 0964-2633
- 63** Pros, Eva; Fernandez-Rodriguez, Juana; Canet, Belen; Benito, Lluçia; Sanchez, Aurora; Benavides, Ana; Ramos, Feliciano J.; Asuncion Lopez-Ariztegui, Maria; Capella, Gabriel; Blanco, Ignacio; Serra, Eduard; Lazaro, Conxi. Antisense Therapeutics for Neurofibromatosis Type 1 Caused by Deep Intronic Mutations. *HUMAN MUTATION.* 30, 2009. ISSN 1059-7794
DOI: 10.1002/humu.20933
PMID: 19241459
Fuente de citas: WOS **Citas:** 26
- 64** Pinol-Ripoll, Gerard; Shatunov, Alexey; Cabello, Ana; Larrode, Pilar; de la Puerta, Iris; Pelegrin, Juana; Ramos, Feliciano J.; Olive, Montse; Goldfarb, Lev G.. Severe infantile-onset cardiomyopathy associated with a homozygous deletion in desmin. *NEUROMUSCULAR DISORDERS.* 19, 2009. ISSN 0960-8966
DOI: 10.1016/j.nmd.2009.04.004
PMID: 19433360
Fuente de citas: WOS **Citas:** 31



- 65** Menao, Sebastian; Lopez-Vinas, Eduardo; Mir, Cecilia; Puisac, Beatriz; Gratacos, Esther; Arnedo, Maria; Carrasco, Patricia; Moreno, Susana; Ramos, Monica; Gil, Maria Concepcion; Pie, Angeles; Ribes, Antonia; Perez-Cerda, Celia; Ugarte, Magdalena; Clayton, Peter T.; Korman, Stanley H.; Serra, Dolors; Asins, Guillermina; Ramos, Feliciano J.; Gomez-Puertas, Paulino; Hegardt, Fausto G.; Casals, Nuria; Pie, Juan. Ten Novel HMGCL Mutations in 24 Patients of Different Origin with 3-Hydroxy-3-Methyl-Glutaric Aciduria. *HUMAN MUTATION*. 30, 2009. ISSN 1059-7794
DOI: 10.1002/humu.20966
PMID: 19177531
Fuente de citas: WOS **Citas:** 13
- 66** Torrioli, M. Giulia; Vernacotola, Silvia; Peruzzi, Laura; Tabolacci, Elisabetta; Mila, Montserrat; Militeri, Roberto; Musumeci, Sebastiano; Ramos, Feliciano J.; Frontera, Maria; Sorge, Giovanni; Marzullo, Elisabetta; Romeo, Giusi; Vallee, Louis; Veneselli, Edvige; Cocchi, Elena; Garbarino, Eleonora; Moscato, Umberto; Chiurazzi, Pietro; D'Iddio, Stefania; Calvani, Menotti; Neri, Giovanni. A double-blind, parallel, multicenter comparison of L-acetylcarnitine with placebo on the attention deficit hyperactivity disorder in fragile X syndrome boys. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A*. 146A, 2008. ISSN 1552-4825
DOI: 10.1002/ajmg.a.32268
PMID: 18286595
Fuente de citas: WOS **Citas:** 65
- 67** Deardorff, Matthew A.; Kaur, Maninder; Yaeger, Dinah; Rampuria, Abhinav; Korolev, Sergey; Pie, Juan; Gil-Rodriguez, Concepcion; Arnedo, Maria; Loeys, Bart; Kline, Antonie D.; Wilson, Meredith; Lillquist, Kaj; Siu, Victoria; Ramos, Feliciano J.; Musio, Antonio; Jackson, Laird S.; Dorsett, Dale; Krantz, Ian D.. Mutations in cohesin complex members SMC3 and SMC1A cause a mild variant of Cornelia de Lange syndrome with predominant mental retardation. *AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*. 80, 2007. ISSN 0002-9297
DOI: 10.1086/511888
PMID: 17273969
Fuente de citas: WOS **Citas:** 327
- 68** Ramos, FJ; Gonzalez, JP; Cortabarría, C; Domenech, E; Perez-Gonzalez, J; Bueno, M. A further case of opsismodysplasia with hydrocephalus. *EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*. 49, 2006. ISSN 1769-7212
DOI: 10.1016/j.ejmg.2005.04.002
PMID: 16473316
Fuente de citas: WOS **Citas:** 4
- 69** Lorenz-Depiereux, Bettina; Bastepe, Murat; Benet-Pages, Anna; Amyere, Mustapha; Wagenstaller, Janine; Mueller-Barth, Ursula; Badenhop, Klaus; Kaiser, Stephanie M.; Rittmaster, Roger S.; Shlossberg, Alan H.; Olivares, Jose L.; Loris, Cesar; Ramos, Feliciano J.; Glorieux, Francis; Vikkula, Miikka; Juppner, Harald; Strom, Tim M.. DMP1 mutations in autosomal recessive hypophosphatemia implicate a bone matrix protein in the regulation of phosphate homeostasis. *NATURE GENETICS*. 38, 2006. ISSN 1061-4036
DOI: 10.1038/ng1868
PMID: 17033625
Fuente de citas: WOS **Citas:** 344
- 70** Mavrogiannis, LA; Taylor, IB; Davies, SJ; Ramos, FJ; Olivares, JL; Wilkie, AOM. Enlarged parietal foramina caused by mutations in the homeobox genes ALX4 and MSX2: from genotype to phenotype. *EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*. 14, 2006. ISSN 1018-4813
DOI: 10.1038/sj.ejhg.5201526
PMID: 16319823

**Fuente de citas:** WOS**Citas:** 41

- 71** Olivares, JL; Bueno, I; Gallati, S; Ramos, FJ. Late-onset treatment in Menkes disease: is there a correlation between genotype and response to therapy?. CLINICAL GENETICS. 69, 2006. ISSN 0009-9163
DOI: 10.1111/j.1399-0004.2006.00596.x
PMID: 16630173
Fuente de citas: WOS **Citas:** 3
- 72** Ramos, FJ; Willemsen, R. Diagnosis of the Fragile X Syndrome by the analysis of FMRP expression in blood and hair roots. ARCHIVES DE PEDIATRIE. 10, 2003. ISSN 0929-693X
DOI: 10.1016/S0929-693X(03)00171-4
PMID: 12878331
Fuente de citas: WOS **Citas:** 4
- 73** Olivares, JL; Ramos, FJ; Olive, T; Fillat, C; Bueno, M. Autoimmune thyroiditis after bone marrow transplantation in a boy with Wiskott-Aldrich syndrome. JOURNAL OF PEDIATRIC HEMATOLOGY ONCOLOGY. 24, 2002. ISSN 1077-4114
DOI: 10.1097/00043426-200212000-00020
PMID: 12468924
Fuente de citas: WOS **Citas:** 8
- 74** Balemans, W; Ebeling, M; Patel, N; Van Hul, E; Olson, P; Dioszegi, M; Lacza, C; Wuyts, W; Van den Ende, J; Willems, P; Paes-Alves, AF; Hill, S; Bueno, M; Ramos, FJ; Tacconi, P; Dikkers, FG; Stratakis, C; Lindpaintner, K; Vickery, B; Foernzler, D; Van Hul, W. Increased bone density in sclerosteosis is due to the deficiency of a novel secreted protein (SOST). HUMAN MOLECULAR GENETICS. 10, 2001. ISSN 0964-6906
DOI: 10.1093/hmg/10.5.537
PMID: 11181578
Fuente de citas: WOS **Citas:** 736
- 75** Balemans, W; Ebeling, M; Patel, N; Van Hul, E; Olson, P; Dioszegi, M; Lacza, C; Wuyts, W; Van Den Ende, J; Willems, P; Paes-Alves, AF; Hill, S; Bueno, M; Ramos, FJ; Tacconi, P; Dikkers, FG; Lindpaintner, K; Vickery, B; Foernzler, D; Van Hul, W. Mutations in SOST, a novel secreted protein, cause increased bone formation in sclerosteosis. BONE. 28, 2001. ISSN 8756-3282
- 76** Ramos, FJ; Mila, M; Ortilles, M; Rife, M; Tazon, B; De Diego, Y; Willemsen, R. Validity of the analysis of the FMRP expression in bloodsmears as a screening method for the Fragile X Syndrome. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 67, 2000. ISSN 0002-9297
Fuente de citas: WOS **Citas:** 2
- 77** Olivares, JL; Ramos, FJ; Carapeto, FJ; Bueno, L. Epidermal naevus syndrome and hypophosphataemic rickets: description of a patient with central nervous system anomalies and review of the literature. EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS. 158, 1999. ISSN 0340-6199
DOI: 10.1007/s004310051027
PMID: 10048604
Fuente de citas: WOS **Citas:** 28
- 78** Ramos, FJ; Kaplan, BS; Bellah, RD; Zackai, EH; Kaplan, P. Further evidence that the Hajdu-Cheney syndrome and the "serpentine fibula polycystic kidney syndrome" are a single entity. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 78, 1998. ISSN 0148-7299



DOI: 10.1002/(SICI)1096-8628(19980806)78:5<474::AID-AJMG14>3.0.CO;2-C

PMID: 9714016

Fuente de citas: WOS

Citas: 22

- 79** Bueno, AL; Ramos, FJ; Bueno, O; Olivares, JL; Bello, ML; Bueno, M. Severe malformations in males from families with osteopathia striata with cranial sclerosis. CLINICAL GENETICS. 54, 1998. ISSN 0009-9163
- 80** Clavel, A; Olivares, JL; Fleta, J; Castillo, J; Varea, M; Ramos, FJ; Arnal, AC; Quilez, J. Seasonality of cryptosporidiosis in children. EUROPEAN JOURNAL OF CLINICAL MICROBIOLOGY & INFECTIOUS DISEASES. 15, 1996. ISSN 0934-9723
DOI: 10.1007/BF01586190
PMID: 8641309
Fuente de citas: WOS
Citas: 23
- 81** RAMOS, FJ; LOPEZ, MJ; BUENO, I; OLIVARES, JL; LOPEZPISON, J; BUENO, M. A GIRL WITH BRANCHIOOTORENAL SYNDROME (BOR) AND SEVERE MENTAL-RETARDATION. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 57, 1995. ISSN 0002-9297
- 82** FUENTES, FJR; NICHOLSON, L; SCOTT, CI. PHENOTYPIC VARIABILITY IN THE BALLER-GEROLD SYNDROME - REPORT OF A MILDLY AFFECTED PATIENT AND REVIEW OF THE LITERATURE. EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS. 153, 1994. ISSN 0340-6199
DOI: 10.1007/BF01957001
PMID: 7957363
Fuente de citas: WOS
Citas: 16
- 83** BUENO, M; OLIVAN, G; JIMENEZ, A; GARAGORRI, JM; SARRIA, A; BUENO, AL; RAMOS, FJ. SCLEROSTEOSIS IN A SPANISH MALE - FIRST REPORT IN A PERSON OF MEDITERRANEAN ORIGIN. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 31, 1994. ISSN 0022-2593
DOI: 10.1136/jmg.31.12.976
PMID: 7891385
Fuente de citas: WOS
Citas: 24
- 84** RAMOS, FJ; EUNPU, DL; FINUCANE, B; PFENDNER, EG. DIRECT DNA TESTING FOR FRAGILE-X SYNDROME. AMERICAN JOURNAL OF DISEASES OF CHILDREN. 147, 1993. ISSN 0002-922X
DOI: 10.1001/archpedi.1993.02160350105016
PMID: 7901988
Fuente de citas: WOS
Citas: 2
- 85** HOSHI, N; RAMOS, FJ; LASPADA, AR; FISCHBECK, KH; KANT, JA. FEATURES MOST COMMONLY ASSOCIATED WITH X-LINKED SPINAL BULBAR MUSCULAR-ATROPHY - DELINEATION BY MOLECULAR ANALYSIS. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 53, 1993. ISSN 0002-9297
Fuente de citas: WOS
Citas: 1
- 86** KANT, JA; BUENO, M; RAMOS, FJ. INFORMATIVE, FLANKING CA-REPEAT POLYMORPHISMS FOR LINKAGE ANALYSIS OF FAMILIES WITH AUTOSOMAL SPINAL MUSCULAR-ATROPHY. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 53, 1993. ISSN 0002-9297



- 87** RAMOS, FJ; NICHOLSON, L; MARKS, HG; SCOTT, CI. NAIL-PATELLA SYNDROME WITH CRANIOSYNOSTOSIS AND MYOPATHY - A NEW ASSOCIATION. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 53, 1993. ISSN 0002-9297
- 88** REID, CS; MCMORROW, LE; MCDONALDMCGINN, DM; GRACE, KJ; RAMOS, FJ; ZACKAI, EH; COHEN, MM; JABS, EW. SAETHRE-CHOTZEN SYNDROME WITH FAMILIAL TRANSLOCATION AT CHROMOSOME 7P22. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 47, 1993. ISSN 0148-7299
DOI: 10.1002/ajmg.1320470511
PMID: 8266989
Fuente de citas: WOS **Citas:** 49
- 89** RIGGINS, GJ; SHERMAN, SL; OOSTRA, BA; SUTCLIFFE, JS; FEITELL, D; NELSON, DL; VANOOST, BA; SMITS, APT; RAMOS, FJ; PFENDNER, E; KUHL, DPA; CASKEY, CT; WARREN, ST. CHARACTERIZATION OF A HIGHLY POLYMORPHIC DINUCLEOTIDE REPEAT 150-KB PROXIMAL TO THE FRAGILE-X SITE. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 43, 1992. ISSN 0148-7299
DOI: 10.1002/ajmg.1320430138
PMID: 1605197
Fuente de citas: WOS **Citas:** 68
- 90** RAMOS, FJ; EMANUEL, BS; SPINNER, NB. FREQUENCY OF THE COMMON FRAGILE SITE AT XQ27.2 UNDER CONDITIONS OF THYMIDYLATE STRESS - IMPLICATIONS FOR CYTOGENETIC DIAGNOSIS OF THE FRAGILE-X SYNDROME. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 42, 1992. ISSN 0148-7299
DOI: 10.1002/ajmg.1320420618
PMID: 1532475
Fuente de citas: WOS **Citas:** 2
- 91** RAMOS, FJ; MCDONALDMCGINN, DM; EMANUEL, BS; ZACKAI, EH. TRICHORHINOPHALANGEAL SYNDROME TYPE-II (LANGER-GIEDION) WITH PERSISTENT CLOACA AND PRUNE BELLY SEQUENCE IN A GIRL WITH 8Q INTERSTITIAL DELETION. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 44, 1992. ISSN 0148-7299
DOI: 10.1002/ajmg.1320440614
PMID: 1481848
Fuente de citas: WOS **Citas:** 13
- 92** RAMOS, FJ; EMANUEL, BS; ZACKAI, EH. PERSISTENT CLOACA IN LANGER-GIEDION SYNDROME - ASSOCIATION WITH 8Q DELETION. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 49, 1991. ISSN0002-9297
- 93** Ramos FJ. [Fragile X syndrome: what do we know today?].Anales espanoles de pediatria. 31, pp. 417 - 9. 1989. ISSN 0302-4342
PMID: 2575879
- 94** FLETA, J; SARRIA, A; VILLAGRASA, J; USON, A; RAMOS, FJ; BUENO, M; CALATAYUD, V. COMPUTED-TOMOGRAPHY IN THE DIAGNOSIS OF BRAIN HYDATIDOSIS IN CHILDREN. ACTA PAEDIATRICA SCANDINAVICA. 76, 1987. ISSN 0001-656X
- 95** Olivares JL; Clavel A; Ramos FJ; Bueno G; Alvira A; López MJ; Lázaro A. [Cryptosporidiosis in childhood].Anales espanoles de pediatria. 26, pp. 258 - 62. 1987. ISSN 0302-4342
PMID: 3605875



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

Comités científicos, técnicos y/o asesores

1 Título del comité: Scientific Advisory Committee

Primaria (Cód. Unesco): 320102 - Genética clínica

Secundaria (Cód. Unesco): 320110 - Pediatría

Entidad de afiliación: Cornelia de Lange Syndrome (CdLS) World Federation

Tipo de entidad: Asociaciones y Agrupaciones

Ciudad entidad afiliación: Hertogenbosch, Holanda

Fecha de inicio: 03/08/2019

2 Título del comité: Comité Científico-Técnico de la Talidomida

Entidad de afiliación: Ministerio de Sanidad y Consumo

Tipo de entidad: Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud

Ciudad entidad afiliación: Madrid, España

Fecha de inicio: 2017

3 Título del comité: Comité Científico-Técnico Estrategia Nacional Enfermedades Raras

Primaria (Cód. Unesco): 320000 - Ciencias Médicas

Secundaria (Cód. Unesco): 329900 - Otras especialidades médicas

Entidad de afiliación: Ministerio de Ciencia e Innovación. Investigación

Tipo de entidad: Oficial

Ciudad entidad afiliación: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Fecha de inicio: 03/05/2010

4 Título del comité: Scientific and Clinical Advisory Committee

Primaria (Cód. Unesco): 320102 - Genética clínica

Secundaria (Cód. Unesco): 320110 - Pediatría

Terciaria (Cód. Unesco): 320507 - Neurología

Entidad de afiliación: National Fragile X Foundation USA

Ciudad entidad afiliación: McLean, Estados Unidos de América

Fecha de inicio: 01/09/1998

Gestión de I+D+i

Nombre de la actividad: Máster Propio en Genética Clínica

Tipología de la gestión: Gestión de entidad

Funciones desempeñadas: Director

Entidad de realización: Universidad de Zaragoza

Tipo de entidad: Universidad

Fecha de inicio: 08/01/2018

Duración: 2 años



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

1 Nombre de la actividad: Proyectos de Investigación

Funciones desempeñadas: Evaluador

Entidad de realización: Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación

Ciudad entidad realización: Madrid, España

2 Nombre de la actividad: Proyectos de Investigación

Funciones desempeñadas: Evaluador-Sintetizador

Entidad de realización: Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación

Ciudad entidad realización: Madrid, España

Otros méritos

Estancias en centros públicos o privados

Entidad de realización: Children's Hospital of Philadelphia, University of Pennsylvania, USA

Facultad, instituto, centro: Department of Human Genetics and Molecular Biology

Ciudad entidad realización: Philadelphia, Estados Unidos de América

Fecha de inicio-fin: 01/01/1989 - 30/09/1993

Duración: 4 años - 9 meses

Objetivos de la estancia: Posdoctoral

Tareas contrastables: Formación postdoctoral en Genética Humana. Capacitación para el American Board of Medical Genetics en la especialidad de Genética Clínica

Redes de cooperación

Nombre de la red: CIBERER

Identificación de la red: Investigación en Enfermedades Raras

Fecha de inicio: 2013

Períodos de actividad investigadora, docente y de transferencia del conocimiento

Nombre de la actuación: Sexenio CNEAI

Tramo vivo: Sí

Tipo de actividad: Investigación

Año de inicio: 1988

Año de finalización: 2023

Periodo cubierto: 1988, 1989, 1990, 1991, 1992, 1993, 1994, 1995, 1996, 1997, 1998, 1999, 2000, 2001, 2002, 2003, 2004, 2005, 2006, 2007, 2008, 2009, 2010, 2011, 2012, 2013, 2014, 2015, 2016, 2017, 2018, 2019, 2020, 20