

CV ABREVIADO (2025)

ENCARNA GUILLÉN NAVARRO, MD, PhD

linkedin.com/in/encarnaguillennavarro
Código ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2915-7381>;
Scopus Author ID: 14028300200

Jefa de Área de Genética. Directora Estratégica UNICAS-SJD. Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona.

Jefa de Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HUVA). Coordinadora Proyecto UNICAS-HUVA. Murcia. 2022-2024

Jefa de S. Genética Médica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. 2014-2022

Profesora titular de la Universidad de Murcia-Facultad de Medicina (UMU). Responsable de la línea de doctorado: Medicina Genómica, Metabolismo y Enfermedades Raras

Investigadora Principal (Pediatría/ Genética Clínica y Enfermedades Raras), miembro del Comité Científico Interno y coordinadora del Área 2 del Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB Pascual Parrilla)

Jefe de Grupo clínico vinculado a CIBER de Enfermedades Raras (CIBER-ISCIII) GCV14/ER/1.

Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

Vicepresident of the Medical Genetics Section de la Union Européenne des Médecins Spécialistes (UEMS).

Delegate of the Medical Genetics Section in European Board on Rare and Undiagnosed Diseases.

Miembro de la junta directiva de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología (SEGCD)

Coordinadora del Grupo Espejo nacional (ISCIII) de Enfermedades Raras y miembro del de ERDERA de la Iniciativa Europea Proyecto Beyond 1+ Million Genomes.

Miembro del Comité de Ética de Investigación del ISCIII

Miembro del Comité Asesor de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)

Miembro del Comité Científico Externo del Instituto de Investigación de Santiago (IDIS)

Representante Regional de Enfermedades Raras en el Ministerio de Sanidad y en la Conferencia EUROPLAN.

Socia de la Asociación Española de Pediatría (AEP), de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología (SEGCD), de la Asociación de Errores Congénitos de Metabolismo (AECOM) y de la European Society of Human Genetics (ESHG).

Vocal del Comité de Bioética de España (CBE) 2018-2022

Vocal de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA) 2018-2022

Consejera de Sanidad de la Región de Murcia 2015-2017

FORMACIÓN

-Licenciada en Medicina y Cirugía	UMU-España	1988
-Doctora en Salud Pública y Medicina Preventiva	UMU-España	2000
-Especialista en Pediatría y Áreas Específicas	HCUVA-España	1994
-Fellowship in Clinical Genetics	NYU-EEUU	1997
-Máster Universitario en Dirección y Gestión Sanitarias	UNIR-España	2019

ÁREA DE CONOCIMIENTO Y EXPERIENCIA

Genética Médica/Enfermedades Raras/Medicina Genómica/Medicina Personalizada de Precisión

PRODUCCIÓN CIENTÍFICA

Más de 150 artículos publicados y varios capítulos de libros; Total de veces citada :2150; Artículos en que se cita: 2273; H index: 28 (Fuente: Scopus). 4 sexenios de investigación (convocatoria de 2023). Tesis dirigidas: 8.

INVESTIGACIÓN

Investigadora principal del grupo de Investigación en Pediatría: línea de investigación en Genética Clínica y Enfermedades Raras, en el Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB-Pascual Parrilla). Investigadora principal del Grupo clínico vinculado a CIBERER GCV14/ER/1.

En los últimos 5 años he formado parte (como IP o IC) del equipo investigador de distintos proyectos competitivos nacionales que conllevan la implementación de las nuevas técnicas de secuenciación masiva para el diagnóstico de Enfermedades Raras (ER) y de genómica del huésped COVID19.

Actualmente, IP de un proyecto con financiación competitiva AES2021 del ISCIII e investigadora en el Programa de Medicina Genómica-IMPACT. También IP de un ensayo clínico prenatal internacional de Displasia Ectodérmica.

ASISTENCIA

A nivel asistencial, he liderado la puesta en marcha de la *Unidad Regional de Genética Médica* y de las *Consultas Multidisciplinares de Enfermedades Raras* en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia. *Coordinadora de CSUR de Enfermedades Metabólicas para niños y adultos y ERN-BOND* en Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y miembro de ERN GUARD HEART, CSUR de cardiopatías y de ortopedia infantil en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

GESTIÓN

Participación y entrega del Blueprint on Digital Transformation of Health and Care al Comisario Europeo de Economía Digital y Sociedad, Gunther Oettinger (7 Dic 2016).

Impulso del *Plan de Atención Integral de las Enfermedades Raras en la Región de Murcia (PIER-RM)*.

Coordinación del documento "*Sanidad del Futuro y Medicina Personalizada de Precisión*" (Fundación I. Roche).

ASESORÍA COMITÉS CIENTÍFICOS DE ASOCIACIONES DE PACIENTES

Asociación Nacional de Pacientes con Displasia Ectodérmica (AADE)

Asociación Nacional de problemas de crecimiento (CRECER)

Asociación Nacional de Mucopolisacaridosis y síndromes relacionados (MPS España)

Asociación de Enfermedades Raras y otros trastornos graves de desarrollo D'Genes

Asociación Española de Lipodistrofias (AELIP)

Fundación Dravet y Asociación KBG

PREMIOS

2025	Diploma de Servicios Distinguidos de la Región de Murcia
2024	Premio Solidario. Grupo Social ONCE.
2023	Premio Asociación Divulgación Científica (ADC) Murcia
2017	Premio Retimur "Luis Berrocal" por investigación y compromiso con afectados con enfermedades de retina
2015	Mujer Murciana del año por su trayectoria profesional
2014	Premio de Investigación 2014 AELIP
2011	Premio Especial FEDER 2011
2007	Galardón al compromiso social con los enfermos con discapacidad (FAMDIF-COCEMFE)