

Currículum resumen de Juan Pié Juste

El Dr. Juan Pié Juste se licenció y doctoró en Medicina por la Universidad de Zaragoza en los años 1983 y 1987, obteniendo el Premio Extraordinario de Doctorado en 1988. Más tarde fue Profesor Titular de la Facultad de Medicina de Huesca, donde desempeñó el cargo de Vicedecano de la sección de Medicina. Sus estancias se han repartido entre el Departamento de Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad de Barcelona, y el Instituto de Genética Humana de la Universidad de Lubeck en Alemania. En la actualidad es Catedrático de Fisiología de la Facultad de Medicina de la Universidad de Zaragoza, donde dirige el Grupo de Investigación Reconocido de Aragón "Genética Clínica y Genómica Funcional", que actúa como laboratorio de referencia nacional en el diagnóstico del Síndrome Cornelia de Lange. Entre sus hallazgos destaca el descubrimiento de la nueva enzima HMG-CoA liasa citosólica que abre una nueva vía de síntesis de cuerpos cetónicos en el citosol celular, y la caracterización de los genes causales del Síndrome Cornelia de Lange: *SMC3*, *MAU2* y *AFF2*. Cuenta con más de treinta y cinco proyectos de investigación y de un centenar de publicaciones de ámbito nacional e internacional. Desde el año 1992 ha recibido cinco sexenios de investigación. Ha sido evaluador de AGAUR, de la Fundacione Pisa y de numerosas revistas internacionales. Además, ha recibido la acreditación de Genética Humana por la Asociación Española de Genética Humana. En el año 2014 fue elegido Académico de Número de la Real Academia de Medicina de Zaragoza y en el 2015 Académico Correspondiente de la Real Academia Nacional de Medicina.

A continuación se detallan las publicaciones de los cinco últimos años:

1. Del Rincón J, Trujillano L, Lucia-Campos C, Xiang I, Latorre-Pellicer A, Puisac B, Arnedo M, Gil-Salvador M, Acero L, Pamplona P, Ayerza-Casas A, Ramos FJ, Pié J. Assessing Quality of Life in PACS1 Syndrome Using the KidsLife Scale from Mothers' and Fathers' Perspectives. *Behav Sci (Basel)*. 2026 Feb 9;16(2):250. doi: 10.3390/bs16020250. PMID: 41750059; PMCID: PMC12937686.
2. Parenti I, Hesters A, Gil-Salvador M, Duffy L, Kanber D, Beygo J, Kerkhof J, Steenpaß L, Leitão E, Woestefeld J, Boone PM, Kao EM, Alabdi L, Aldhalaan HM, Alkuraya FS, Alshammari MJ, Antonarakis SE, Basel D, Cassinari K, de Polli Cellin L, Clause AR, de Lima Jorge AA, de Castro Leal A, Collins SC, Durand B, Eckhold J, Hashem MO, Jayakar P, Khan AO, Kato K, Kubica R, Lyon GJ, Marchi E, McCarrier J, Kimmig LK, Mizuno S, Nicolas G, Nishio Y, Ogi T, Pié J, Prell J, Puisac B, Ramos FJ, Ranza E, Redin C, Rush E, Saitoh S, Shamseldin HE, Starling S, Astiazaran-Symonds E, Taher S, Kuechler A, Sadikovic B, Yalcin B, Wendt KS, Kaiser FJ. Pathogenic variants in the cohesin loader subunit MAU2 lead to a new Cornelia de Lange Syndrome subtype. *medRxiv [Preprint]*. 2025 Nov 22:2025.11.16.25339042. doi: 10.1101/2025.11.16.25339042. PMID: 41332805; PMCID: PMC12668068.
3. Arnedo M, Ros-Pardo D, Puisac B, Lucia-Campos C, Gil-Salvador M, Latorre-Pellicer A, Marcos-Alcalde Í, Pié J, Gómez-Puertas P. Ligand-Enzyme Interaction Modeling of Missense Variants Implicated in Mitochondrial HMG-CoA Synthase Deficiency. *Int J Mol Sci*. 2025 Aug

26;26(17):8266. doi: 10.3390/ijms26178266. PMID: 40943189; PMCID: PMC12428298.

4. Del Rincón J, Gil-Salvador M, Lucia-Campos C, Acero L, Trujillano L, Arnedo M, Pamplona P, Ayerza-Casas A, Puisac B, Ramos FJ, Pié J, Latorre-Pellicer A. AI-Based Facial Phenotyping Supports a Shared Molecular Axis in *PACS1*-, *PACS2*-, and *WDR37*-Related Syndromes. *Int J Mol Sci*. 2025 Aug 18;26(16):7964. doi: 10.3390/ijms26167964. PMID: 40869285; PMCID: PMC12386744.
5. Gil-Salvador M, Trujillano L, Lucia-Campos C, Del Rincón J, Pamplona P, Arnedo M, Puisac B, Marcos-Alcalde Í, Gómez-Puertas P, Ramos FJ, Pié J, Latorre-Pellicer A. Postzygotic mosaicism in *SMC1A* and the first reported case of a female with Cornelia de Lange syndrome. *Sci Rep*. 2025 Jul 1;15(1):20772. doi: 10.1038/s41598-025-07268-z. PMID: 40593079; PMCID: PMC12216401.
6. Lucia-Campos C, Parenti I, Latorre-Pellicer A, Gil-Salvador M, Bestetti I, Finelli P, Larizza L, Arnedo M, Ayerza-Casas A, Del Rincón J, Trujillano L, Morte B, A. Pérez-Jurado L, Lapunzina P, Leitão E, Beygo J, Lich C, Kilpert F, Kaya S, Depienne C, Kaiser FJ, Ramos FJ, Puisac B, Pié J. An intragenic duplication in the *AFF2* gen associated with Cornelia de Lange syndrome phenotype. 2024. **Front Genet**. 2024 Nov 1; doi: 10.3389/fgene.2024.1472543
7. Ascaso Á, Arnedo M, Puisac B, Latorre-Pellicer A, Del Rincón J, Bueno-Lozano G, Pié J, Ramos FJ. Cornelia de Lange Spectrum. **An Pediatr (Engl Ed)**. 2024 May;100(5):352-362.
8. Trujillano L, Ayerza-Casas A, Puisac B, Latorre-Pellicer A, Arnedo M, Lucia-Campos C, Gil-Salvador M, Parenti I, Kaiser FJ, Ramos FJ, Trujillano J, Pié J. Assessment of Quality of Life Using the Kidslife Scale in Individuals With Cornelia de Lange Syndrome. **Cureus**. 2024 Apr 1;16(4):e57378.
9. Ascaso Á, Latorre-Pellicer A, Puisac B, Trujillano L, Arnedo M, Parenti I, Llorente E, Puente-Lanzarote JJ, Matute-Llorente Á, Ayerza-Casas A, Kaiser FJ, Ramos FJ, Pie J, Bueno-Lozano G. Endocrine Evaluation and Homeostatic Model Assessment in Patients with Cornelia de Lange Syndrome. **J Clin Res Pediatr Endocrinol**. 2024; 31; 16(2):211-217.
10. Kaur M, Blair J, Devkota B, Fortunato S, Clark D, Lawrence A, Kim J, Do W, Semeo B, Katz O, Mehta D, Yamamoto N, Schindler E, Al Rawi Z, Wallace N, Wilde JJ, McCallum J, Liu J, Xu D, Jackson M, Rentas S, Tayoun AA, Zhe Z, Abdul-Rahman O, Allen B, Angula MA, Anyane-Yeboah K, Argente J, Arn PH, Armstrong L, Basel-Salmon L, Baynam G, Bird LM, Bruegger D, Ch'ng GS, Chitayat D, Clark R, Cox GF, Dave U, DeBaere E, Field M, Graham JM Jr, Gripp KW, Greenstein R, Gupta N, Heidenreich R, Hoffman J, Hopkin RJ, Jones KL, Jones MC, Kariminejad A, Kogan J, Lace B, Leroy J, Lynch SA, McDonald M, Meagher K, Mendelsohn N, Micule I, Moeschler J, Nampoothiri S, Ohashi K, Powell CM, Ramanathan S, Raskin S, Roeder E, Rio M, Rope AF, Sangha K, Scheuerle AE, Schneider A, Shalev S, Siu V, Smith R, Stevens C, Tkemaladze T, Toimie J, Toriello H, Turner A, Wheeler PG, White SM, Young T, Loomes KM, Pipan M, Harrington AT, Zackai E, Rajagopalan R, Conlin L, Deardorff MA, McEldrew D, Pie J, Ramos F, Musio A, Kline AD, Izumi K, Raible SE, Krantz ID. Genomic analyses in Cornelia de Lange Syndrome and related diagnoses: Novel candidate genes, genotype-phenotype correlations and common mechanisms. **Am J Med Genet A**. 2023 Aug;191(8):2113-2131.

11. 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 <i>PACS1</i> Neurodevelopmental Disorder. **J Clin Med**. 2023 Jun 14;12(12):4052.
12. Trujillano L, Ayerza-Casas A, Puisac B, García GG, Ascaso Á, Latorre-Pellicer A, Arnedo M, Lucia-Campos C, Gil-Salvador M, Kaiser FJ, Ramos FJ, Pié J, Bueno Lozano G. Subclinical myocardial dysfunction is revealed by speckle tracking echocardiography in patients with Cornelia de Lange syndrome. **Int Cardiovasc Imaging**. 2022 Nov;38(11):2291-2302.
13. Pallotta MM, Di Nardo M, Hennekam RCM, Kaiser FJ, Parenti I, Pié J, Ramos FJ, Kline AD, Musio A. Cornelia de Lange syndrome and cancer: An open question. **Am J Med Genet A**. 2023 Jan;191(1):292-295.
14. Gil-Salvador M, Latorre-Pellicer A, Lucia-Campos C, Arnedo M, Darnaude MT, Díaz de Bustamante A, Villares R, Palma Milla C, Puisac B, Musio A, Ramos FJ, Pié J. Case report: A novel case of parental mosaicism in <i>SMC1A</i> gene causes inherited Cornelia de Lange syndrome. **Front Genet**. 2022 Sep 28;13:993064.
15. Arnedo M, Ascaso Á, Latorre-Pellicer A, Lucia-Campos C, Gil-Salvador M, Ayerza-Casas A, Pablo MJ, Gómez-Puertas P, Ramos FJ, 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. **Int J Mol Sci**. 2022 Aug 25;23(17):9649.
16. 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 FJ, Tizzano EF, Gómez-Puertas P, Pié J. A Novel Intragenic Duplication in the <i>HDAC8</i> Gene Underlying a Case of Cornelia de Lange Syndrome. **Genes (Basel)**. 2022 Aug 8;13(8):1413.
17. Luque J, Mendes I, Gómez B, Morte B, López de Heredia M, Herreras E, Corrochano V, Bueren J, Gallano P, Artuch R, Fillat C, Pérez-Jurado LA, Montoliu L, Carracedo Á, Millán JM, Webb SM, Palau F; CIBERER Network; Lapunzina P. CIBERER: Spanish national network for research on rare diseases: A highly productive collaborative initiative. **Clin Genet**. 2022 May;101(5-6):481-493.