



Xavier Estivill Pallejà

Fecha del documento: 26/11/2013

v 1.3.0

fc5881545c7c6cbe9750fa1a660aeb30

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/>

Xavier Estivill Pallejà

Apellidos: **Estivill Pallejà**
Nombre: **Xavier**
Fecha de nacimiento: **28/09/1955**
Sexo: **Hombre**
Teléfono fijo: **(34) 933160164**
Correo electrónico: **xavier.estivill@crg.eu**

Situación profesional actual

Nombre de la entidad: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Tipo de entidad: Fundación
Departamento, servicio, etc.: Bioinformática y Genómica, Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Categoría/puesto o cargo: Investigador Senior
Correo electrónico: xavier.estivill@crg.eu
Fecha de inicio: 2002
Modalidad del contrato: contratado
Tipo de dedicación: Tiempo completo
Primaria (Cód. Unesco): 241007 - Genética humana
Dedicación profesional actual: RNAs no codificantes pequeños, duplicaciones segmentarias, variantes número de copia, enfermedades psiquiátricas, enfermedades neurodegenerativas, enfermedades inflamatorias, resecuenciación, micro RNAs, miRNAs, secuenciación

Cargos y actividades desempeñados con anterioridad

	Nombre de la entidad	Categoría/puesto o cargo	Fecha de inicio
1	Hospital for Sick Children	Visiting researcher	2001
2	Instituto Investigación Oncológica	Department Head	1990
3	Hospital Clínico de Barcelona	Unit Head	1991
4	Fundació Invest. Sant Pau	Research Professors	1988
5	St. Mary's Hospital Medical School (UK)	Research Fellowship	1986
6	Università di Torino	Research Fellowship	1985
7	Hospital de Sant Pau	Médico Residente	1982
8	Residencia Sanitaria de Bellvitge	Resident Doctor	1980
9	Universitat Pompeu Fabra	Associate Professor	2002

1 **Nombre de la entidad:** Hospital for Sick Children
Ciudad de trabajo: Toronto, Canadá
Categoría/puesto o cargo: Visiting researcher
Fecha de inicio: 2001
Fecha de finalización: 2002



- 2** **Nombre de la entidad:** Instituto Investigación Oncológica
Ciudad de trabajo: Barcelona, España
Categoría/puesto o cargo: Department Head
Fecha de inicio: 1990
Fecha de finalización: 2001
Tipo de entidad: Centro de I+D
- 3** **Nombre de la entidad:** Hospital Clínico de Barcelona
Ciudad de trabajo: Barcelona, España
Categoría/puesto o cargo: Unit Head
Fecha de inicio: 1991
Fecha de finalización: 1997
Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias
- 4** **Nombre de la entidad:** Fundació Invest. Sant Pau
Ciudad de trabajo: Barcelona, España
Categoría/puesto o cargo: Research Professors
Fecha de inicio: 1988
Fecha de finalización: 1990
- 5** **Nombre de la entidad:** St. Mary's Hospital Medical School (UK)
Categoría/puesto o cargo: Research Fellowship
Fecha de inicio: 1986
Fecha de finalización: 1988
Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias
- 6** **Nombre de la entidad:** Università di Torino
Ciudad de trabajo: Torino, España
Categoría/puesto o cargo: Research Fellowship
Fecha de inicio: 1985
Fecha de finalización: 1986
- 7** **Nombre de la entidad:** Hospital de Sant Pau
Ciudad de trabajo: Barcelona, España
Categoría/puesto o cargo: Médico Residente
Fecha de inicio: 1982
Fecha de finalización: 1985
Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias
- 8** **Nombre de la entidad:** Residencia Sanitaria de Bellvitge
Ciudad de trabajo: Barcelona, España
Categoría/puesto o cargo: Resident Doctor
Fecha de inicio: 1980
Fecha de finalización: 1981
Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias
- 9** **Nombre de la entidad:** Universitat Pompeu Fabra
Ciudad de trabajo: Barcelona, España
Categoría/puesto o cargo: Associate Professor
Fecha de inicio: 2002
Tipo de entidad: Universidad



Formación académica recibida

Titulación universitaria

Diplomaturas, licenciaturas e ingenierías, grados y másteres

- 1 Nombre del título:** Especialidad en Hematología
Entidad que expide el título: Universitat Autònoma de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de titulación: 1985
- 2 Titulación oficial:** Titulado Superior
Nombre del título: Licenciado en Medicina y Cirugía
Entidad que expide el título: Universitat Autònoma de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de titulación: 1979

Doctorados

- 1 Programa de doctorado:** Doctor en Genética
Universidad que titula: University of London
Fecha de la titulación: 1995
- 2 Programa de doctorado:** Doctor en Medicina
Universidad que titula: Universitat Autònoma de Barcelona
Fecha de la titulación: 1987

Conocimiento de idiomas

Idioma	Habla	Lee	Escribe
Francés	Suficiente	Suficiente	Regular
Italiano	Suficiente	Suficiente	Regular
Catalán	Bien	Bien	Bien
Español	Bien	Bien	Bien
Inglés	Bien	Bien	Bien



Actividad docente

Docencia impartida

- 1 Nombre asignatura/curso:** Profesor de Genética
Titulación: Profesor de Genética
Fecha inicio: 2000 **Fecha fin:** 2012
Entidad de realización: Universidad Pompeu Fabra
- 2 Nombre asignatura/curso:** Programa Doctoral en Ciències de la Salut i la Vida
Titulación: Programa Doctoral
Fecha inicio: 1999 **Fecha fin:** 2001
Entidad de realización: Universidad Pompeu Fabra
- 3 Nombre asignatura/curso:** Medical Genetics
Titulación: Profesor
Fecha inicio: 1988 **Fecha fin:** 1999
Entidad de realización: European School of Medical Genetics, Genova, Italia
- 4 Titulación:** Profesor contratado de Genética
Fecha inicio: 1990 **Fecha fin:** 1990
Entidad de realización: Universidad de Verona. Verona, Italia
- 5 Nombre asignatura/curso:** Patología General
Titulación: Profesor Colaborador Clínico
Fecha inicio: 1981 **Fecha fin:** 1985
Entidad de realización: Universidad Autónoma de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
- 6 Nombre asignatura/curso:** Human Genomics and Disease
Titulación: Advanced Seminars i Biomedical Research
Fecha inicio: 10/01/2007
Fecha de última vez: 10/01/2013
Entidad de realización: Universitat Pompeu Fabra

Dirección de tesis doctorales y/o proyectos fin de carrera

- 1 Título del trabajo:** Characterization of simple and complex genomic structural variation: a study of human populations and leukaemia
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra **Tipo de entidad:** Universidad
Doctorando-a/alumno-a: Laia Bassaganyas Bassaganyas
Calificación: Excelente cum laude
Fecha de lectura: 2013



- 2** **Título del trabajo:** Genetical, structural and functional characterization of the human BTNL gene cluster
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra
Doctorando-a/alumno-a: Johanna Aigner
Fecha de lectura: 2013
- 3** **Título del trabajo:** Identification of genetic susceptibility factors for fibromyalgia
Codirector/a tesis: Raquel Rabionet
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Elisa Docampo
Calificación: Apto Cum Laude
Fecha de lectura: 2013
- 4** **Título del trabajo:** Insight into the Disease Processes of Fragile X Premutation Carriers Associated Pathologies
Codirector/a tesis: E Martí
Doctorando-a/alumno-a: E Mateu
Calificación: excelente cum laude
Fecha de lectura: 2013
- 5** **Título del trabajo:** Mendelian Disease Gene Identification and Diagnosis using Targeted Next Generation Sequencing
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra
Doctorando-a/alumno-a: Daniel Trujillano
Fecha de lectura: 2013
- 6** **Título del trabajo:** Análisis de la herencia epigenética en trastornos neurológicos
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: X Estivill R Rabionet
Universidad que titula: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Doctorando-a/alumno-a: Susana Iraola
Fecha de lectura: 2012
- 7** **Título del trabajo:** Full characterization of the small RNA transcriptome using novel computational methods for high-throughput sequencing data: study of miRNA variability in eukaryote organisms
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Eulàlia Martí
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra
Doctorando-a/alumno-a: Lorena Pantano
Calificación: Apto Cum Laude” por unanimidad
Fecha de lectura: 2011
- 8** **Título del trabajo:** Psychiatric disorders : old and new approaches molecular genetic approaches to unravel the disease susceptibility.
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Mònica Gratacòs
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra
Doctorando-a/alumno-a: Ester Saus
Calificación: Apto Cum Laude” por unanimidad
Fecha de lectura: 2010



- 9** **Título del trabajo:** Analysis of genetic variation in microRNA-mediated regulation and the susceptibility to anxiety disorders
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Y. Espinosa-Parrilla
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra
Doctorando-a/alumno-a: Margarita Muiños
Calificación: Apto Cum Laude” por unanimidad
Fecha de lectura: 2009
- 10** **Título del trabajo:** MicroRNA-mediated regulation of the full-length and truncated isoforms of human neurotrophic tyrosine kinase receptor type 3 (NTRK3)
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Y. Espinosa-Parrilla
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra
Doctorando-a/alumno-a: Monica Guidi
Calificación: Apto Cum Laude” por unanimidad
Fecha de lectura: 2009
- 11** **Título del trabajo:** Duplicacions segmentàries a la regió cromosòmica humana 8p23.1: evolució i expansió d'una nova família gènica
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: L. Armengol
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra
Doctorando-a/alumno-a: Nina Bosch
Calificación: Apto Cum Laude” por unanimidad
Fecha de lectura: 2008
- 12** **Título del trabajo:** Mecanismes moleculars en els trastorns de la conducta alimentària: estudis en humans i en models murins
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Mònica Gratacòs
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra
Doctorando-a/alumno-a: Josep Ma Mercader
Calificación: Apto Cum Laude” por unanimidad
Fecha de lectura: 2008
- 13** **Título del trabajo:** Caracterización de la región cromosómica 15q11-q13 del genoma humano. Variabilidad genómica en el autismo e identificación de ncRNAs
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra
Doctorando-a/alumno-a: Celia Cerrato
Calificación: Apto Cum Laude” por unanimidad
Fecha de lectura: 2007
- 14** **Título del trabajo:** Molecular basis of deafness linked to mitochondrial DNA mutations
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat Pompeu Fabra
Doctorando-a/alumno-a: Ester Ballana
Calificación: Apto Cum Laude” por unanimidad
Fecha de lectura: 2007



- 15** **Título del trabajo:** Análisi transcripcional de 15q24-q26: caracterització d'un nou gen expressat al sistema límbic, LRRNaA/LERN1
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Lauro Sumoy
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Laura Carim
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2005
- 16** **Título del trabajo:** Duplicacions segmentàries, malaltia i evolució. Una aproximació computacional
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Lluís Armengol
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2005
- 17** **Título del trabajo:** Factors genètics de susceptibilitat en els trastorns de la conducta alimentària.
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Marta Ribases
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2004
- 18** **Título del trabajo:** Contribució a l'estudi de les malalties complexes: asma i psoriasi a la població espanyola
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Rafael de Cid
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2003
- 19** **Título del trabajo:** Patología molecular del gen CFTR: fibrosis quística i fenotips relacionats
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Teresa Casals
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad. Premio Extraordinario
Fecha de lectura: 2003
- 20** **Título del trabajo:** Análisis molecular de la sordera debida a mutaciones en el gen GJB2
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Raquel Rabionet
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2002
- 21** **Título del trabajo:** Estudi de la implicació de les betaconnexines en sordesa i neuropatia perifèrica
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Vasiliky Fotaky
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2002



- 22** **Título del trabajo:** Factores de susceptibilidad genética en els trastorns d'angoixa (panic i fobies).
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat Autònoma de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Mònica Gratacòs
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2002
- 23** **Título del trabajo:** Identificación de genes en el cromosoma 21 humano y análisis del perfil de expresión ontogénico de sus ortólogos murinos
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: M Pritchard
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Caty Casas
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2001
- 24** **Título del trabajo:** Identificación de nuevos genes en el cromosoma 21q22. caracterización molecular de KCNE2 y KCN3
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Susana de la Luna
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Anna Domènech
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2001
- 25** **Título del trabajo:** Anàlisi de la regió cromosòmica 9p21 i del gen CDKN2A en melanoma esporàdic i familiar.
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Anna Ruiz
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2000
- 26** **Título del trabajo:** Anàlisi genètica i molecular del cromosoma 21. Clonatge de gens al braç llarg del cromosoma 21
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Susana de la Luna
Doctorando-a/alumno-a: Asun Solans
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2000
- 27** **Título del trabajo:** Estudi citogenètic-molecular de la Síndrome de Down
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat Autònoma de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Marga Nadal
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad. Premio Extraordinario
Fecha de lectura: 2000
- 28** **Título del trabajo:** Estudi clinicopatològic i genètic del melanoma maligne i de la síndrome del nevus displàstic
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: JM Mascaró
Universidad que titula: Universitat de Barcelona



Doctorando-a/alumno-a: Susana Puig
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2000

- 29 Título del trabajo:** Estudi molecular de la Neurofibromatosi de tipus 1 (NF1): Anàlisi de Mutacions en el gen NF1
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: Conchi Lázaro
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Elisabet Ars
Calificación: Apto Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 2000
- 30 Título del trabajo:** Ataxias espinocerebelosas autosómicas dominantes. Aproximación genética y molecular a las mutaciones dinámicas debidas al trinucleótido CAG.
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Miquel A Pujana
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad.
Fecha de lectura: 1999
- 31 Título del trabajo:** Organització i conservació molecular de TUPLE1/HIRA, un gen en hemizigosi en pacients amb les síndromes microdelecionals 22q11
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: M Pritchard
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Roser Llevadot
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 1999
- 32 Título del trabajo:** Anàlisi genètica i molecular de la síndrome de Down: aïllament de gens a la regió cromosòmica 21q22.2-q22.3. Identificació i caracterització del gen Minibrain (MNBH)
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: M Pritchard
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Jordi Guimerà
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 1998
- 33 Título del trabajo:** Anàlisi clínica, genètica i molecular de la poliquistosi renal autosòmica dominant.
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Roser Torra
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad. Premio Extraordinario
Fecha de lectura: 1997
- 34 Título del trabajo:** Caracterización molecular del síndrome de Down: identificación del gen DSCR1 (Down syndrome candidate region 1).
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Codirector/a tesis: M Pritchard
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Juan J. Fuentes



Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 1997

- 35 Título del trabajo:** Estudi Genètic i Molecular de les Atàxies Espinocerebeloses d'Herència autosòmica dominant (ADCA): Anàlisi Molecular del gen SCA1 i el seu producte, l'Ataxina-1
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Toni Matilla
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad.
Fecha de lectura: 1995
- 36 Título del trabajo:** Anàlisi Genètica i Molecular de la Neurofibromatosi de Tipus 1
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Conxi Lázaro
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad. Premio Extraordinario
Fecha de lectura: 1994
- 37 Título del trabajo:** Anàlisi genètic i molecular del gen de la fibrosis quística (CFTR): Identificació i caracterització de mutacions.
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Miguel Chillón
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 1994
- 38 Título del trabajo:** Anàlisi molecular de la Fibrosis Quística: Aplicació al diagnòstic, identificació de noves mutacions i estudi de la correlació genotipo/fenotipo.
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universidad de Zaragoza
Doctorando-a/alumno-a: Ana Palacio
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 1994
- 39 Título del trabajo:** Identificació i caracterització de nous marcadors de DNA hiporvariables i construcció d'un mapa integrat del cromosoma 21 humà.
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat Autònoma de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Assumpció Bosch
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 1994
- 40 Título del trabajo:** Aïllament i anàlisi de microsatèl·lits al gen de la fibrosi quística: aplicació de la seva variabilitat a la caracterització i evolució de mutacions.
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Nuria Morral
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 1993



- 41 Título del trabajo:** Clinical, genetic and molecular pathology of neurofibromatosis type 1
Tipo de proyecto : Tesis Doctoral
Universidad que titula: Universitat Autònoma de Barcelona
Doctorando-a/alumno-a: Anna Ravella
Calificación: Apto "Cum Laude" por unanimidad
Fecha de lectura: 1992

Experiencia científica y tecnológica

Actividad científica o tecnológica

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

- 1 Denominación del proyecto:** The Human Early-Life Exposome novel tools for integrating early-life environmental exposures and child health across Europe (HELIX)
Calidad en que ha participado: Investigador/a
Entidad de realización: Fundació Centre de Recerca en Epidemiologia ambiental - CREAL
Ciudad: Barcelona, España
Entidad/es financiadora/s:
 European Union
Nombre del programa: Seventh Framework Programme
Cód. según financiadora: FP7/2007-2013
Fecha de inicio: 01/01/2013
Fecha fin: 30/06/2017
Cuantía total: 8.623.939
- 2 Denominación del proyecto:** A BLUEPRINT of Haematopoietic Epigenomes
Calidad en que ha participado: Investigador/a
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Prof. Dr. Hendrik G. Stunnenberg
Nombre del programa: FP7-HEALTH-2011
Cód. según financiadora: 282510
Fecha de inicio: 01/10/2011
Fecha fin: 31/03/2016
Entidades participanes: Radboud University Nijmegen
Cuantía total: 332.000
- 3 Denominación del proyecto:** GODS project: Genetic contribution to functional Outcome and Disability after Stroke
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: X. Estivill
Número de investigadores/as: 14
Entidad/es financiadora/s:
 Fundació Marató TV3 (112031_F.LaMaratoTV3_XEstivill)
Fecha de inicio: 2012
Fecha fin: 2015



Entidades participanes: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica; Fundació d'Investigació Sanitària de les Illes Balears.; Fundación IMIM- Institut de Recerca Hospital del Mar (coordinador); Hospital Universitari Mútua Terrassa; Vall d'Hebron Research Institute

Cuantía total: 79.500

4 Denominación del proyecto: European Sequencing and Genotyping Infrastructure.

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/es responsable/es: X. Estivill

Número de investigadores/as: 11

Entidad/es financiadora/s:

European Commission (262055_ESGI)

Fecha de inicio: 2011

Fecha fin: 2015

Entidades participanes: Christian-Albrechts-Universität zu Kiel; Commissariat a l'Energie Atomique et aux Energies Alternatives; European Molecular Biology Laboratory; Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica; Fundació Privada Parc Científic de Barcelona; Genome Research Limited; Institut National de la Sante et de la Recherche Medicale; Max Planck Gesellschaft zur Förderung der Wissenschaften e.V. (Coordinador); Medizinische Universität Graz GABO; MI Gesellschaft für Ablauforganisation; Milliarium mbH & CO KG GABO; Uppsala Universitet

Cuantía total: 425.000

5 Denominación del proyecto: Innovación tecnológica de alto rendimiento para el diagnóstico molecular de trastornos genéticos clínica y molecularmente heterogéneos (Techgene): aplicación al retraso mental

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/es responsable/es: X. Estivill

Número de investigadores/as: 4

Entidad/es financiadora/s:

Ministerio de Economía y Competitividad (PI10/01702)

Fecha de inicio: 2011

Fecha fin: 2013

Entidades participanes: Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica

Cuantía total: 215.380

6 Denominación del proyecto: Sharing capacity across Europe in high-throughput sequencing technology to explore genetic variation in health and disease.

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/es responsable/es: X. Estivill (Coordination.)

Entidad/es financiadora/s:

European Commission (261123_GEUVADIS)

Fecha de inicio: 2010

Fecha fin: 2013

Entidades participanes: Academisch Ziekenhuis Leiden; Applied Biosystems Deutschland GmbH; Christian-Albrechts-Universität zu Kiel; Commissariat a l'Energie Atomique et aux Energies Alternatives; European Molecular Biology Laboratory; Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica; Fundació Privada Parc Científic de Barcelona; Genome Research Limited; Helmholtz Zentrum München Deutsches Forschungszentrum für Gesundheit und Umwelt GmbH; Illumina Cambridge LTD; Institut National de la Sante et de la Recherche Medicale; Johns Hopkins University; Max Planck Gesellschaft zur Förderung der Wissenschaften e.V.; Stichting Katholieke Universiteit; Universidade de Santiago de Compostela; Universite de Geneve; Uppsala Universitet

Cuantía total: 340.642



- 7 Denominación del proyecto:** Causes Genetiques de Malalties
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: X. Estivill
Número de investigadores/as: 35
Entidad/es financiadora/s:
Agaur (2009 SGR 1502)
Fecha de inicio: 2009
Fecha fin: 2013
Cuantía total: 50.960
- 8 Denominación del proyecto:** Identification of novel sources of genomic variation affecting susceptibility to common human disorders (NOVADIS).
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 12
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Educacion y Ciencia (SAF2008-00357)
Fecha de inicio: 2009
Fecha fin: 2013
Entidades participanes: Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica
Cuantía total: 907.500
- 9 Denominación del proyecto:** Technological innovation of high throughput molecular diagnostics of clinically and molecularly heterogeneous genetic disorders (TECHGENE)
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: H Scheffer; Xavier Estivill
Entidad/es financiadora/s:
European Commission (techgene_223143)
Fecha de inicio: 2009
Fecha fin: 2013
Entidades participanes: Academisch Ziekenhuis Leiden acting as Leiden University Medical Center; Asper Biotech (Tartu); Charles University - 2nd School of Medicine; Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica; KU Leuven; Radboud University Nijmegen Medical Centre (Coordinador); Second University of Naples; Telethon Foundation (Naples); Toulouse); University Paul Sabatier (INSERM U558; University of Manchester; University of Trieste; University of Tuebingen
Cuantía total: 222.450
- 10 Denominación del proyecto:** Análisis global del genoma en relación al neurodesarrollo y al Índice de Masa Corporal en la cohorte de nacimiento INMA (Infancia y Medio Ambiente)
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: X. Estivill
Número de investigadores/as: 4
Entidad/es financiadora/s:
Instituto Carlos III-ISCIII (PS09/00432)
Fecha de inicio: 2010
Fecha fin: 2012
Entidades participanes: Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica
Cuantía total: 302.500



- 11 Denominación del proyecto:** Estudio de la Genómica de la leucemia linfocítica crónica
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: X. Estivill
Entidad/es financiadora/s:
Instituto Carlos III-ISCIII
Fecha de inicio: 2009
Fecha fin: 2012
Entidades participanes: Centro Nacional de investigaciones Oncológicas; Centro de Investigación del Cáncer; Fund.Clinic per la Recerca Biomedica; Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica; Instituto Catalán de Oncología; Universidad de Oviedo; Universidad de Salamanca.
Cuantía total: 476.508,42
- 12 Denominación del proyecto:** European Network for Genetic and Genomic Epidemiology
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 4
Entidad/es financiadora/s:
European Commission (ENGAGE_201413)
Fecha de inicio: 2008
Fecha fin: 2012
Entidades participanes: Academisch ziekenhuis leiden; Acting as leids universitair medisch centrum; Erasmus universitair medisch centrum rotterdam; European molecular biology laboratory; Genome research limited.; Helmholtz zentrum münchen - deutsches forschungszentrum für gesundheit und umwelt gmbh; Helsingin Yliopisto (Coordinador); Illumina cambridge ltd; Imperial college of science; Islensk erfdaggreining ehf; Karolinska institutet; King's college London; Kungliga tekniska högskolan; Lunds universitet; Norwegian institute of public health; Ontario institute for cancer research; Queensland institute of medical research; Tartu uelikool; Technology and medicine; The chancellor (masters and scholars of the university of oxford) Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica; The queen's university of Belfast; Universitaet zu luebeck; University of Leicester; Université de montréal; Uppsala universitet
Cuantía total: 374.706
- 13 Denominación del proyecto:** CIBER Epidemiología y Salud Pública (CB06/02/005)
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 28
Entidad/es financiadora/s:
CIBER Epidemiología y Salud Pública (CB06/02/005)
Fecha de inicio: 2006
Fecha fin: 2012
Entidades participanes: Agencia de Evaluación de Tecnología e Investgación Médicas; Agencia de Salud Pública de Barcelona; Centro Nacional de Epidemiologia; Centro Nacional de Microbiologia; Departamento de Salud; Escuela Andaluza de Salud Pública; Escuela Valenciana de Estudios para la Salud; Facultad de Ciencias (UAB); Facultad de Medicina (UAM); Facultad de Medicina de Santiago; Fudación Instituto Inv Germans Trias i Pujol; Fundación Avedis Donabedian; Fundación Centro de Regulación Genómica; Fundación IMIM; Fundación Inv. Biosanitaria en Andalucía Oriental (FIBAO).; Fundación Reina Mercedes para la Investigación Sanitaria; Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitarias; Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias; HOSPITAL CLINICO Y PROVINCIAL DE BARCELONA; Hospital 12 de Octubre; Hospital Ramon y Cajal; Hospital Valle de Hebron; INSTITUTO MUNICIPAL DE INVESTIGACION MEDICA; Instituto Catalan de Oncologia; Instituto de Cavanilles de Biodiversidad y Biol. Ev; Instituto de Investigación Biomédicas Barcelona; Instituto de Salud Pública de Navarra; Universidad Miguel Hernandez. Universidad Pompeu Fabra; Universitat de Barcelona; Universidad de Jaén; Universitat de València



Cuantía total: 114.502

- 14 Denominación del proyecto:** Medical Genome Sequencing, Understanding the Genomes of Disease.
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: X. Estivill
Número de investigadores/as: 1
Entidad/es financiadora/s:
European Science Foundation
Fecha de inicio: 2010
Fecha fin: 2010
Entidades participanes: Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica
Cuantía total: 5.000
- 15 Denominación del proyecto:** Aneuploidy: understanding gene dosage imbalance in human health using genetics, functional genomics and systems biology AnEUploidy.
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 25
Entidad/es financiadora/s:
European Commission, FP6-2005-LIFESCIHEALTH-6 (no. 037627)
Fecha de inicio: 2006
Fecha fin: 2010
Entidades participanes: Academy of Sciences of the Czech Republic (IMG ASCR); Centre National de la Recherche Scientifique (CNRS); Centre de Regulacio Genomica (CRG); Charité-Universitätsmedizin (Charité); Fondazione Telethon (FTELE.IGM); Humboldt-University Berlin; Institut Jerome Lejeune (IJL); Institute of Molecular Genetics; Key-Obs SA (KOB).; Max-Planck-Gesellschaft zur Foerderung der Wissenschaften e.V. (MPIMG); Medical Research Council (MRC); Queen Mary & Westfield College; Radboud University Nijmegen Medical Centre (RUN-MC); Universitat Pompeu Fabra (UPF); University of London (QMUL); Université Paris 7 Denis Diderot (UP7DD); Université de Genève (coordinador); Université de Lausanne (UNIL); Weizmann Institute of Science (Weizmann)
Cuantía total: 1.200.000
- 16 Denominación del proyecto:** HI-WATE: Health impacts of long-term exposure to disinfection by-products in drinking water.
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 5
Entidad/es financiadora/s:
European Commission, FOOD-CT-2006-036224 (No. 036224)
Fecha de inicio: 2006
Fecha fin: 2010
Entidades participanes: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica; Fundació 'Institut Municipal d'Investigació Mèdica'; Hylobates Consulting srl; IC Consultants Ltd Scarab Development AB.; Imperial College of Science-Technology and Medicine (coordinador); Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale; Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri Smittskyddsinstitutet; Kansanterveyslaitos-National Public Health Institute; Swedish Institute for Infectious Disease Control; University of Crete; University of Modena and Reggio Emilia; University of the Aegean; Vytautas Magnus University
Cuantía total: 1.303.753,13



- 17 Denominación del proyecto:** Silencing RNAs: organisers and coordinators of complexity in eukaryotic organisms (SIROCCO)
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 7
Entidad/es financiadora/s:
European Commission LSHG-CT-2006-37900 (No. 037900)
Fecha de inicio: 2006
Fecha fin: 2010
Entidades participanes: Agricultural Biotechnology Center; BIOGEM S.C.a r.l.; Centre National de la Recherche Scientifique; European Molecular Biology Laboratory; Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica; Hubrecht Laboratory / KNAW; John Innes Centre; Masters and Scholars of the University of Cambridge; Max-Planck-Gesellschaft zur Forderung der Wissenschaften; Novartis Forschungsstiftung; The Chancellor; The Sainsbury Laboratory (Coordinador); University of Aarhus; University of Dundee; University of East Anglia; University of Rome "La Sapienza"; Zweigniederlassung Friedrich Miescher Institute for Biomedical Research
Cuantía total: 405.142,09
- 18 Denominación del proyecto:** European Genetic Variation in Human Disease (EUGEVADIS)
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 2
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Economía y Competitividad (SAF2008-03373-E)
Fecha de inicio: 2008
Fecha fin: 2009
Entidades participanes: Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica
Cuantía total: 120.000
- 19 Denominación del proyecto:** European Genotyping Initiative
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 2
Entidad/es financiadora/s:
MINISTERIO DE EDUCACION Y CIENCIA, PCI2005-A6-0137
Fecha de inicio: 2006
Fecha fin: 2008
Entidades participanes: Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica
Cuantía total: 8.000
- 20 Denominación del proyecto:** Papel de los factores neurotróficos y de los neurotransmisores serotoninérgicos en los trastornos de la alimentación
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 5
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Educación y Ciencia (SAF2005-01005)
Fecha de inicio: 2006
Fecha fin: 2008
Entidades participanes: Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica



Cuantía total: 300.000

- 21 Denominación del proyecto:** Identificación de los factores genéticos implicados en la susceptibilidad y desarrollo de los trastornos de la conducta alimentaria: anorexia, bulimia y obesidad
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 8
Entidad/es financiadora/s:
Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS) Instituto Carlos III (ISCIII) (PI040632)
Fecha de inicio: 2005
Fecha fin: 2007
Entidades participanes: Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica
Cuantía total: 268.525
- 22 Denominación del proyecto:** Effects of the overexpression of genes in Down Syndrome and in anxiety disorders, and study of the factors that predispose to trisomy 21 and the genomic mutation DUP25
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 4
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Ciencia y Tecnología
Fecha de inicio: 2003
Fecha fin: 2005
Entidades participanes: Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica
Cuantía total: 370.300
- 23 Denominación del proyecto:** Genomic variation in the Spanish population: defining the haplotypes for genomic regions of biomedical interest and development of a high-throughput genotyping resource network
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: J Bertranpetit
Número de investigadores/as: 4
Entidad/es financiadora/s:
Genoma España
Fecha de inicio: 2003
Fecha fin: 2005
Entidades participanes: Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas.; Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica; La Universidad de Santiago de Compostela; Universitat Pompeu Fabra
Cuantía total: 860.000
- 24 Denominación del proyecto:** Genotyping platform for the identification of genetic factors of susceptibility and of response to pharmacological response of mental disorders
Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill
Número de investigadores/as: 11
Entidad/es financiadora/s:
Fondo de Investigaciones Sanitarias-FIS and Instituto Carlos III-ISCIII
Fecha de inicio: 2003
Fecha fin: 2005
Entidades participanes: Consorci Hospitalari Parc Taulí (CHPT); Fundación Hospital Carlos Haya (Málaga); Fundación Privada Centre de Regulació Genòmica (Coordinador) Universidad de Santiago



de Compostela; Hospital Clínico de Valencia Ciutat Sanitaria Bellvitge (CSUB); Hospital Ramón y Cajal; Hospital de Sant Joan / Institut Universitari de Psiquiatria Pere Mata (HSJ-IPPM); Institut Municipal d'Investigació Mèdica (IMIM); Universidad Autónoma de Madrid; Universidad Pompeu Fabra (UPF); Universitat de València; Universidad de las Islas Baleares

Cuantía total: 411.000

25 Denominación del proyecto: Network of Clinical and Molecular Genetics Centers

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/es responsable/es: L. Pérez-Jurado

Número de investigadores/as: 15

Entidad/es financiadora/s:

FIS-ISCI III

Fecha de inicio: 2003

Fecha fin: 2005

Entidades participanes: ND

Cuantía total: 40.100

26 Denominación del proyecto: The molecular and genetic bases of hearing disorders

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/es responsable/es: F Moreno

Número de investigadores/as: 20

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de Investigaciones Sanitarias-FIS, Instituto Carlos III-ISCI III

Fecha de inicio: 2003

Fecha fin: 2005

Entidades participanes: ND

Cuantía total: 59.647

27 Denominación del proyecto: European Network on GENetic DEAFness: pathogenic mechanisms, clinical and molecular diagnosis, social impact

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill

Número de investigadores/as: 16

Entidad/es financiadora/s:

European Commission

Fecha de inicio: 2002

Fecha fin: 2005

Entidades participanes: (AMPLIT) - Amplifon S.p.A.; Azienda Ospedaliera di Padova; Deafblindness Center of Northern Norway; Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica; Hospital Ramon y Cayal; Institut Pasteur; Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Casa del Sollievo della Sofferenza"; Nordic Staff Training Centre for Deafblind Services; Norwegian Association for combine Visual and Hearing Impairment/Deafblind; Sahlgrenska University Hospital; Tel Aviv University; Unità Operativa Autonoma di Otorinolaringoiatria; University College of London; University of Copenhagen; University of Leeds; University of Nijmegen; University of Padua; Università degli Studi di Ferrara

Cuantía total: 7.800

28 Denominación del proyecto: Molecular basis of maternally transmitted deafness

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/es responsable/es: N Fischel-Ghodsian

Número de investigadores/as: 3

Entidad/es financiadora/s:



National Institute of Health-NIH

Ciudad: Estados Unidos de América

Fecha de inicio: 2002

Fecha fin: 2005

Entidades participantes: Cedars-Sinai Medical; Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Cuantía total: 92.688

29 Denominación del proyecto: Causes and consequences of the DUP25 genomic mutation as genetic factor of susceptibility for severe mental diseases: panic and phobic disorders.

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill

Número de investigadores/as: 6

Entidad/es financiadora/s:

Fundació La Marato de TV3

Fecha de inicio: 2002

Fecha fin: 2004

Entidades participantes: Fundació Provada Centre Regulació Genòmica

Cuantía total: 52.528

30 Denominación del proyecto: Understanding the chronic neurological alterations of down syndrome and their associated phenotypes and development of molecular targets for their correction.

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/es responsable/es: J Delabar

Número de investigadores/as: 16

Entidad/es financiadora/s:

CEC/BIOMED2

Fecha de inicio: 2002

Fecha fin: 2004

Entidades participantes: CNRS Paris A; Center for Genomic Regulation; Geneva University; Max Planck Gesellschaft zur Förderung der Wissenschaften CNRS-Delégation; Weizmann Institute of Science Ecole supérieure de Physique et Chimie Industrielle de Paris

Cuantía total: 337.500

31 Denominación del proyecto: Colaboración Grupo Sordera CRG y Unitat 254 de Inserm, Montpellier

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill

Número de investigadores/as: 2

Entidad/es financiadora/s:

Departament d'Universitats Recerca i Societat de la Informació-DURSI

Fecha de inicio: 2002

Fecha fin: 2003

Entidades participantes: ND

32 Denominación del proyecto: Characterization of BACE2, a putative APP β -secretase: generation of a BACE2 transgenic mouse as a murine model of Alzheimer's disease

Entidad de realización: Instituto Investigación Oncológica

Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill

Número de investigadores/as: 5

Entidad/es financiadora/s:



Fundació La Caixa

Fecha de inicio: 2000

Fecha fin: 2003

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 14.520.000

- 33 Denominación del proyecto:** Analisis molecular de mutaciones en el DNA mitocondrial implicadas en sordera progresiva y diabetes.

Entidad de realización: Instituto Investigación Oncológica

Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill

Número de investigadores/as: 5

Entidad/es financiadora/s:

Fundació La Marató de TV3

Fecha de inicio: 2000

Fecha fin: 2002

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 15.176.700

- 34 Denominación del proyecto:** The role of social, genetic and environmental factors in healthy eating: a multicentre analysis of eating disorders and obesity.

Entidad de realización: Instituto de Investigación Oncológica

Investigador/es responsable/es: J Tresaure

Número de investigadores/as: 4

Entidad/es financiadora/s:

European Commission. The Fifth Framework Programme

Fecha de inicio: 2000

Fecha fin: 2002

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 150.000

- 35 Denominación del proyecto:** Implication of DYRK1A (minibrain) in learning defects associated with Down syndrome and their neuromorphological correlates: morphological and chemical characteristics of the pyramidal neuron of the cerebral cortex.

Entidad de realización: Instituto de Investigación Oncológica

Número de investigadores/as: 8

Entidad/es financiadora/s:

Fondation Jérôme Lejeune

Fecha de inicio: 2000

Fecha fin: 2001

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 23.000

- 36 Denominación del proyecto:** Desarrollo y caracterización de modelos murinos de sobreexposición de genes contenidos en la mutación genómica DUP25, implicada en los trastornos de angustia (Pánico).

Entidad de realización: Instituto de Investigación Oncológica

Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill

Número de investigadores/as: 5

Entidad/es financiadora/s:

Fundació La Marató de TV3



Fecha de inicio: 1999
Fecha fin: 2001
Entidades participantes: ND
Cuantía total: 27.451.200

37 Denominación del proyecto: Estudio genéticos, moleculares y funcionales del Síndrome de Down y del trastorno de pánico/ansiedad.

Entidad de realización: Instituto de Investigación Oncológica

Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill

Número de investigadores/as: 5

Entidad/es financiadora/s:

Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología

Tipo de entidad: Organismo, Otros

Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología

Tipo de entidad: Organismo publico

Ciudad: Madrid, Comunidad de Madrid, España

Fecha de inicio: 1999

Fecha fin: 2001

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 54.208.000

38 Denominación del proyecto: Murine models for Down syndrome. Development and functional analyses of mouse models for human chromosome 21 genes involved in Down syndrome.

Entidad de realización: Instituto de Investigación Oncológica

Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill

Número de investigadores/as: 20

Entidad/es financiadora/s:

CEC/BIOMED2. Human Genome Analysis

Fecha de inicio: 1999

Fecha fin: 2001

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 165.000

39 Denominación del proyecto: Multigenes: Búsqueda de genes que predisponen al asma/atopia analizando poblaciones europeas únicas.

Entidad de realización: Instituto de Investigación Oncológica

Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill

Número de investigadores/as: 5

Entidad/es financiadora/s:

Fondo de Investigaciones Sanitarias

Fecha de inicio: 1998

Fecha fin: 2000

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 12.600.000

40 Denominación del proyecto: MULTIGENES. Searching for genes that predispose to multifactorial disease by the study of unique European population.

Entidad de realización: Instituto de Investigación Oncológica

Investigador/es responsable/es: J Kere

Número de investigadores/as: 6

Entidad/es financiadora/s:



CEC/BIOMED2. Human Genome Analysis

Fecha de inicio: 1997

Fecha fin: 2000

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 37.946.262

41 Denominación del proyecto: The European IMAGE Consortium for Integrated Molecular Analysis of Human GeneTranscripts.

Entidad de realización: Instituto de Investigación Oncológica

Investigador/es responsable/es: C Auffray

Número de investigadores/as: 7

Entidad/es financiadora/s:

CEC/BIOMED2. Human Genome Analysis

Fecha de inicio: 1997

Fecha fin: 2000

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 65.520.000

42 Denominación del proyecto: Development of a multiple automated DNA synthesizer (for 10-25 oligos simultaneously) allowing production of large number of inexpensive oligonucleotides for application in clinics and diagnosis.

Entidad de realización: Instituto de Investigación Oncológica

Número de investigadores/as: 9

Entidad/es financiadora/s:

CEC/BIOMED2. Human Genome Analysis

Fecha de inicio: 1996

Fecha fin: 1999

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 19.512.000

43 Denominación del proyecto: Estudio de la expresión y función de nuevos genes del cromosoma 21 humano. Desarrollo de animales transgénicos para el estudio del Síndrome de Down.

Entidad de realización: Instituto de Investigación Oncológica

Investigador/es responsable/es: Xavier Estivill

Número de investigadores/as: 11

Entidad/es financiadora/s:

Dirección General de Enseñanza Superior (DGES)

Fecha de inicio: 1996

Fecha fin: 1999

Entidades participantes: ND

Cuantía total: 45.000.000

44 Denominación del proyecto: Estudio de la asociación del genoma completo en las enfermedades inflamatorias mediadas por mecanismos inmunes (IMID: Immune Mediated Inflammatory Diseases).

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Entidad/es financiadora/s:

Ministerio de Educación y Ciencia (PSE-010000-2006-6)

Fecha de inicio: 2007



Entidades participantes: Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (Madrid); Fundació Clinic per a la Recerca Biomèdica (Barcelona); Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica; Hospital Universitario Gregorio Marañón (Madrid) Universitat Pompeu Fabra (Barcelona); Hospital Universitario La Princesa; Institut de Recerca Hospital Universitari Vall d'Hebron; Schering Plough (España); Supercomputing Center-Centro Nacional de Supercomputación.; Universidad de Salamanca

Cuantía total: 6.000

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

- 1 Denominación del proyecto:** Identificación de factores de susceptibilidad genética para la fibromialgia y síndrome de fatiga crónica.

Calidad en que ha participado: investigación

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/a responsable: Xavier Estivill

N.º investigadores/as: 3

Entidad/es financiadora/s:
Esteve SA (CENIT contract)

Fecha inicio: 2008, 4 años

Cuantía total: 585.174,14
- 2 Denominación del proyecto:** GE-CEGEN 3r convenio

Calidad en que ha participado: investigación

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/a responsable: Xavier Estivill

N.º investigadores/as: 3

Entidad/es financiadora/s:
ISCII, Genoma España

Fecha inicio: 2006, 4 años

Cuantía total: 1.303.753,13
- 3 Denominación del proyecto:** Development of high-throughput molecular tools for the analysis of segmental duplications in neurodevelopmental, neurological and behavioral disorders, and study of genomic variability and susceptibility to human disease

Calidad en que ha participado: Coordinador/a científico/a

Entidad de realización: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica

Investigador/a responsable: Xavier Estivill

N.º investigadores/as: 16

Entidad/es financiadora/s:
Genoma España
Genome Canada

Fecha inicio: 2003, 3 años

Cuantía total: 1.200.000

Resultados

Propiedad intelectual e industrial. Know-how y secretos industriales

- 1** **Denominación:** Procedimiento y kit para la determinación de predisposición, determinación de riesgo a desarrollar o el diagnóstico de psoriasis
Inventores/autores/obtenedores: Xavier Estivill; Rafael de Cid; Lluís Armengol
Entidad titular: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
Número de solicitud: P200702056
País de prioridad: España
Fecha: 2008

- 2** **Denominación:** Procedimiento y kit para la determinación de predisposición, determinación de un riesgo a desarrollar o el diagnóstico de un trastorno mental
Inventores/autores/obtenedores: Xavier Estivill; Mònica Gratacós; Mònica Bayés; Rafael de Cid; Eulalia Martí; Francesca Vivarelli
Entidad titular: CRG, USC, FPGMX, GE
Número de solicitud: P200800057
País de prioridad: España
Fecha: 2008

- 3** **Denominación:** Transgenic mice and overexpression model of gene NTRK3 (TRKC) based thereon for the study and monitoring of treatments of anxiety, depression and related psychiatric diseases.
Inventores/autores/obtenedores: Estivill X; Gratacòs M; Pujana MA; Fillat C; Dierssen M
Entidad titular: Institut de Recerca Oncològica
Número de solicitud: WO 01/06848 A1
País de prioridad: Estados Unidos de América
Fecha: 2001

- 4** **Denominación:** Duplications of human chromosome 15q24-25 and anxiety disorders, diagnostic methods for their detection.
Inventores/autores/obtenedores: Estivill X; Gratacòs M; Nadal M; Pujana MA
Entidad titular: Institut de Recerca Oncològica
Número de solicitud: US 6225067 B1
País de prioridad: Estados Unidos de América
Fecha: 1998
Comunidad Autónoma/Región: Japón

- 5** **Denominación:** A new human gene sequence of the Down syndrome critical region of human chromosome 21, coding for a serine/threonine protein kinase (MNB) expressed in the neuronal regions affected in Down syndrome.
Inventores/autores/obtenedores: Estivill X; Guimerà J; Pritchard M
Entidad titular: Institut de Recerca Oncològica
Número de solicitud: 08/789275
País de prioridad: Estados Unidos de América
Fecha: 1997



6 Denominación: Gene sequence of the Down syndrome critical region of human chromosome 21, identified by a new 'alu-splicing PCR' technique, coding for a proline-rich protein (DSCR1) highly expressed in foetal brain and in heart.

Inventores/autores/obtenedores: Estivill X; Fuentes JJ; Pritchard M

Entidad titular: Institut de Recerca Oncològica

Número de solicitud: 08/665040

País de prioridad: Estados Unidos de América

Fecha: 1996

7 Denominación: Una nueva secuencia génica de la región crítica del Síndrome de Down del cromosoma 21 humano, identificada por una nueva técnica 'PCR Alu-splice', codificante para una proteína rica en prolina (DSCR1) altamente expresada en cerebro fetal y corazón.

Inventores/autores/obtenedores: Estivill X; Fuentes JJ; Pritchard M

Entidad titular: Institut de Recerca Oncològica

Número de solicitud: P9501140

País de prioridad: España

Fecha: 1995

Comunidad Autónoma/Región: Estados Unidos de América

Actividades científicas y tecnológicas

Producción científica

Publicaciones, documentos científicos y técnicos

1 Peter A C 't Hoen; Marc R Friedländer; Jonas Almlöf; Michael Sammeth; Irina Pulyakhina; Seyed Yahya Anvar; Jeroen F J Laros; Henk P J Buermans; Olof Karlberg; Mathias Brännvall; Gert-Jan B van Ommen; Xavier Estivill; Roderic Guigó; Ann-Christine Syvänen; Ivo G Gut; Emmanouil T Dermitzakis; Stylianos E Antonarakis; Alvis Brazma; Paul Flicek; Stefan Schreiber; Philip Rosenstiel; Thomas Meitinger; Tim M Strom; Hans Lehrach; Ralf Sudbrak; Angel Carracedo; Peter A C 't Hoen; Irina Pulyakhina; Seyed Yahya Anvar; Jeroen F J Laros; Henk P J Buermans; Maarten van Iterson; Marc R Friedländer; Jean Monlong; Esther Lizano; Gabrielle Bertier; Pedro G Ferreira; Michael Sammeth; Jonas Almlöf; Olof Karlberg; Mathias Brännvall; Paolo Ribeca; Thasso Griebel; Sergi Beltran; Marta Gut; Katja Kahlem; Tuuli Lappalainen; Thomas Giger; Halit Ongen; Ismael Padioleau; Helena Kilpinen; Mar González Porta; Natalja Kurbatova; Andrew Tikhonov; Liliana Greger; Matthias Barann; Daniela Esser; Robert Häsler; Thomas Wieland; Thomas Schwarzmayr; Marc Sultan; Vyacheslav Amstislavskiy; Johan T den Dunnen; Gert-Jan B van Ommen; Ivo G Gut; Roderic Guigó; Xavier Estivill; Ann-Christine Syvänen; Emmanouil T Dermitzakis; Tuuli Lappalainen. Reproducibility of high-throughput mRNA and small RNA sequencing across laboratories. Nature biotechnology. 31 - 11, pp. 1015 - 1037. 11/2013. ISSN 1546-1696

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 32.438

2 Francina Fonseca; Mònica Gratacòs; Geòrgia Escaramís; Rafael De Cid; Rocío Martín Santos; Magi Farré; Xavier Estivill; Marta Torrens. ALDH5A1 variability in opioid dependent patients could influence response to methadone treatment. European neuropsychopharmacology. Epub ahead of print, 18/10/2013. ISSN 1873-7862

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.595

- 3** E. Real; M. Gratacos; J. Labad; P. Alonso; G. Escaramis; C. Segalas; M. Subira; C. Lopez-Sola; X. Estivill; J. M. Menchon. Interaction of SLC1A1 gene variants and life stress on pharmacological resistance in obsessive-compulsive disorder. PHARMACOGENOMICS JOURNAL. 13 - 5, pp. 470 - 475. NATURE PUBLISHING GROUP, 10/2013. ISSN 1470-269X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.134
- 4** Elisa Docampo; Antonio Collado; Georgia Escaramis; Jordi Carbonell; Javier Rivera; Javier Vidal; Jose Alegre; Raquel Rabionet; Xavier Estivill. Cluster Analysis of Clinical Data Identifies Fibromyalgia Subgroups. PLOS ONE. 8 - 9, PUBLIC LIBRARY SCIENCE, 09/2013. ISSN 1932-6203
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.730
- 5** M. Reza Sailani; Periklis Makrythanasis; Armand Valsesia; Federico A. Santoni; Samuel Deutsch; Konstantin Popadin; Christelle Borel; Eugenia Migliavacca; Andrew J. Sharp; Genevieve Durliaux Sail; Emilie Falconnet; Kelly Rabionet; Clara Serra-Juhe; Stefano Vicari; Daniela Laux; Yann Grattau; Guy Dembour; Andre Megarbane; Renaud Touraine; Samantha Stora; Sofia Kitsiou; Helena Fryssira; Chariklia Chatzisevastou-Loukidou; Emmanouel Kanavakis; Giuseppe Merla; Damien Bonnet; Luis A. Perez-Jurado; Xavier Estivill; Jean M. Delabar; Stylianos E. Antonarakis. The complex SNP and CNV genetic architecture of the increased risk of congenital heart defects in Down syndrome. GENOME RESEARCH. 23 - 9, pp. 1410 - 1421. COLD SPRING HARBOR LAB PRESS, PUBLICATIONS DEPT, 09/2013. ISSN 1088-9051
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 14.397
- 6** Tuuli Lappalainen; Michael Sammeth; Marc R. Friedlaender; Peter A. C. 't Hoen; Jean Monlong; Manuel A. Rivas; Mar Gonzalez-Porta; Natalja Kurbatova; Thasso Griebel; Pedro G. Ferreira; Matthias Barann; Thomas Wieland; Liliana Greger; Maarten van Itersson; Jonas Almloef; Paolo Ribeca; Irina Pulyakhina; Daniela Esser; Thomas Giger; Andrew Tikhonov; Marc Sultan; Gabrielle Bertier; Daniel G. MacArthur; Monkol Lek; Esther Lizano; Henk P. J. Buermans; Ismael Padioleau; Thomas Schwarzmayr; Olof Karlberg; Halit Ongen; Helena Kilpinen; Sergi Beltran; Marta Gut; Katja Kahlem; Vyacheslav Amstislavskiy; Oliver Stegle; Matti Pirinen; Stephen B. Montgomery; Peter Donnelly; Mark I. McCarthy; Paul Flicek; Tim M. Strom; Hans Lehrach; Stefan Schreiber; Ralf Sudbrak; Angel Carracedo; Stylianos E. Antonarakis; Robert Haesler; Ann-Christine Syvaenen; Gert-Jan Van Ommen; Alvis Brazma; Thomas Meitinger; Philip Rosenstiel; Roderic Guigo; Ivo G. Gut; Xavier Estivill; Emmanouil T. Dermitzakis; Geuvadis Consortium. Transcriptome and genome sequencing uncovers functional variation in humans. NATURE. 501 - 7468, pp. 506 - 511. NATURE PUBLISHING GROUP, 09/2013. ISSN 0028-0836
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 38.597
- 7** Daniel Trujillano; Belén Perez; Justo González; Cristian Tornador; Rosa Navarrete; Georgia Escaramis; Stephan Ossowski; Lluís Armengol; Verónica Cornejo; Lourdes R Desviat; Magdalena Ugarte; Xavier Estivill. Accurate molecular diagnosis of phenylketonuria and tetrahydrobiopterin-deficient hyperphenylalaninemia using high-throughput targeted sequencing. European journal of human genetics : EJHG. 14/08/2013. ISSN 1476-5438
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.319

- 8** M. I. Alvarez-Mora; L. Rodriguez-Revenga; I. Madrigal; F. Torres-Silva; E. Mateu-Huertas; E. Lizano; M. R. Friedlaender; E. Marti; X. Estivill; M. Mila. MicroRNA expression profiling in blood from fragile X-associated tremor/ataxia syndrome patients. GENES BRAIN AND BEHAVIOR. 12 - 6, pp. 595 - 603. WILEY-BLACKWELL, 08/2013. ISSN 1601-1848
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.597
- 9** Md Ramos; D Trujillano; R Olivar; F Sotillo; S Ossowski; J Manzanares; J Costa; S Gartner; C Oliva; E Quintana; Mi Gonzalez; C Vazquez; X Estivill; T Casals. Extensive sequence analysis of CFTR, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G and SERPINA1 suggests an oligogenic basis for cystic fibrosis-like phenotypes. Clinical genetics. 09/07/2013. ISSN 1399-0004
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.247
- 10** Trujillano D; Ramos MD; González J; Tornador C; Sotillo F; Escaramis G; Ossowski S; Ossowski S; Armengol L; Casals T; Estivill X. Next generation diagnostics of cystic fibrosis and CFTR-related disorders by targeted multiplex high-coverage resequencing of CFTR. J Med Genet. 50 - 7, pp. 455 - 462. 01/07/2013.
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.703
- 11** Miñones-Moyano E; Friedländer MR; Pallares J; Kagerbauer B; Porta S; Escaramis G; Ferrer I; Estivill X; Martí E. Upregulation of a small vault RNA (svtRNA2-1a) is an early event in Parkinson disease and induces neuronal dysfunction. RNA Biol. 10 - 7, pp. 1093 - 1106. 01/07/2013.
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.841
- 12** Diana L Cousminer; Diane J Berry; Nicholas J Timpson; Wei Ang; Elisabeth Thiering; Enda M Byrne; H Rob Taal; Ville Huikari; Jonathan P Bradfield; Marjan Kerkhof; Maria M Groen Blokhuis; Eskil Kreiner Møller; Marcella Marinelli; Claus Holst; Jaakko T Leinonen; John R B Perry; Ida Surakka; Olli Pietiläinen; Johannes Kettunen; Verner Anttila; Marika Kaakinen; Ulla Sovio; Anneli Pouta; Shikta Das; Vasiliki Lagou; Chris Power; Inga Prokopenko; David M Evans; John P Kemp; Beate St Pourcain; Susan Ring; Aarno Palotie; Eero Kajantie; Clive Osmond; Terho Lehtimäki; Jorma S Viikari; Mika Kähönen; Nicole M Warrington; Stephen J Lye; Lyle J Palmer; Carla M T Tiesler; Claudia Flexeder; Grant W Montgomery; Sarah E Medland; Albert Hofman; Hakon Hakonarson; Mònica Guxens; Meike Bartels; Veikko Salomaa; Joanne M Murabito; Jaakko Kaprio; Thorkild I A Sørensen; Ferran Ballester; Hans Bisgaard; Dorret I Boomsma; Gerard H Koppelman; Struan F A Grant; Vincent W V Jaddoe; Nicholas G Martin; Joachim Heinrich; Craig E Pennell; Olli T Raitakari; Johan G Eriksson; George Davey Smith; Elina Hyppönen; Marjo-Riitta Järvelin; Mark I McCarthy; Samuli Ripatti; Elisabeth Widén. Genome-wide association and longitudinal analyses reveal genetic loci linking pubertal height growth, pubertal timing and childhood adiposity. Human molecular genetics. 22 - 13, pp. 2735 - 2782. 01/07/2013. ISSN 1460-2083
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.692
- 13** Johanna Aigner; Sergi Villatoro; Raquel Rabionet; Jaume Roquer; Jordi Jimenez-Conde; Eulalia Marti; Xavier Estivill. A common 56-kilobase deletion in a primate-specific segmental duplication creates a novel butyrophilin-like protein. BMC GENETICS. 14, BIOMED CENTRAL LTD, 07/2013. ISSN 1471-2156
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)



Índice de impacto: 2.808

- 14** Robin Fears; Volker ter Meulen. The perspective from EASAC and FEAM on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. *European journal of human genetics* : EJHG. 21 - 7, pp. 703 - 710. 07/2013. ISSN 1476-5438
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.319
- 15** Esko T; Mezzavilla M; Nelis M,; Borel C; Debniak T; Julia A; Karachanak S; Khrunin A,; Kisfali P; Krulisova V; Aušrelė Ku#inskienė Z; Rehnström K,; Traglia M; Nikitina-Zake L; Zimprich F; Antonarakis SE,; Estivill X; Glava# D; Gut I; Klovins J; Krawczak M; Ku#inskas V; Lathrop M; Macek M; Marsal S; Meitinger T; Meleghe B; Limborska S; Lubinski J; Paolotie A; Schreiber S; Toncheva D; Toniolo D; Wichmann HE; Zimprich A; Metspalu M; Gasparini P; Metspalu A,; D'Adamo P. Genetic characterization of northeastern Italian population isolates in the context of broader European genetic diversity. *Eur J Hum Genet*. 21 - 6, pp. 659 - 665. 01/06/2013.
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 16** E. C. Schulte; A. Fukumori; B. Mollenhauer; H. Hor; R. Perneckzy; A. Kurz; M. Huell; T. Arzberger; P. Lichtner; G. Eckstein; A. Zimprich; D. Haubenberger; W. Pirker; T. Bruecke; B. Bereznai; M. J. Molnar; O. Lorenzo-Betancor; P. Pastor; A. Peters; C. Gieger; X. Estivill; H. A. Kretschmar; T. Meitinger; C. Trenkwalder; C. Haass; J. Winkelmann. Rare variants in Alzheimer's disease and frontotemporal dementia genes in Parkinson's disease. *MOVEMENT DISORDERS*. 28 - 1, pp. S403 - S403. WILEY-BLACKWELL, 06/2013. ISSN 0885-3185
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 17** Nadia Vilahur; Andrea A. Baccarelli; Mariona Bustamante; Silvia Agramunt; Hyang-Min Byun; Mariana F. Fernandez; Jordi Sunyer; Xavier Estivill. Storage conditions and stability of global DNA methylation in placental tissue. *EPIGENOMICS*. 5 - 3, pp. 341 - 348. FUTURE MEDICINE LTD, 06/2013. ISSN 1750-1911
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.433
- 18** Tornador C; Bassaganyas L; Rabionet R; Tubio JM; Martínez-Fundichely A; Cáceres M; Gut M,; Ossowski S,; Estivill X. PeSV-Fisher: Identification of Somatic and Non-Somatic Structural Variants Using Next Generation Sequencing Data. *PLoS One*. 8 - 5, pp. e63377. 21/05/2013.
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.730
- 19** Bassaganyas L; Beà S; Escaramís G; Tornador C; Salaverria I; Zapata L; Drechsel O; Ferreira PG; Rodriguez-Santiago B; Tubio JM; Navarro A; Martín-García D; López C; Martínez-Trillos A; López-Guillermo A; Gut M; Ossowski S; López-Otín C; Campo E; Estivill X. Sporadic and reversible chromothripsis in chronic lymphocytic leukemia revealed by longitudinal genomic analysis. *Leukemia*. Epub ahead of print, 24/04/2013.
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 10.164
- 20** Bassaganyas L; Riveira-Muñoz E; García-Aragónés M; González JR; Cáceres M; Armengol L; Estivill X. Worldwide population distribution of the common LCE3C-LCE3B deletion associated with psoriasis and other autoimmune disorders. *BMC Genomics*. 14 - 1, pp. 261. 17/04/2013.
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)



Índice de impacto: 4.397

- 21** Alonso P; López-Solà C; Gratacós M; Fullana MA; Segalàs C; Real E; Cardoner N; Soriano-Mas C; Harrison BJ.; Estivill X; Menchón JM. The interaction between Comt and Bdnf variants influences obsessive-compulsive-related dysfunctional beliefs. *J Anxiety Disord.* 27 - 3, pp. 321-7. 15/03/2013.
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 22** Narcis Cardoner; Virginia Soria; Monica Gratacos; Rosa Hernandez-Ribas; Jesus Pujol; Marina Lopez-Sola; Joan Deus; Mikel Urretavizcaya; Xavier Estivill; Jose M. Menchon; Carles Soriano-Mas. VAL66MET BDNF GENOTYPES IN MELANCHOLIC DEPRESSION: EFFECTS ON BRAIN STRUCTURE AND TREATMENT OUTCOME. *DEPRESSION AND ANXIETY.* 30 - 3, pp. 225 - 233. WILEY-BLACKWELL, 03/2013. ISSN 1091-4269
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.610
- 23** Llorens F; Bañez-Coronel M; Pantano L; Del Río JA; Ferrer I; Estivill X; Martí E. A highly expressed miR-101 isomiR is a functional silencing small RNA. *BMC Genomics.* 14 - 1, pp. 104. 15/02/2013.
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.397
- 24** Momoko Horikoshi; Hanieh Yaghootkar; Dennis O. Mook-Kanamori; Ulla Sovio; H. Rob Taal; Branwen J. Hennig; Jonathan P. Bradfield; Beate St Pourcain; David M. Evans; Pimphen Charoen; Marika Kaakinen; Diana L. Cousminer; Terho Lehtimäki; Eskil Kreiner-Moller; Nicole M. Warrington; Mariona Bustamante; Bjarke Feenstra; Diane J. Berry; Elisabeth Thiering; Thiemo Pfab; Sheila J. Barton; Beverley M. Shields; Marjan Kerkhof; Elisabeth M. van Leeuwen; Anthony J. Fulford; Zoltan Kutalik; Jing Hua Zhao; Marcel den Hoed; Anubha Mahajan; Virpi Lindi; Liang-Kee Goh; Jouke-Jan Hottenga; Ying Wu; Olli T. Raitakari; Marie N. Harder; Aline Meirhaeghe; Ioanna Ntalla; Rany M. Salem; Karen A. Jameson; Kaixin Zhou; Dorota M. Monies; Vasiliki Lagou; Mirna Kirin; Jani Heikkinen; Linda S. Adair; Fowzan S. Alkuraya; Ali Al-Odaib; Philippe Amouyel; Ehm Astrid Andersson; Amanda J. Bennett; Alexandra I. F. Blakemore; Jessica L. Buxton; Jean Dallongeville; Shikta Das; Eco J. C. de Geus; Xavier Estivill; Claudia Flexeder; Philippe Froguel; Frank Geller; Keith M. Godfrey; Frederic Gottrand; Christopher J. Groves; Torben Hansen; Joel N. Hirschhorn; Albert Hofman; Mads V. Hollegaard; David M. Hougaard; Elina Hyppönen; Hazel M. Inskip; Aaron Isaacs; Torben Jorgensen; Christina Kanaka-Gantenbein; John P. Kemp; Wieland Kiess; Tuomas O. Kilpelainen; Norman Klopp; Bridget A. Knight; Christopher W. Kuzawa; George McMahon; John P. Newnham; Harri Niinikoski; Ben A. Oostra; Louise Pedersen; Dirkje S. Postma; Susan M. Ring; Fernando Rivadeneira; Neil R. Robertson; Sylvain Sebert; Olli Simell; Torsten Slowinski; Carla M. T. Tiesler; Anke Toenjes; Allan Vaag; Jorma S. Viikari; Jacqueline M. Vink; Nadja Hawwa Vissing; Nicholas J. Wareham; Gonneke Willemsen; Daniel R. Witte; Haitao Zhang; Jianhua Zhao; James F. Wilson; Michael Stumvoll; Andrew M. Prentice; Brian F. Meyer; Ewan R. Pearson; Colin A. G. Boreham; Cyrus Cooper; Matthew W. Gillman; George V. Dedoussis; Luis A. Moreno; Oluf Pedersen; Maiju Saarinen; Karen L. Mohlke; Dorret I. Boomsma; Seang-Mei Saw; Timo A. Lakka; Antje Koerner; Ruth J. F. Loos; Ken K. Ong; Peter Vollenweider; Cornelia M. van Duijn; Gerard H. Koppelman; Andrew T. Hattersley; John W. Holloway; Berthold Hocher; Joachim Heinrich; Chris Power; Mads Melbye; Monica Guxens; Craig E. Pennell; Klaus Bonnelykke; Hans Bisgaard; Johan G. Eriksson; Elisabeth Widen; Hakon Hakonarson; Andre G. Uitterlinden; Anneli Pouta; Debbie A. Lawlor; George Davey Smith; Timothy M. Frayling; Mark I. McCarthy; Struan F. A. Grant; Vincent W. V. Jaddoe; Marjo-Riitta Jarvelin; Nicholas J. Timpson; Inga Prokopenko; Rachel M. Freathy; MAGIC; Early Growth Genetics EGG. New loci associated with birth weight identify genetic links between intrauterine growth and adult height and metabolism. *NATURE GENETICS.* 45 - 1, pp. 76 - U115. NATURE PUBLISHING GROUP, 01/2013. ISSN 1061-4036
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 35.209



- 25** Laia Rodriguez-Revenga; Irene Madrigal; Josep Blanch-Rubio; Dei M. Elurbe; Elisa Docampo; Antonio Collado; Javier Vidal; Jordi Carbonell; Xavier Estivill; Montserrat Mila. Screening for the presence of FMR1 premutation alleles in women with fibromyalgia. GENE. 512 - 2, pp. 305 - 308. ELSEVIER SCIENCE BV, 01/2013. ISSN 0378-1119
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.196
- 26** Geòrgia Escaramís; Cristian Tornador; Laia Bassaganyas; Raquel Rabionet; Jose M C Tubio; Alexander Martínez Fundichely; Mario Cáceres; Marta Gut; Stephan Ossowski; Xavier Estivill. Correction: PeSV-Fisher: Identification of Somatic and Non-Somatic Structural Variants Using Next Generation Sequencing Data. PLoS one. 8 - 11, 2013. ISSN 1932-6203
Tipo de soporte: Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.730
- 27** Knight J.; Spain SL.; Capon F.; Hayday A.; Nestle FO.; Clop A.; Wellcome Trust Case Control Consortium;; Genetic Analysis of Psoriasis Consortium;; I-chip for Psoriasis Consortium;; Barker JN; Weale ME.; Trembath RC. Conditional analysis identifies three novel major histocompatibility complex loci associated with psoriasis. Human Molecular Genetics. 21 - 23, pp. 5185-92. 01/12/2012.
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.692
- 28** Lam C. Tsoi; Sarah L. Spain; Jo Knight; Eva Ellinghaus; Philip E. Stuart; Francesca Capon; Jun Ding; Yanming Li; Trilokraj Tejasvi; Johann E. Gudjonsson; Hyun M. Kang; Michael H. Allen; Ross McManus; Giuseppe Novelli; Lena Samuelsson; Joost Schalkwijk; Mona Stahle; A. David Burden; Catherine H. Smith; Michael J. Cork; Xavier Estivill; Anne M. Bowcock; Gerald G. Krueger; Wolfgang Weger; Jane Worthington; Rachid Tazi-Ahni; Frank O. Nestle; Adrian Hayday; Per Hoffmann; Juliane Winkelmann; Cisca Wijmenga; Cordelia Langford; Sarah Edkins; Robert Andrews; Hannah Blackburn; Amy Strange; Gavin Band; Richard D. Pearson; Damjan Vukcevic; Chris C. A. Spencer; Panos Deloukas; Ulrich Mrowietz; Stefan Schreiber; Stephan Weidinger; Sulev Koks; Kuelli Kingo; Tonu Esko; Andres Metspalu; Henry W. Lim; John J. Voorhees; Michael Weichenthal; H. Erich Wichmann; Vinod Chandran; Cheryl F. Rosen; Proton Rahman; Dafna D. Gladman; Christopher E. M. Griffiths; Andre Reis; Juha Kere; Rajan P. Nair; Andre Franke; Jonathan N. W. N. Barker; Goncalo R. Abecasis; James T. Elder; Richard C. Trembath; Kristina Callis Duffin; Cindy Helms; David Goldgar; Yun Li; Justin Paschall; Mary J. Malloy; Clive R. Pullinger; John P. Kane; Jennifer Gardner; Amy Perlmutter; Andrew Miner; Bing Jian Feng; Ravi Hiremagalore; Robert W. Ike; Enno Christophers; Tilo Henseler; Andreas Ruether; Steven J. Schrodi; Sampath Prhalad; Stephen L. Guthery; Judith Fischer; Wilson Liao; Pui Kwok; Alan Menter; G. Mark Lathrop; C. Wise; Ann B. Begovich; Alexandros Onoufriadis; Michael E. Weale; Angelika Hofer; Wolfgang Salmhofer; Peter Wolf; Kati Kainu; Ulpu Saarialho-Kere; Sari Suomela; Petra Badorf; Ulrike Hueffmeier; Werner Kurrat; Wolfgang Kuester; Jesus Lascorz; Rotraut Moessner; Funda Schuermeier-Horst; Markward Staender; Heiko Traupe; Judith G. M. Bergboer; Martin den Heijer; Peter C. van de Kerkhof; Patrick L. J. M. Zeeuwen; Louise Barnes; Linda E. Campbell; Caitriona Cusack; Ciara Coleman; Judith Conroy; Sean Ennis; Oliver Fitzgerald; Phil Gallagher; Alan D. Irvine; Brian Kirby; Trevor Markham; W. H. Irwin McLean; Joe McPartlin; Sarah F. Rogers; Anthony W. Ryan; Agnieszka Zawirska; Emiliano Giardina; Tiziana Lepre; Carlo Perricone; Gemma Martin-Ezquerria; Ramon M. Pujol; Eva Riveira-Munoz; Annica Inerot; Asa T. Naluai; Lotus Mallbris; Katarina Wolk; Joyce Leman; Anne Barton; Richard B. Warren; Helen S. Young; Isis Ricano-Ponce; Gosia Trynka; Fawnda J. Pellett; Andrew Henschel; Marin Aurand; Bruce Bebo; Christian Gieger; Thomas Illig; Susanne Moebus; Karl-Heinz Joeckel; Raimund Erbe; Peter Donnelly; Leena Peltonen; Jenefer M. Blackwell; Elvira Bramon; Matthew A. Brown; Juan P. Casas; Aiden Corvin; Nicholas Craddock; Audrey Duncanson; Janusz Jankowski; Hugh S. Markus; Christopher G. Mathew; Mark I. McCarthy; Colin N. A. Palmer; Robert Plomin; Anna Rautanen; Stephen J. Sawcer; Nilesh Samani; Ananth C. Viswanathan; Nicholas W. Wood; Celine Bellenguez; Colin Freeman; Garrett Hellenthal; Eleni Giannoulatou; Matti Pirinen; Zhan

Su; Sarah E. Hunt; Rhian Gwilliam; Suzannah J. Bumpstead; Serge Dronov; Matthew Gillman; Emma Gray; Naomi Hammond; Alagurevathi Jayakumar; Owen T. McCann; Jennifer Liddle; Marc L. Perez; Simon C. Potter; Radhi Ravindrarajah; Michelle Ricketts; Matthew Waller; Paul Weston; Sara Widaa; Pamela Whittaker; Collaborative Assoc Study Psoriasis; Genetic Anal Psoriasis Consortium; Psoriasis Assoc Genetics Extension; Wellcome Trust Case Control Consor. Identification of 15 new psoriasis susceptibility loci highlights the role of innate immunity. NATURE GENETICS. 44 - 12, pp. 1341 - 1348. NATURE PUBLISHING GROUP, 12/2012. ISSN 1061-4036

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 35.209

- 29** U. Hueffmeier; X. Estivill; E. Riveira-Munoz. Deletion of LCE3C and LCE3B genes at PSORS4 does not contribute to susceptibility to psoriatic arthritis in German patients. ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES. 71 - 10, BMJ PUBLISHING GROUP, 10/2012. ISSN 0003-4967

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 9.111

- 30** Pablo Fernandez Navarro; Concepcion Vaquero Lorenzo; Hilario Blasco Fontecilla; Montserrat Diaz Hernandez; Monica Gratacos; Xabier Estivill; Javier Costas; Angel Carracedo; Jose Fernandez Piqueras; Jeronimo Saiz Ruiz; Enrique Baca Garcia. Genetic epistasis in female suicide attempters. PROGRESS IN NEURO-PSYCHOPHARMACOLOGY & BIOLOGICAL PSYCHIATRY. 38 - 2, pp. 294 - 301. 07/08/2012. ISSN 0278-5846

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.552

- 31** E. Docampo; M. Ribases; M. Gratacos; E. Bruguera; C. Cabezas; C. Sanchez-Mora; G. Nieva; D. Puente; J. M. Argimon-Pallas; M. Casas; R. Rabionet; X. Estivill. Association of Neurexin 3 polymorphisms with smoking behavior. GENES BRAIN AND BEHAVIOR. 11 - 6, pp. 704 - 711. WILEY-BLACKWELL, 08/2012. ISSN 1601-1848

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.597

- 32** M. Bustamante; A. Danileviciute; A. Espinosa; J. R. Gonzalez; I. Subirana; S. Cordier; C. Chevrier; L. Chatzi; R. Grazuleviciene; J. Sunyer; J. Ibarluzea; F. Ballester; C. M. Villanueva; M. Nieuwenhuisen; X. Estivill; M. Kogevinas. Influence of fetal glutathione S-transferase copy number variants on adverse reproductive outcomes. BJOG-AN INTERNATIONAL JOURNAL OF OBSTETRICS AND GYNAECOLOGY. 119 - 9, pp. 1141 - 1146. WILEY-BLACKWELL, 08/2012. ISSN 1470-0328

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.760

- 33** Xavier Gallego; Susanna Molas; Alejandro Amador-Arjona; Michael J. Marks; Noemi Robles; Patricia Murtra; Lluís Armengol; Ruben D. Fernandez-Montes; Monica Gratacos; Marti Pumarola; Roberto Cabrera; Rafael Maldonado; Josefa Sabria; Xavier Estivill; Mara Dierssen. Overexpression of the CHRNA5/A3/B4 genomic cluster in mice increases the sensitivity to nicotine and modifies its reinforcing effects. AMINO ACIDS. 43 - 2, pp. 897 - 909. SPRINGER WIEN, 08/2012. ISSN 0939-4451

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.914

- 34** Pino Alonso; Monica Gratacos; Cinto Segalas; Georgia Escaramis; Eva Real; Monica Bayes; Javier Labad; Clara Lopez-Sola; Xavier Estivill; Jose M. Menchon. Association between the NMDA glutamate receptor GRIN2B gene and obsessive-compulsive disorder. JOURNAL OF PSYCHIATRY & NEUROSCIENCE. 37 - 4, pp. 273 - 281. CMA-CANADIAN MEDICAL ASSOC, 07/2012. ISSN 1180-4882
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.242
- 35** M. A. Fullana; P. Alonso; M. Gratacos; N. Jaurrieta; S. Jimenez-Murcia; C. Segalas; E. Real; X. Estivill; J. M. Menchon. Variation in the BDNF Val66Met polymorphism and response to cognitive-behavior therapy in obsessive-compulsive disorder. EUROPEAN PSYCHIATRY. 27 - 5, pp. 386 - 390. ELSEVIER FRANCE-EDITIONS SCIENTIFIQUES MEDICALES ELSEVIER, 07/2012. ISSN 0924-9338
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.285
- 36** Timo D. Mueller; Brandon H. Greene; Laura Bellodi; Maria C. Cavallini; Elena Cellini; Daniela Di Bella; Stefan Ehrlich; Stefano Erzegovesi; Xavier Estivill; Fernando Fernandez-Aranda; Manfred Fichter; Christian Fleischhaker; Susann Scherag; Monica Gratacos; Harald Grallert; Beate Herpertz-Dahlmann; Wolfgang Herzog; Thomas Illig; Ulrike Lehmkuhl; Benedetta Nacmias; Marta Ribases; Valdo Ricca; Helmut Schaefer; Andre Scherag; Sandro Sorbi; Heinz-Erich Wichmann; Johannes Hebebrand; Anke Hinney. Fat Mass and Obesity-Associated Gene (FTO) in Eating Disorders: Evidence for Association of the rs9939609 Obesity Risk Allele with Bulimia nervosa and Anorexia nervosa. OBESITY FACTS. 5 - 3, pp. 408 - 419. KARGER, 06/2012. ISSN 1662-4025
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.583
- 37** H. Rob Taal; Beate St Pourcain; Elisabeth Thiering; Shikta Das; Dennis O. Mook-Kanamori; Nicole M. Warrington; Marika Kaakinen; Eskil Kreiner-Moller; Jonathan P. Bradfield; Rachel M. Freathy; Frank Geller; Monica Guxens; Diana L. Cousminer; Marjan Kerkhof; Nicholas J. Timpson; M. Arfan Ikram; Lawrence J. Beilin; Klaus Bonnelykke; Jessica L. Buxton; Pimphen Charoen; Bo Lund Krogsgaard Chawes; Johan Eriksson; David M. Evans; Albert Hofman; John P. Kemp; Cecilia E. Kim; Norman Klopp; Jari Lahti; Stephen J. Lye; George McMahon; Frank D. Mentch; Martina Mueller-Nurasyid; Paul F. O'Reilly; Inga Prokopenko; Fernando Rivadeneira; Eric A. P. Steegers; Jordi Sunyer; Carla Tiesler; Hanieh Yaghootkar; Monique M. B. Breteler; Stephanie Debette; Myriam Fornage; Vilmundur Gudnason; Lenore J. Launer; Aad van der Lugt; Jr. Thomas H. Mosley; Sudha Seshadri; Albert V. Smith; Meike W. Vernooij; Alexandra I. F. Blakemore; Rosetta M. Chiavacci; Bjarke Feenstra; Julio Fernandez-Banet; Struan F. A. Grant; Anna-Liisa Hartikainen; Albert J. van der Heijden; Carmen Iniguez; Mark Lathrop; Wendy L. McArdle; Anne Molgaard; John P. Newnham; Lyle J. Palmer; Aarno Palotie; Anneli Pouta; Susan M. Ring; Ulla Sovio; Marie Standl; Andre G. Uitterlinden; H-Erich Wichmann; Nadja Hawwa Vissing; Charles DeCarli; Cornelia M. van Duijn; Mark I. McCarthy; Gerard H. Koppelman; Xavier Estivill; Andrew T. Hattersley; Mads Melbye; Hans Bisgaard; Craig E. Pennell; Elisabeth Widen; Hakon Hakonarson; George Davey Smith; Joachim Heinrich; Marjo-Riitta Jarvelin; Vincent W. V. Jaddoe; Linda S. Adair; Wei Ang; Mustafa Atalay; Toos van Beijsterveldt; Nienke Bergen; Kelly Benke; Diane Berry; Jonathan P. Bradfield; Pimphen Charoen; Lachlan Coin; Diana L. Cousminer; Shikta Das; Oliver S. P. Davis; Paul Elliott; David M. Evans; Bjarke Feenstra; Claudia Flexeder; Tim Frayling; Rachel M. Freathy; Romy Gaillard; Frank Geller; Maria Groen-Blokhuis; Liang-Kee Goh; Monica Guxens; Claire M. A. Haworth; Dexter Hadley; Johannes Hedebrand; Anke Hinney; Joel N. Hirschhorn; John W. Holloway; Claus Holst; Jouke Jan Hottenga; Momoko Horikoshi; Ville Huikari; Elina Hypponen; Carmen Iniguez; Marika Kaakinen; Tuomas O. Kilpelainen; Mirna Kirin; Matthew Kowgier; Hanna-Maaria Lakka; Leslie A. Lange; Debbie A. Lawlor; Terho Lehtimaki; Alex Lewin; Cecilia Lindgren; Virpi Lindi; Reedik Maggi; Julie Marsh; Christel Middeldorp; Iona Millwood; Dennis O. Mook-Kanamori; Jeffrey C. Murray; Michel Nivard; Ellen Aagaard Nohr; Ioanna Ntalla; Emily Oken; Paul F. O'Reilly; Lyle J. Palmer; Kalliope Panoutsopoulou; Jennifer Pararajasingham; Inga Prokopenko; Alina Rodriguez; Rany M. Salem; Sylvain Sebert; Niina Siitonen; Ulla

Sovio; Beate St Pourcain; David P. Strachan; Jordi Sunyer; H. Rob Taal; Yik-Ying Teo; Elisabeth Thiering; Carla Tiesler; Andre G. Uitterlinden; Beatriz Valcarcel; Nicole M. Warrington; Scott White; Gonneke Willemsen; Hanieh Yaghootkar; Eleftheria Zeggini; Dorret I. Boomsma; Cyrus Cooper; Xavier Estivill; Matthew Gillman; Struan F. A. Grant; Hakon Hakonarson; Andrew T. Hattersley; Joachim Heinrich; Berthold Hochoer; Vincent W. V. Jaddoe; Marjo-Riitta Jarvelin; Timo A. Lakka; Mark I. McCarthy; Mads Melbye; Karen L. Mohlke; George V. Dedoussis; Ken K. Ong; Ewan R. Pearson; Craig E. Pennell; Thomas S. Price; Chris Power; Olli T. Raitakari; Seang-Mei Saw; Andre Scherag; Olli Simell; Thorkild I. A. Sorensen; Nicholas J. Timpson; Elisabeth Widen; James F. Wilson; Wei Ang; Toos van Beijsterveldt; Nienke Bergen; Kelly Benke; Diane Berry; Jonathan P. Bradfield; Pimphen Charoen; Lachlan Coin; Diana L. Cousminer; Shikta Das; Paul Elliott; David M. Evans; Tim Frayling; Rachel M. Freathy; Romy Gaillard; Maria Groen-Blokhuis; Monica Guxens; Dexter Hadley; Jouke Jan Hottenga; Ville Huikari; Elina Hypponen; Marika Kaakinen; Matthew Kowgier; Debbie A. Lawlor; Alex Lewin; Cecilia Lindgren; Julie Marsh; Christel Middeldorp; Iona Millwood; Dennis O. Mook-Kanamori; Michel Nivard; Paul F. O'Reilly; Lyle J. Palmer; Inga Prokopenko; Alina Rodriguez; Sylvain Sebert; Ulla Sovio; Beate St Pourcain; Marie Standl; David P. Strachan; Jordi Sunyer; H. Rob Taal; Elisabeth Thiering; Carla Tiesler; Andre G. Uitterlinden; Beatriz Valcarcel; Nicole M. Warrington; Scott White; Gonneke Willemsen; Hanieh Yaghootkar; Dorret I. Boomsma; Xavier Estivill; Struan F. A. Grant; Hakon Hakonarson; Andrew T. Hattersley; Joachim Heinrich; Vincent W. V. Jaddoe; Marjo-Riitta Jarvelin; Mark I. McCarthy; Craig E. Pennell; Chris Power; Nicholas J. Timpson; Elisabeth Widen; M. Arfan Ikram; Myriam Fornage; Albert V. Smith; Sudha Seshadri; Reinhold Schmidt; Stephanie Debette; Henri A. Vrooman; Sigurdur Sigurdsson; Stefan Ropele; Laura H. Coker; Jr. W. T. Longstreth; Wiro J. Niessen; Anita L. DeStefano; Alexa Beiser; Alex P. Zijdenbos; Maksim Struchalin; Jr. Clifford R. Jack; Mike A. Nalls; Rhoda Au; Albert Hofman; Haukur Gudnason; Aad van der Lugt; Tamara B. Harris; William M. Meeks; Meike W. Vernooij; Mark A. van Buchem; Diane Catellier; Vilmundur Gudnason; B. Gwen Windham; Philip A. Wolf; Cornelia M. van Duijn; Jr. Thomas H. Mosley; Helena Schmidt; Lenore J. Launer; Monique M. B. Breteler; Charles DeCarli; Cohorts Heart Aging Res Genetic Ep; Early Genetics Lifecourse Epidemio; Early Growth Genetics EGG Consorti. Common variants at 12q15 and 12q24 are associated with infant head circumference. NATURE GENETICS. 44 - 5, pp. 532+ - 532+. NATURE PUBLISHING GROUP, 05/2012. ISSN 1061-4036

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 35.209

- 38** Eva Morales; Mariona Bustamante; Nadia Vilahur; Georgia Escaramis; Magda Montfort; Rafael de Cid; Raquel Garcia-Esteban; Maties Torrent; Xavier Estivill; Joan O. Grimalt; Jordi Sunyer. DNA Hypomethylation at ALOX12 Is Associated with Persistent Wheezing in Childhood. AMERICAN JOURNAL OF RESPIRATORY AND CRITICAL CARE MEDICINE. 185 - 9, pp. 937 - 943. AMER THORACIC SOC, 05/2012. ISSN 1073-449X

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 11.041

- 39** Josep M. Mercader; Juan R. Gonzalez; Juan Jose Lozano; Mads Bak; Sakari Kauppinen; Lauro Sumoy; Mara Dierssen; Fernando Fernandez-Aranda; Joana Visa; Monica Gratacos; Xavier Estivill. Aberrant brain microRNA target and miRISC gene expression in the anx/anx anorexia mouse model. GENE. 497 - 2, pp. 181 - 190. ELSEVIER SCIENCE BV, 04/2012. ISSN 0378-1119

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.196

- 40** E. M. Penas-LLedo; P. Dorado; Z. Agueera; M. Gratacos; X. Estivill; F. Fernandez-Aranda; A. LLerena. CYP2D6 polymorphism in patients with eating disorders. PHARMACOGENOMICS JOURNAL. 12 - 2, pp. 173 - 175. NATURE PUBLISHING GROUP, 04/2012. ISSN 1470-269X

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.134

- 41** Helene Louis-Dit-Picard; Julien Barc; Daniel Trujillano; Stephanie Miserey-Lenkei; Nabila Bouatia-Naji; Olena Pylypenko; Genevieve Beaurain; Amelie Bonnefond; Olivier Sand; Christophe Simian; Emmanuelle Vidal-Petiot; Christelle Soukaseum; Chantal Mandet; Francoise Broux; Olivier Chabre; Michel Delahousse; Vincent Esnault; Beatrice Fiquet; Pascal Houillier; Corinne Isnard Bagnis; Jens Koenig; Martin Konrad; Paul Landais; Chebel Mourani; Patrick Niaudet; Vincent Probst; Christel Thauvin; Robert J. Unwin; Steven D. Soroka; Georg Ehret; Stephan Ossowski; Mark Caulfield; Patrick Bruneval; Xavier Estivill; Philippe Froguel; Juliette Hadchouel; Jean-Jacques Schott; Xavier Jeunemaitre; Int Consortium Blood Pressure ICBP. KLHL3 mutations cause familial hyperkalemic hypertension by impairing ion transport in the distal nephron. NATURE GENETICS. 44 - 4, pp. 456 - U143. NATURE PUBLISHING GROUP, 04/2012. ISSN 1061-4036

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 35.209

- 42** David Adams; Lucia Altucci; Stylianos E. Antonarakis; Juan Ballesteros; Stephan Beck; Adrian Bird; Christoph Bock; Bernhard Boehm; Elias Campo; Andrea Caricasole; Fredrik Dahl; Emmanouil T. Dermitzakis; Tariq Enver; Manel Esteller; Xavier Estivill; Anne Ferguson-Smith; Jude Fitzgibbon; Paul Flicek; Claudia Giehl; Thomas Graf; Frank Grosveld; Roderic Guigo; Ivo Gut; Kristian Helin; Jonas Jarvius; Ralf Kueppers; Hans Lehrach; Thomas Lengauer; Ake Lernmark; David Leslie; Markus Loeffler; Elizabeth Macintyre; Antonello Mai; Joost H. A. Martens; Saverio Minucci; Willem H. Ouwehand; Pier Giuseppe Pelicci; Helene Pendeville; Bo Porse; Vardhman Ramanan; Wolf Reik; Martin Schrappe; Dirk Schuebeler; Martin Seifert; Reiner Siebert; David Simmons; Nicole Soranzo; Salvatore Spicuglia; Michael Stratton; Hendrik G. Stunnenberg; Amos Tanay; David Torrents; Alfonso Valencia; Edo Vellenga; Martin Vingron; Joern Walter; Spike Willcocks; BLUEPRINT Consortium. BLUEPRINT to decode the epigenetic signature written in blood. NATURE BIOTECHNOLOGY. 30 - 3, pp. 224 - 226. NATURE PUBLISHING GROUP, 03/2012. ISSN 1087-0156

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 32.438

- 43** Monica Banez-Coronel; Silvia Porta; Birgit Kagerbauer; Elisabet Mateu-Huertas; Lorena Pantano; Isidre Ferrer; Manuel Guzman; Xavier Estivill; Eulalia Marti. A Pathogenic Mechanism in Huntington's Disease Involves Small CAG-Repeated RNAs with Neurotoxic Activity. PLOS GENETICS. 8 - 2, PUBLIC LIBRARY SCIENCE, 02/2012. ISSN 1553-7390

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 8.517

- 44** Victor Quesada; Laura Conde; Neus Villamor; Gonzalo R. Ordonez; Pedro Jares; Laia Bassaganyas; Andrew J. Ramsay; Silvia Bea; Magda Pinyol; Alejandra Martinez-Trillos; Monica Lopez-Guerra; Dolors Colomer; Alba Navarro; Tycho Baumann; Marta Aymerich; Maria Rozman; Julio Delgado; Eva Gine; Jesus M. Hernandez; Marcos Gonzalez-Diaz; Diana A. Puente; Gloria Velasco; Jose M. P. Freije; Jose M. C. Tubio; Romina Royo; Josep L. Gelpi; Modesto Orozco; David G. Pisano; Jorge Zamora; Miguel Vazquez; Alfonso Valencia; Heinz Himmelbauer; Monica Bayes; Simon Heath; Marta Gut; Ivo Gut; Xavier Estivill; Armando Lopez-Guillermo; Xose S. Puente; Elias Campo; Carlos Lopez-Otin. Exome sequencing identifies recurrent mutations of the splicing factor SF3B1 gene in chronic lymphocytic leukemia. NATURE GENETICS. 44 - 1, pp. 47 - U70. NATURE PUBLISHING GROUP, 01/2012. ISSN 1061-4036

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 35.209



- 45** G. P. Nicchia; R. Ficarella; A. Rossi; I. Giangreco; O. Nicolotti; A. Carotti; F. Pisani; X. Estivill; P. Gasparini; M. Svelto; A. Frigeri. D184E MUTATION IN AQUAPORIN-4 GENE IMPAIRS WATER PERMEABILITY AND LINKS TO DEAFNESS. NEUROSCIENCE. 197, pp. 80 - 88. PERGAMON-ELSEVIER SCIENCE LTD, 12/2011. ISSN 0306-4522

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.380

- 46** Lorena Pantano; Xavier Estivill; Eulalia Marti. A non-biased framework for the annotation and classification of the non-miRNA small RNA transcriptome. BIOINFORMATICS. 27 - 22, pp. 3202 - 3203. OXFORD UNIV PRESS, 11/2011. ISSN 1367-4803

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.468

- 47** C. Rebordosa; M. Kogevinas; S. Guerra; F. Castro-Giner; D. Jarvis; L. Cazzoletti; I. Pin; V. Siroux; M. Wjst; J. M. Anto; R. de Marco; X. Estivill; A. G. Corsico; R. Nielsen; C. Janson. ADRB2 Gly16Arg polymorphism, asthma control and lung function decline. EUROPEAN RESPIRATORY JOURNAL. 38 - 5, pp. 1029 - 1035. EUROPEAN RESPIRATORY SOC JOURNALS LTD, 11/2011. ISSN 0903-1936

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.895

- 48** Sebastien Jacquemont; Alexandre Reymond; Flore Zufferey; Louise Harewood; Robin G. Walters; Zoltan Kutalik; Danielle Martinet; Yiping Shen; Armand Valsesia; Noam D. Beckmann; Gudmar Thorleifsson; Marco Belfiore; Sonia Bouquillon; Dominique Champion; Nicole de Leeuw; Bert B. A. de Vries; Tonu Esko; Bridget A. Fernandez; Fernando Fernandez-Aranda; Jose Manuel Fernandez-Real; Monica Gratacos; Audrey Guilmatre; Juliane Hoyer; Marjo-Riitta Jarvelin; R. Frank Kooy; Ants Kurg; Cedric Le Caignec; Katrin Maennik; Orah S. Platt; Damien Sanlaville; Mieke M. Van Haelst; Sergi Villatoro Gomez; Faida Walha; Bai-lin Wu; Yongguo Yu; Azzedine Aboura; Marie-Claude Addor; Yves Alembik; Stylianos E. Antonarakis; Benoit Arveiler; Magalie Barth; Nathalie Bednarek; Frederique Bena; Sven Bergmann; Mylene Beri; Laura Bernardini; Bettina Blaumeiser; Dominique Bonneau; Armand Bottani; Odile Boute; Han G. Brunner; Dorothee Cailley; Patrick Callier; Jean Chiesa; Jacqueline Chrast; Lachlan Coin; Charles Coutton; Jean-Marie Cuisset; Jean-Christophe Cuvellier; Albert David; Benedicte de Freminville; Bruno Delobel; Marie-Ange Delrue; Benedicte Demeer; Dominique Descamps; Gerard Didelot; Klaus Dieterich; Vittoria Disciglio; Martine Doco-Fenzy; Severine Drunat; Benedicte Duban-Bedu; Christele Dubourg; Julia S. El-Sayed Moustafa; Paul Elliott; Brigitte H. W. Faas; Laurence Faivre; Anne Faudet; Florence Fellmann; Alessandra Ferrarini; Richard Fisher; Elisabeth Flori; Lukas Forer; Dominique Gaillard; Marion Gerard; Christian Gieger; Stefania Gimelli; Giorgio Gimelli; Hans J. Grabe; Agnes Guichet; Olivier Guillin; Anna-Liisa Hartikainen; Delphine Heron; Loyse Hippolyte; Muriel Holder; Georg Homuth; Bertrand Isidor; Sylvie Jaillard; Zdenek Jaros; Susana Jimenez-Murcia; Geraldine Joly Helas; Philippe Jonveaux; Satu Kaksonen; Boris Keren; Anita Kloss-Brandstatter; Nine V. A. M. Knoers; David A. Koolen; Peter M. Kroisel; Florian Kronenberg; Audrey Labalme; Emilie Landais; Elisabetta Lapi; Valerie Layet; Solenn Legallic; Bruno Leheup; Barbara Leube; Suzanne Lewis; Josette Lucas; Kay D. MacDermot; Pall Magnusson; Christian Marshall; Michele Mathieu-Dramard; Mark I. McCarthy; Thomas Meitinger; Maria Antonietta Mencarelli; Giuseppe Merla; Alexandre Moerman; Vincent Mooser; Fanny Morice-Picard; Mafalda Mucciolo; Matthias Nauck; Ndeye Coumba Ndiaye; Ann Nordgren; Laurent Pasquier; Florence Petit; Rolph Pfundt; Ghislaine Plessis; Evica Rajcan-Separovic; Gian Paolo Ramelli; Anita Rauch; Roberto Ravazzolo; Andre Reis; Alessandra Renieri; Cristobal Richart; Janina S. Ried; Claudine Rieubland; Wendy Roberts; Katharina M. Roetzer; Caroline Rooryck; Massimiliano Rossi; Evald Saemundsen; Veronique Satre; Claudia Schurmann; Engilbert Sigurdsson; Dimitri J. Stavropoulos; Hreinn Stefansson; Carola Tengstrom; Unnur Thorsteinsdottir; Francisco J. Tinahones; Renaud Touraine; Louis Vallee; Ellen van Binsbergen; Nathalie Van der Aa; Catherine Vincent-Delorme; Sophie Visvikis-Siest; Peter Vollenweider; Henry Voelzke; Anneke T. Vulto-van Silfhout; Gerard Waeber; Carina Wallgren-Pettersson; Robert M. Witwicki; Simon Zwolinksi; Joris Andrieux; Xavier Estivill; James F. Gusella; Omar Gustafsson; Andres Metspalu; Stephen W. Scherer; Kari Stefansson; Alexandra I. F. Blakemore; Jacques S. Beckmann; Philippe Froguel. Mirror extreme BMI phenotypes

associated with gene dosage at the chromosome 16p11.2 locus. NATURE. 478 - 7367, pp. 97 - U111. NATURE PUBLISHING GROUP, 10/2011. ISSN 0028-0836

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 36.280

- 49** Elena Minones-Moyano; Silvia Porta; Georgia Escaramis; Raquel Rabionet; Susana Iraola; Birgit Kagerbauer; Yolanda Espinosa-Parrilla; Isidre Ferrer; Xavier Estivill; Eulalia Marti. MicroRNA profiling of Parkinson's disease brains identifies early downregulation of miR-34b/c which modulate mitochondrial function. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 20 - 15, pp. 3067 - 3078. OXFORD UNIV PRESS, 08/2011. ISSN 0964-6906

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 7.636

- 50** Elisa Docampo; Emiliano Giardina; Eva Riveira-Munoz; Rafael de Cid; Georgia Escaramis; Carlo Perricone; Jose L. Fernandez-Sueiro; Joan Maymo; Miguel A. Gonzalez-Gay; Francisco J. Blanco; Ulrike Hueffmeier; M. Pilar Lisbona; Javier Martin; Angel Carracedo; Andre Reis; Raquel Rabionet; Giuseppe Novelli; Xavier Estivill. Deletion of LCE3C and LCE3B Is a Susceptibility Factor for Psoriatic Arthritis: A Study in Spanish and Italian Populations and Meta-Analysis. ARTHRITIS AND RHEUMATISM. 63 - 7, pp. 1860 - 1865. WILEY-BLACKWELL, 07/2011. ISSN 0004-3591

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 7.866

- 51** E. M. Penas-Lledo; P. Dorado; Z. Agueera; M. Gratacos; X. Estivill; F. Fernandez-Aranda; A. LLerena. High risk of lifetime history of suicide attempts among CYP2D6 ultrarapid metabolizers with eating disorders. MOLECULAR PSYCHIATRY. 16 - 7, pp. 691 - 692. NATURE PUBLISHING GROUP, 07/2011. ISSN 1359-4184

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 13.668

- 52** Xose S. Puente; Magda Pinyol; Victor Quesada; Laura Conde; Gonzalo R. Ordonez; Neus Villamor; Georgia Escaramis; Pedro Jares; Silvia Bea; Marcos Gonzalez-Diaz; Laia Bassaganyas; Tycho Baumann; Manel Juan; Monica Lopez-Guerra; Dolors Colomer; Jose M. C. Tubio; Cristina Lopez; Alba Navarro; Cristian Tornador; Marta Aymerich; Maria Rozman; Jesus M. Hernandez; Diana A. Puente; Jose M. P. Freije; Gloria Velasco; Ana Gutierrez-Fernandez; Dolors Costa; Anna Carrio; Sara Guijarro; Anna Enjuanes; Lluís Hernandez; Jordi Yaguee; Pilar Nicolas; Carlos M. Romeo-Casabona; Heinz Himmelbauer; Ester Castillo; Juliane C. Dohm; Silvia de Sanjose; Miguel A. Piris; Enrique de Alava; Jesus San Miguel; Romina Royo; Josep L. Gelpi; David Torrents; Modesto Orozco; David G. Pisano; Alfonso Valencia; Roderic Guigo; Monica Bayes; Simon Heath; Marta Gut; Peter Klatt; John Marshall; Keiran Raine; Lucy A. Stebbings; P. Andrew Futreal; Michael R. Stratton; Peter J. Campbell; Ivo Gut; Armando Lopez-Guillermo; Xavier Estivill; Emili Montserrat; Carlos Lopez-Otin; Elias Campo. Whole-genome sequencing identifies recurrent mutations in chronic lymphocytic leukaemia. NATURE. 475 - 7354, pp. 101 - 105. NATURE PUBLISHING GROUP, 07/2011. ISSN 0028-0836

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 36.280

- 53** S. Iraola-Guzman; X. Estivill; R. Rabionet. DNA methylation in neurodegenerative disorders: a missing link between genome and environment?. CLINICAL GENETICS. 80 - 1, pp. 1 - 14. WILEY-BLACKWELL, 07/2011. ISSN 0009-9163

Tipo de producción: Review

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3.128

- 54** A. F. K. Karwautz; G. Wagner; K. Waldherr; I. W. Nader; F. Fernandez-Aranda; X. Estivill; J. Holliday; D. A. Collier; J. L. Treasure. Gene-environment interaction in anorexia nervosa: relevance of non-shared environment and the serotonin transporter gene. MOLECULAR PSYCHIATRY. 16 - 6, pp. 590 - 592. NATURE PUBLISHING GROUP, 06/2011. ISSN 1359-4184

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 13.668

- 55** Eva Riveira-Munoz; Su-Min He; Georgia Escaramis; Philip E. Stuart; Ulrike Hueffmeier; Catherine Lee; Brian Kirby; Akira Oka; Emiliano Giardina; Wilson Liao; Judith Bergboer; Kati Kainu; Rafael de Cid; Batmunkh Munkhbat; Patrick L. J. M. Zeeuwen; John A. L. Armour; Annie Poon; Tomotaka Mabuchi; Akira Ozawa; Agnieszka Zawirska; A. David Burden; Jonathan N. Barker; Francesca Capon; Heiko Traupe; Liang-Dan Sun; Yong Cui; Xian-Yong Yin; Gang Chen; Henry W. Lim; Rajan P. Nair; John J. Voorhees; Trilokraj Tejasvi; Ramon Pujol; Namid Munkhtuvshin; Judith Fischer; Juha Kere; Joost Schalkwijk; Anne M. Bowcock; Pui-Yan Kwok; Giuseppe Novelli; Hidetoshi Inoko; Anthony W. Ryan; Richard C. Trembath; Andre Reis; Xue-Jun Zhang; James T. Elder; Xavier Estivill. Meta-Analysis Confirms the LCE3C\LCE3B Deletion as a Risk Factor for Psoriasis in Several Ethnic Groups and Finds Interaction with HLA-Cw6. JOURNAL OF INVESTIGATIVE DERMATOLOGY. 131 - 5, pp. 1105 - 1109. NATURE PUBLISHING GROUP, 05/2011. ISSN 0022-202X

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 6.314

- 56** P. Alonso; M. Gratacos; C. Segalas; G. Escaramis; E. Real; M. Bayes; J. Labad; A. Pertusa; J. Vallejo; X. Estivill; J. M. Menchon. Variants in estrogen receptor alpha gene are associated with phenotypical expression of obsessive-compulsive disorder. PSYCHONEUROENDOCRINOLOGY. 36 - 4, pp. 473 - 483. PERGAMON-ELSEVIER SCIENCE LTD, 05/2011. ISSN 0306-4530

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 5.809

- 57** Margarita Muinos-Gimeno; Yolanda Espinosa-Parrilla; Monica Guidi; Birgit Kagerbauer; Tessa Sipilae; Eduard Maron; Kristi Pettai; Laura Kananen; Ricard Navines; Rocio Martin-Santos; Monica Gratacos; Andres Metspalu; Iiris Hovatta; Xavier Estivill. Human microRNAs miR-22, miR-138-2, miR-148a, and miR-488 Are Associated with Panic Disorder and Regulate Several Anxiety Candidate Genes and Related Pathways. BIOLOGICAL PSYCHIATRY. 69 - 6, pp. 526 - 533. ELSEVIER SCIENCE INC, 03/2011. ISSN 0006-3223

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 8.283

- 58** Jose M. C. Tubio; Xavier Estivill. CANCER When catastrophe strikes a cell. NATURE. 470 - 7335, pp. 476 - 477. NATURE PUBLISHING GROUP, 02/2011. ISSN 0028-0836

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 36.280

- 59** Eva Morales; Mariona Bustamante; Juan Ramon Gonzalez; Monica Guxens; Maties Torrent; Michelle Mendez; Raquel Garcia-Esteban; Jordi Julvez; Joan Forn; Martine Vrijheid; Carolina Molto-Puigmarti; Carmen Lopez-Sabater; Xavier Estivill; Jordi Sunyer. Genetic Variants of the FADS Gene Cluster and ELOVL Gene Family, Colostrums LC-PUFA Levels, Breastfeeding, and Child Cognition. PLOS ONE. 6 - 2, PUBLIC LIBRARY SCIENCE, 02/2011. ISSN 1932-6203
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.092
- 60** Toni Blanco; Joan Casals; Joan Frigols; Elise Stinus; Xavier Estivill; Alfons Stinus. Effective strategic thinking techniques: Search conference Momentum. PROFESIONAL DE LA INFORMACION. 20 - 1, pp. 71 - 77. EPI, 01/2011. ISSN 1386-6710
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 61** Monica Guidi; Margarita Muinos-Gimeno; Birgit Kagerbauer; Eulalia Marti; Xavier Estivill; Yolanda Espinosa-Parrilla. Overexpression of miR-128 specifically inhibits the truncated isoform of NTRK3 and upregulates BCL2 in SH-SY5Y neuroblastoma cells. BMC MOLECULAR BIOLOGY. 11, BIOMED CENTRAL LTD, 12/2010. ISSN 1471-2199
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.188
- 62** Alessandro Biffi; Akshata Sonni; Christopher D. Anderson; Brett Kissela; Jeremiasz M. Jagiella; Helena Schmidt; Jordi Jimenez-Conde; Bjorn M. Hansen; Israel Fernandez-Cadenas; Lynelle Cortellini; Alison Ayres; Kristin Schwab; Karol Juchniewicz; Andrzej Urbanik; Natalia S. Rost; Anand Viswanathan; Thomas Seifert-Held; Eva-Maria Stoegerer; Marta Tomas; Raquel Rabionet; Xavier Estivill; Devin L. Brown; Scott L. Silliman; Magdy Selim; Bradford B. Worrall; James F. Meschia; Joan Montaner; Arne Lindgren; Jaume Roquer; Reinhold Schmidt; Steven M. Greenberg; Agnieszka Slowik; Joseph P. Broderick; Daniel Woo; Jonathan Rosand; Int Stroke Genetics Consortium. Variants at APOE Influence Risk of Deep and Lobar Intracerebral Hemorrhage. ANNALS OF NEUROLOGY. 68 - 6, pp. 934 - 943. WILEY-LISS, 12/2010. ISSN 0364-5134
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 10.746
- 63** Amy Strange; Francesca Capon; Chris C. A. Spencer; Jo Knight; Michael E. Weale; Michael H. Allen; Anne Barton; Gavin Band; Celine Bellenguez; Judith G. M. Bergboer; Jenefer M. Blackwell; Elvira Bramon; Suzannah J. Bumpstead; Juan P. Casas; Michael J. Cork; Aiden Corvin; Panos Deloukas; Alexander Dilthey; Audrey Duncanson; Sarah Edkins; Xavier Estivill; Oliver Fitzgerald; Colin Freeman; Emiliano Giardina; Emma Gray; Angelika Hofer; Ulrike Hueffmeier; Sarah E. Hunt; Alan D. Irvine; Janusz Jankowski; Brian Kirby; Cordelia Langford; Jesus Lascorz; Joyce Leman; Stephen Leslie; Lotus Mallbris; Hugh S. Markus; Christopher G. Mathew; W. H. Irwin McLean; Ross McManus; Rotraut Moessner; Loukas Moutsianas; Asa T. Naluai; Frank O. Nestle; Giuseppe Novelli; Alexandros Onoufriadis; Colin N. A. Palmer; Carlo Perricone; Matti Pirinen; Robert Plomin; Simon C. Potter; Ramon M. Pujol; Anna Rautanen; Eva Riveira-Munoz; Anthony W. Ryan; Wolfgang Salmhofer; Lena Samuelsson; Stephen J. Sawcer; Joost Schalkwijk; Catherine H. Smith; Mona Stahle; Zhan Su; Rachid Tazi-Ahnini; Heiko Traupe; Ananth C. Viswanathan; Richard B. Warren; Wolfgang Weger; Katarina Wolk; Nicholas Wood; Jane Worthington; Helen S. Young; Patrick L. J. M. Zeeuwen; Adrian Hayday; A. David Burden; Christopher E. M. Griffiths; Juha Kere; Andre Reis; Gilean McVean; David M. Evans; Matthew A. Brown; Jonathan N. Barker; Leena Peltonen; Peter Donnelly; Richard C. Trembath; Genetic Anal Psoriasis Consortium; Wellcome Trust Case Control. A genome-wide association study identifies new psoriasis susceptibility loci and an interaction between HLA-C and ERAP1. NATURE GENETICS. 42 - 11, pp. 985 - U106. NATURE PUBLISHING GROUP, 11/2010. ISSN 1061-4036
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)



Índice de impacto: 36.377

- 64** Eulalia Marti; Lorena Pantano; Monica Banez-Coronel; Franc Llorens; Elena Minones-Moyano; Silvia Porta; Lauro Sumoy; Isidre Ferrer; Xavier Estivill. A myriad of miRNA variants in control and Huntington's disease brain regions detected by massively parallel sequencing. NUCLEIC ACIDS RESEARCH. 38 - 20, pp. 7219 - 7235. OXFORD UNIV PRESS, 11/2010. ISSN 0305-1048
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.836
- 65** E. Saus; V. Soria; G. Escaramis; J. M. Crespo; J. Valero; A. Gutierrez-Zotes; L. Martorell; E. Vilella; J. M. Menchon; X. Estivill; M. Gratacos; M. Urretavizcaya. A haplotype of glycogen synthase kinase 3 beta is associated with early onset of unipolar major depression. GENES BRAIN AND BEHAVIOR. 9 - 7, pp. 799 - 807. WILEY-BLACKWELL PUBLISHING, INC, 10/2010. ISSN 1601-1848
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.061
- 66** B. Rodriguez-Santiago; A. Brunet; B. Sobrino; C. Serra-Juhe; R. Flores; L. I. Armengol; E. Vilella; E. Gabau; M. Guitart; R. Guillamat; L. Martorell; J. Valero; A. Gutierrez-Zotes; A. Labad; A. Carracedo; X. Estivill; L. A. Perez-Jurado. Association of common copy number variants at the glutathione S-transferase genes and rare novel genomic changes with schizophrenia. MOLECULAR PSYCHIATRY. 15 - 10, pp. 1023 - 1033. NATURE PUBLISHING GROUP, 10/2010. ISSN 1359-4184
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 15.470
- 67** Ester Saus; Anna Brunet; Lluís Armengol; Pino Alonso; Jose M. Crespo; Fernando Fernandez-Aranda; Miriam Guitart; Rocio Martin-Santos; Jose Manuel Menchon; Ricard Navines; Virginia Soria; Marta Torrens; Mikel Urretavizcaya; Vicenc Valles; Monica Gratacos; Xavier Estivill. Comprehensive copy number variant (CNV) analysis of neuronal pathways genes in psychiatric disorders identifies rare variants within patients. JOURNAL OF PSYCHIATRIC RESEARCH. 44 - 14, pp. 971 - 978. PERGAMON-ELSEVIER SCIENCE LTD, 10/2010. ISSN 0022-3956
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.827
- 68** Ester Saus; Virginia Soria; Georgia Escaramis; Francesca Vivarelli; Jose M. Crespo; Birgit Kagerbauer; Jose Manuel Menchon; Mikel Urretavizcaya; Monica Gratacos; Xavier Estivill. Genetic variants and abnormal processing of pre-miR-182, a circadian clock modulator, in major depression patients with late insomnia. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 19 - 20, pp. 4017 - 4025. OXFORD UNIV PRESS, 10/2010. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 8.058
- 69** Monica Gratacos; Georgia Escaramis; Mariona Bustamante; Ester Saus; Zaida Aqueera; Monica Bayes; Elena Cellini; Rafael de Cid; Fernando Fernandez-Aranda; Laura Forcano; Juan R. Gonzalez; Philip Gorwood; Johannes Hebebrand; Anke Hinney; Josep M. Mercader; Benedetta Nacmias; Nicolas Ramoz; Marta Ribases; Valdo Ricca; Lucia Romo; Sandro Sorbi; Audrey Versini; Xavier Estivill. Role of the neurotrophin network in eating disorders'



subphenotypes: Body mass index and age at onset of the disease. JOURNAL OF PSYCHIATRIC RESEARCH. 44 - 13, pp. 834 - 840. PERGAMON-ELSEVIER SCIENCE LTD, 10/2010. ISSN 0022-3956

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.827

- 70** Jonas Donner; Rita Haapakoski; Sini Ezer; Erik Melen; Sami Pirkola; Monica Gratacos; Marco Zucchelli; Francesca Anedda; Lovisa E. Johansson; Cilla Soderhall; Christina Orsmark-Pietras; Jaana Suvisaari; Rock Martin-Santos; Marta Torrens; Kaisa Silander; Joseph D. Terwilliger; Magnus Wickman; Goran Pershagen; Jouko Lonqvist; Leena Peltonen; Xavier Estivill; Mauro D'Amato; Juha Kere; Harri Alenius; Iris Hovatta. Assessment of the Neuropeptide S System in Anxiety Disorders. BIOLOGICAL PSYCHIATRY. 68 - 5, pp. 474 - 483. ELSEVIER SCIENCE INC, 09/2010. ISSN 0006-3223

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 8.674

- 71** Javier Costas; Monica Gratacos; Georgia Escaramis; Rocio Martin-Santos; Yolanda de Diego; Enrique Baca-Garcia; Francesca Canellas; Xavier Estivill; Roser Guillamat; Miriam Guitart; Alfonso Gutierrez-Zotes; Luisa Garcia-Esteve; Fermin Mayoral; Maria Dolores Molto; Christopher Phillips; Miquel Roca; Angel Carracedo; Elisabet Vilella; Julio Sanjuan. Association study of 44 candidate genes with depressive and anxiety symptoms in post-partum women. JOURNAL OF PSYCHIATRIC RESEARCH. 44 - 11, pp. 717 - 724. PERGAMON-ELSEVIER SCIENCE LTD, 08/2010. ISSN 0022-3956

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.827

- 72** Judith G. M. Bergboer; Patrick L. J. M. Zeeuwen; Alan D. Irvine; Stephan Weidinger; Emiliano Giardina; Giuseppe Novelli; Martin Den Heijer; Elke Rodriguez; Thomas Illig; Eva Riveira-Munoz; Linda E. Campbell; Jess Tyson; Emma N. Dannhauser; Grainne M. O'Regan; Elena Galli; Norman Klopp; Gerard H. Koppelman; Natalija Novak; Xavier Estivill; W. H. Irwin McLean; Dirkje S. Postma; John A. L. Armour; Joost Schalkwijk. Deletion of Late Cornified Envelope 3B and 3C Genes Is Not Associated with Atopic Dermatitis. JOURNAL OF INVESTIGATIVE DERMATOLOGY. 130 - 8, pp. 2057 - 2061. NATURE PUBLISHING GROUP, 08/2010. ISSN 0022-202X

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 6.270

- 73** Virginia Soria; Erika Martinez-Amoros; Georgia Escaramis; Joaquin Valero; Jose M. Crespo; Alfonso Gutierrez-Zotes; Monica Bayes; Lourdes Martorell; Elisabet Vilella; Xavier Estivill; Jose M. Menchon; Monica Gratacos; Mikel Urretavizcaya. Resequencing and association analysis of arylalkylamine N-acetyltransferase (AANAT) gene and its contribution to major depression susceptibility. JOURNAL OF PINEAL RESEARCH. 49 - 1, pp. 35 - 44. WILEY-BLACKWELL, 08/2010. ISSN 0742-3098

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.855

- 74** B. J. O'Roak; T. M. Morgan; D. O. Fishman; E. Saus; P. Alonso; M. Gratacos; X. Estivill; O. Teltsh; Y. Kohn; K. K. Kidd; J. Cho; R. P. Lifton; M. W. State. Additional support for the association of SLITRK1 var321 and Tourette syndrome. MOLECULAR PSYCHIATRY. 15 - 5, pp. 447 - 450. NATURE PUBLISHING GROUP, 05/2010. ISSN 1359-4184

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)**Índice de impacto:** 15.470

- 75** Ulrike Hueffmeier; Xavier Estivill; Eva Riveira-Munoz; Heiko Traupe; Joerg Wendler; Joerg Lohmann; Beate Boehm; Harald Burkhardt; Andre Reis. Deletion of LCE3C and LCE3B genes at PSORS4 does not contribute to susceptibility to psoriatic arthritis in German patients. ANNALS OF THE RHEUMATIC DISEASES. 69 - 5, pp. 876 - 878. B M J PUBLISHING GROUP, 05/2010. ISSN 0003-4967

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 9.082

- 76** Elisa Docampo; Raquel Rabionet; Eva Riveira-Munoz; Georgia Escaramis; Antonio Julia; Sara Marsal; Jose Ezequiel Martin; Miguel Angel Gonzalez-Gay; Alejandro Balsa; Enrique Raya; Javier Martin; Xavier Estivill. Deletion of the Late Cornified Envelope Genes, LCE3C and LCE3B, Is Associated With Rheumatoid Arthritis. ARTHRITIS AND RHEUMATISM. 62 - 5, pp. 1246 - 1251. WILEY-LISS, 05/2010. ISSN 0004-3591

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 8.435

- 77** Virginia Soria; Erika Martinez-Amoros; Georgia Escaramis; Joaquin Valero; Rosario Perez-Egea; Cecilia Garcia; Alfonso Gutierrez-Zotes; Dolors Puigdemont; Monica Bayes; Jose M. Crespo; Lourdes Martorell; Elisabet Vilella; Antonio Labad; Julio Vallejo; Victor Perez; Jose M. Menchon; Xavier Estivill; Monica Gratacos; Mikel Urretavizcaya. Differential Association of Circadian Genes with Mood Disorders: CRY1 and NPAS2 are Associated with Unipolar Major Depression and CLOCK and VIP with Bipolar Disorder. NEUROPSYCHOPHARMACOLOGY. 35 - 6, pp. 1279 - 1289. NATURE PUBLISHING GROUP, 05/2010. ISSN 0893-133X

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 6.685

- 78** J. M. Mercader; F. Fernandez-Aranda; Monica Gratacos; Zaida Aguera; Laura Forcano; Marta Ribases; Cynthia Villarejo; Xavier Estivill. Correlation of BDNF blood levels with interoceptive awareness and maturity fears in anorexia and bulimia nervosa patients. JOURNAL OF NEURAL TRANSMISSION. 117 - 4, pp. 505 - 512. SPRINGER WIEN, 04/2010. ISSN 0300-9564

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2.597

- 79** Thomas J. Hudson; Warwick Anderson; Axel Aretz; Anna D. Barker; Cindy Bell; Rosa R. Bernabe; M. K. Bhan; Fabien Calvo; Iiro Eerola; Daniela S. Gerhard; Alan Guttmacher; Mark Guyer; Fiona M. Hemsley; Jennifer L. Jennings; David Kerr; Peter Klatt; Patrik Kolar; Jun Kusuda; David P. Lane; Frank Laplace; Youyong Lu; Gerd Nettekoven; Brad Ozenberger; Jane Peterson; T. S. Rao; Jacques Remacle; Alan J. Schafer; Tatsuhiro Shibata; Michael R. Stratton; Joseph G. Vockley; Koichi Watanabe; Huanming Yang; Matthew M. F. Yuen; M. Knoppers; Martin Bobrow; Anne Cambon-Thomsen; Lynn G. Dressler; Stephanie O. M. Dyke; Yann Joly; Kazuto Kato; Karen L. Kennedy; Pilar Nicolas; Michael J. Parker; Emmanuelle Rial-Sebbag; Carlos M. Romeo-Casabona; Kenna M. Shaw; Susan Wallace; Georgia L. Wiesner; Nikolajs Zeps; Peter Lichter; Andrew V. Biankin; Christian Chabannon; Lynda Chin; Bruno Clement; Enrique de Alava; Francoise Degos; Martin L. Ferguson; Peter Geary; D. Neil Hayes; Amber L. Johns; Hidewaki Nakagawa; Robert Penny; Miguel A. Piris; Rajiv Sarin; Aldo Scarpa; Tatsuhiro Shibata; Marc van de Vijver; P. Andrew Futreal; Hiroyuki Aburatani; Monica Bayes; David D. L. Bowtell; Peter J. Campbell; Xavier Estivill; Sean M. Grimmond; Ivo Gut; Martin Hirst; Carlos Lopez-Otin; Partha Majumder; Marco Marra; Hidewaki Nakagawa; Zemin Ning; Xose S. Puente; Yijun Ruan; Tatsuhiro Shibata; Michael R. Stratton; Hendrik G. Stunnenberg; Harold Swerdlow; Victor E. Velculescu; Richard K. Wilson; Hong H. Xue; Liu

Yang; Paul T. Spellman; Gary D. Bader; Paul C. Boutros; Peter J. Campbell; Paul Flicek; Gad Getz; Roderic Guigo; Guangwu Guo; David Haussler; Simon Heath; Tim J. Hubbard; Tao Jiang; Steven M. Jones; Qibin Li; Nuria Lopez-Bigas; Ruibang Luo; John V. Pearson; Xose S. Puente; Victor Quesada; Benjamin J. Raphael; Chris Sander; Tatsuhiro Shibata; Terence P. Speed; Joshua M. Stuart; Jon W. Teague; Yasushi Totoki; Tatsuhiro Tsunoda; Alfonso Valencia; David A. Wheeler; Honglong Wu; Shancen Zhao; Guangyu Zhou; Lincoln D. Stein; Roderic Guigo; Tim J. Hubbard; Yann Joly; Steven M. Jones; Mark Lathrop; Nuria Lopez-Bigas; B. F. Francis Ouellette; Paul T. Spellman; Jon W. Teague; Gilles Thomas; Alfonso Valencia; Teruhiko Yoshida; Karen L. Kennedy; Myles Axton; Stephanie O. M. Dyke; P. Andrew Futreal; Chris Gunter; Mark Guyer; John D. McPherson; Linda J. Miller; Brad Ozenberger; Arek Kasprzyk; Junjun Zhang; Syed A. Haider; Jianxin Wang; Christina K. Yung; Anthony Cross; Yong Liang; Saravanamuttu Gnaneshan; Jonathan Guberman; Jack Hsu; Martin Bobrow; Don R. C. Chalmers; Karl W. Hasel; Yann Joly; Terry S. H. Kaan; Karen L. Kennedy; Bartha M. Knoppers; William W. Lowrance; Tohru Masui; Pilar Nicolas; Emmanuelle Rial-Sebbag; Laura Lyman Rodriguez; Catherine Vergely; Teruhiko Yoshida; Sean M. Grimmond; Andrew V. Biankin; David D. L. Bowtell; Nicole Cloonan; Anna Defazio; James R. Eshleman; Dariush Etemadmoghadam; Brooke A. Gardiner; James G. Kench; Aldo Scarpa; Robert L. Sutherland; Margaret A. Tempero; Nicola J. Waddell; Peter J. Wilson; Steve Gallinger; Ming-Sound Tsao; Patricia A. Shaw; Gloria M. Petersen; Debabrata Mukhopadhyay; Lynda Chin; Ronald A. DePinho; Sarah Thayer; Lakshmi Muthuswamy; Kamran Shazand; Timothy Beck; Michelle Sam; Lee Timms; Vanessa Ballin; Youyong Lu; Jiafu Ji; Xiuqing Zhang; Feng Chen; Xueda Hu; Guangyu Zhou; Qi Yang; Geng Tian; Lianhai Zhang; Xiaofang Xing; Xianghong Li; Zhenggang Zhu; Yingyan Yu; Jun Yu; Huanming Yang; Mark Lathrop; Joerg Tost; Paul Brennan; Ivana Holcatova; David Zaridze; Alvis Brazma; Lars Egevad; Egor Prokhortchouk; Rosamonde Elizabeth Banks; Mathias Uhlen; Anne Cambon-Thomsen; Juris Viksna; Fredrik Ponten; Konstantin Skryabin; Michael R. Stratton; P. Andrew Futreal; Ewan Birney; Ake Borg; Anne-Lise Borresen-Dale; Carlos Caldas; John A. Foekens; Sancha Martin; Jorge S. Reis-Filho; Andrea L. Richardson; Christos Sotiriou; Hendrik G. Stunnenberg; Gilles Thomas; Marc van de Vijver; Laura van't Veer; Daniel Birnbaum; Helene Blanche; Pascal Boucher; Sandrine Boyault; Christian Chabannon; Ivo Gut; Jocelyne D. Masson-Jacquemier; Mark Lathrop; Iris Pauporte; Xavier Pivot; Anne Vincent-Salomon; Eric Tabone; Charles Theillet; Gilles Thomas; Joerg Tost; Isabelle Treilleux; Paulette Bioulac-Sage; Bruno Clement; Thomas Decaens; Francoise Degos; Dominique Franco; Ivo Gut; Marta Gut; Simon Heath; Mark Lathrop; Didier Samuel; Gilles Thomas; Jessica Zucman-Rossi; Peter Lichter; Roland Eils; Benedikt Brors; Jan O. Korbel; Andrey Korshunov; Pablo Landgraf; Hans Lehrach; Stefan Pfister; Bernhard Radlwimmer; Guido Reifenberger; Michael D. Taylor; Christof von Kalle; Partha P. Majumder; Rajiv Sarin; Aldo Scarpa; Paolo Pederzoli; Rita T. Lawlor; Massimo Delledonne; Alberto Bardelli; Andrew V. Biankin; Sean M. Grimmond; Thomas Gress; David Klimstra; Giuseppe Zamboni; Tatsuhiro Shibata; Yusuke Nakamura; Hidewaki Nakagawa; Jun Kusuda; Tatsuhiro Tsunoda; Satoru Miyano; Hiroyuki Aburatani; Kazuto Kato; Akihiro Fujimoto; Teruhiko Yoshida; Elias Campo; Carlos Lopez-Otin; Xavier Estivill; Roderic Guigo; Silvia de Sanjose; Miguel A. Piris; Emili Montserrat; Marcos Gonzalez-Diaz; Xose S. Puente; Pedro Jares; Alfonso Valencia; Heinz Himmelbaue; Victor Quesada; Silvia Bea; Michael R. Stratton; P. Andrew Futreal; Peter J. Campbell; Anne Vincent-Salomon; Andrea L. Richardson; Jorge S. Reis-Filho; Marc van de Vijver; Gilles Thomas; Jocelyne D. Masson-Jacquemier; Samuel Aparicio; Ake Borg; Anne-Lise Borresen-Dale; Carlos Caldas; John A. Foekens; Hendrik G. Stunnenberg; Laura van't Veer; Douglas F. Easton; Paul T. Spellman; Sancha Martin; Lynda Chin; Francis S. Collins; Carolyn C. Compton; Martin L. Ferguson; Gad Getz; Chris Gunter; Mark Guyer; D. Neil Hayes; Eric S. Lander; Brad Ozenberger; Robert Penny; Jane Peterson; Chris Sander; Terence P. Speed; Paul T. Spellman; David A. Wheeler; Richard K. Wilson; Lynda Chin; Bartha M. Knoppers; Eric S. Lander; Peter Lichter; Michael R. Stratton; Martin Bobrow; Wylie Burke; Francis S. Collins; Ronald A. DePinho; Douglas F. Easton; P. Andrew Futreal; Anthony R. Green; Mark Guyer; Stanley R. Hamilton; Tim J. Hubbard; Olli P. Kallioniemi; Karen L. Kennedy; Timothy J. Ley; Edison T. Liu; Youyong Lu; Partha Majumder; Marco Marra; Brad Ozenberger; Jane Peterson; Alan J. Schafer; Paul T. Spellman; Hendrik G. Stunnenberg; Brandon J. Wainwright; Richard K. Wilson; Huanming Yang; Int Canc Genome Consortium. International network of cancer genome projects. NATURE. 464 - 7291, pp. 993 - 998. NATURE PUBLISHING GROUP, 04/2010. ISSN 0028-0836

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 36.104

- 80** Ulrike Hueffmeier; Judith G. M. Bergboer; Tim Becker; John A. Armour; Heiko Traupe; Xavier Estivill; Eva Riveira-Munoz; Rotraut Moessner; Kristian Reich; Werner Kurrat; Thomas F. Wienker; Joost Schalkwijk; Patrick L. J. M. Zeeuwen; Andre Reis. Replication of LCE3C-LCE3B CNV as a Risk Factor for Psoriasis and Analysis of



Interaction with Other Genetic Risk Factors. JOURNAL OF INVESTIGATIVE DERMATOLOGY. 130 - 4, pp. 979 - 984. NATURE PUBLISHING GROUP, 04/2010. ISSN 0022-202X

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 6.270

- 81** G. Azkona; A. Amador-Arjona; C. Obradors-Tarrago; E. Varea; G. Arque; R. Pinacho; C. Fillat; S. de la Luna; X. Estivill; M. Dierssen. Characterization of a mouse model overexpressing beta-site APP-cleaving enzyme 2 reveals a new role for BACE2. GENES BRAIN AND BEHAVIOR. 9 - 2, pp. 160 - 172. WILEY-BLACKWELL PUBLISHING, INC, 03/2010. ISSN 1601-1848

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.061

- 82** Rafael de Cid; Maria D. Ramos; Luis Aparisi; Cecilia Garcia; Josefina Mora; Xavier Estivill; Antoni Farre; Teresa Casals. Independent Contribution of Common CFTR Variants to Chronic Pancreatitis. PANCREAS. 39 - 2, pp. 209 - 215. LIPPINCOTT WILLIAMS & WILKINS, 03/2010. ISSN 0885-3177

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.607

- 83** Lorena Pantano; Xavier Estivill; Eulalia Marti. SeqBuster, a bioinformatic tool for the processing and analysis of small RNAs datasets, reveals ubiquitous miRNA modifications in human embryonic cells. NUCLEIC ACIDS RESEARCH. 38 - 5, OXFORD UNIV PRESS, 03/2010. ISSN 0305-1048

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 7.836

- 84** Margarita Muinos-Gimeno; Magda Montfort; Monica Bayes; Xavier Estivill; Yolanda Espinosa-Parrilla. Design and evaluation of a panel of single-nucleotide polymorphisms in microRNA genomic regions for association studies in human disease. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 18 - 2, pp. 218 - 226. NATURE PUBLISHING GROUP, 02/2010. ISSN 1018-4813

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.380

- 85** F. Castro-Giner; R. de Cid; J. R. Gonzalez; D. Jarvis; J. Heinrich; C. Janson; E. R. Omenaas; M. C. Matheson; I. Pin; J. M. Anto; M. Wjst; X. Estivill; M. Kogevinas. Positionally cloned genes and age-specific effects in asthma and atopy: an international population-based cohort study (ECRHS). THORAX. 65 - 2, pp. 124 - 131. B M J PUBLISHING GROUP, 02/2010. ISSN 0040-6376

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 6.525

- 86** Vincente Pedraza; Jose A. Gomez-Capilla; Georgia Escaramis; Carolina Gomez; Pablo Torne; Jose M. Rivera; Angel Gil; Patricia Araque; Nicolas Olea; Xavier Estivill; M. Esther Farez-Vidal. Gene Expression Signatures in Breast Cancer Distinguish Phenotype Characteristics, Histologic Subtypes, and Tumor Invasiveness. CANCER. 116 - 2, pp. 486 - 496. WILEY-BLACKWELL, 01/2010. ISSN 0008-543X

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)**Índice de impacto:** 5.131

- 87** Enrique Baca-Garcia; Concepcion Vaquero-Lorenzo; M. Mercedes Perez-Rodriguez; Monica Gratacos; Monica Bayes; Ricardo Santiago-Mozos; Jose Miguel Leiva-Murillo; Mario de Prado-Cumplido; Antonio Artes-Rodriguez; Antonio Ceverino; Carmen Diaz-Sastre; Pablo Fernandez-Navarro; Javier Costas; Jose Fernandez-Piqueras; Montserrat Diaz-Hernandez; Jose de Leon; Enrique Baca-Baldomero; Jeronimo Saiz-Ruiz; J. John Mann; Ramin V. Parsey; Angel Carracedo; Xavier Estivill; Maria A. Oquendo. Nucleotide Variation in Central Nervous System Genes Among Male Suicide Attempters. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART B-NEUROPSYCHIATRIC GENETICS. 153B - 1, pp. 208 - 213. WILEY-LISS, 01/2010. ISSN 1552-4841

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 4.156

- 88** Francina Fonseca; Monica Gratacos; Georgia Escaramis; Rafael De Cid; Rocio Martin-Santos; Emilio Fernandez-Espejo; Xavier Estivill; Marta Torrens. Response to Methadone Maintenance Treatment is Associated with the MYOCD and GRM6 Genes. MOLECULAR DIAGNOSIS & THERAPY. 14 - 3, pp. 171 - 178. ADIS INT LTD, 2010. ISSN 1177-1062

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2.561

- 89** Francesc Castro-Giner; Mariona Bustamante; Juan Ramon Gonzalez; Manolis Kogevinas; Deborah Jarvis; Joachim Heinrich; Josep-Maria Anto; Matthias Wjst; Xavier Estivill; Rafael de Cid. A pooling-based genome-wide analysis identifies new potential candidate genes for atopy in the European Community Respiratory Health Survey (ECRHS). BMC MEDICAL GENETICS. 10, BIOMED CENTRAL LTD, 12/2009. ISSN 1471-2350

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2.840

- 90** Anna Brunet; Lluís Armengol; Damia Heine; Jordi Rosell; Manel Garcia-Aragones; Elisabeth Gabau; Xavier Estivill; Miriam Guitart. BAC array CGH in patients with Velocardiofacial syndrome-like features reveals genomic aberrations on chromosome region 1q21.1. BMC MEDICAL GENETICS. 10, BIOMED CENTRAL LTD, 12/2009. ISSN 1471-2350

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2.840

- 91** Nina Bosch; Marta Morell; Immaculada Ponsa; Josep Maria Mercader; Lluís Armengol; Xavier Estivill. Nucleotide, Cytogenetic and Expression Impact of the Human Chromosome 8p23.1 Inversion Polymorphism. PLOS ONE. 4 - 12, PUBLIC LIBRARY SCIENCE, 12/2009. ISSN 1932-6203

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 4.351

- 92** Francesc Castro-Giner; Nino Kuenzli; Benedicte Jacquemin; Bertil Forsberg; Rafael de Cid; Jordi Sunyer; Deborah Jarvis; David Briggs; Danielle Vienneau; Dan Norback; Juan R. Gonzalez; Stefano Guerra; Christer Janson; Josep-Maria Anto; Matthias Wjst; Joachim Heinrich; Xavier Estivill; Manolis Kogevinas. Traffic-Related Air Pollution, Oxidative Stress Genes, and Asthma (ECHRS). ENVIRONMENTAL HEALTH PERSPECTIVES.

117 - 12, pp. 1919 - 1924. US DEPT HEALTH HUMAN SCIENCES PUBLIC HEALTH SCIENCE, 12/2009. ISSN 0091-6765

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 6.191

- 93** Marta Ribases; Rosa Bosch; Amaia Hervas; Josep Antoni Ramos-Quiroga; Cristina Sanchez-Mora; Anna Bielsa; Xavier Gastaminza; Silvia Guijarro-Domingo; Mariana Nogueira; Nuria Gomez-Barros; Susanne Kreiker; Silke Gross-Lesch; Christian P. Jacob; Klaus-Peter Lesch; Andreas Reif; Stefan Johansson; Kerstin J. Plessen; Per M. Knappskog; Jan Haavik; Xavier Estivill; Miguel Casas; Monica Bayes; Bru Cormand. Case-Control Study of Six Genes Asymmetrically Expressed in the Two Cerebral Hemispheres: Association of BAIAP2 with Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder. BIOLOGICAL PSYCHIATRY. 66 - 10, pp. 926 - 934. ELSEVIER SCIENCE INC, 11/2009. ISSN 0006-3223

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 8.926

- 94** Miroslava Ogorelkova; Arcadi Navarro; Francesca Vivarelli; Anna Ramirez-Soriano; Xavier Estivill. Positive Selection and Gene Conversion Drive the Evolution of a Brain-Expressed snoRNAs Cluster. MOLECULAR BIOLOGY AND EVOLUTION. 26 - 11, pp. 2563 - 2571. OXFORD UNIV PRESS, 11/2009. ISSN 0737-4038

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 9.872

- 95** Eva Real; Monica Gratacos; Virginia Soria; Gerogia Escaramis; Pino Alonso; Cinto Segalas; Monica Bayes; Rafael de Cid; Jose M. Menchon; Xavier Estivill. A Brain-Derived Neurotrophic Factor Haplotype Is Associated with Therapeutic Response in Obsessive-Compulsive Disorder. BIOLOGICAL PSYCHIATRY. 66 - 7, pp. 674 - 680. ELSEVIER SCIENCE INC, 10/2009. ISSN 0006-3223

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 8.926

- 96** Christian Hammer; Johannes Kapeller; Max Endele; Christine Fischer; Johannes Hebebrand; Anke Hinney; Susann Friedel; Monica Gratacos; Xavier Estivill; Manfred Fichter; Fernando Fernandez-Aranda; Stefan Ehrlich; Gudrun Rappold; Beate Niesler. Functional variants of the serotonin receptor type 3A and B gene are associated with eating disorders. PHARMACOGENETICS AND GENOMICS. 19 - 10, pp. 790 - 799. LIPPINCOTT WILLIAMS & WILKINS, 10/2009. ISSN 1744-6872

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.991

- 97** Lluís Armengol; Sergi Villatoro; Juan R. Gonzalez; Lorena Pantano; Manel Garcia-Aragones; Raquel Rabionet; Mario Caceres; Xavier Estivill. Identification of Copy Number Variants Defining Genomic Differences among Major Human Groups. PLOS ONE. 4 - 9, PUBLIC LIBRARY SCIENCE, 09/2009. ISSN 1932-6203

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.351

- 98** Monica Gratacos; Javier Costas; Rafael de Cid; Monica Bayes; Juan R. Gonzalez; Enrique Baca-Garcia; Yolanda de Diego; Fernando Fernandez-Aranda; Jose Fernandez-Piqueras; Miriam Guitart; Rocio Martin-Santos; Lourdes Martorell; Jose M. Menchon; Miquel Roca; Jeronimo Saiz-Ruiz; Julio Sanjuan; Marta Torrens; Mikel Urretavizcaya; Joaquin Valero; Elisabet Vilella; Xavier Estivill; Angel Carracedo; Psychiat Genetics Network Grp. Identification of New Putative Susceptibility Genes for Several Psychiatric Disorders by Association Analysis of Regulatory and Non-Synonymous SNPs of 306 Genes Involved in Neurotransmission and Neurodevelopment. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART B-NEUROPSYCHIATRIC GENETICS. 150B - 6, pp. 808 - 816. WILEY-BLACKWELL, 09/2009. ISSN 1552-4841
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.481
- 99** A. Marti; J. L. Santos; M. Gratacos; M. J. Moreno-Aliaga; A. Maiz; J. A. Martinez; X. Estivill. Association between leptin receptor (LEPR) and brain-derived neurotrophic factor (BDNF) gene variants and obesity: a case-control study. NUTRITIONAL NEUROSCIENCE. 12 - 4, pp. 183 - 188. MANEY PUBLISHING, 08/2009. ISSN 1028-415X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.143
- 100** Margarita Muinos-Gimeno; Monica Guidi; Birgit Kagerbauer; Rocio Martin-Santos; Ricard Navines; Pino Alonso; Jose M. Menchon; Monica Gratacos; Xavier Estivill; Yolanda Espinosa-Parrilla. Allele Variants in Functional MicroRNA Target Sites of the Neurotrophin-3 Receptor Gene (NTRK3) as Susceptibility Factors for Anxiety Disorders. HUMAN MUTATION. 30 - 7, pp. 1062 - 1071. WILEY-LISS, 07/2009. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.887
- 101** Mara Dierssen; Yann Herault; Xavier Estivill. Aneuploidy: From a Physiological Mechanism of Variance to Down Syndrome. PHYSIOLOGICAL REVIEWS. 89 - 3, pp. 887 - 920. AMER PHYSIOLOGICAL SOC, 07/2009. ISSN 0031-9333
Tipo de producción: Review **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 37.726
- 102** Immaculada Ponsa; Josep Antoni Ramos-Quiroga; Marta Ribases; Rosa Bosch; Anna Bielsa; Maria Teresa Ordeig; Marta Morell; Rosa Miro; Rafael de Cid; Xavier Estivill; Miquel Casas; Monica Bayes; Bru Cormand; Amaia Hervas. Absence of cytogenetic effects in children and adults with attention-deficit/hyperactivity disorder treated with methylphenidate. MUTATION RESEARCH-FUNDAMENTAL AND MOLECULAR MECHANISMS OF MUTAGENESIS. 666 - 1-2, pp. 44 - 49. ELSEVIER SCIENCE BV, 06/2009. ISSN 0027-5107
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.556
- 103** Juan R. Gonzalez; Isaac Subirana; Georgia Escaramis; Solymar Peraza; Alejandro Caceres; Xavier Estivill; Lluís Armengol. Accounting for uncertainty when assessing association between copy number and disease: a latent class model. BMC BIOINFORMATICS. 10, BIOMED CENTRAL LTD, 06/2009. ISSN 1471-2105
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.428

- 104** Eva Morales; Jordi Sunyer; Jordi Julvez; Francesc Castro-Giner; Xavier Estivill; Maties Torrent; Rafael De Cid. GSTM1 polymorphisms modify the effect of maternal smoking during pregnancy on cognitive functioning in preschoolers. INTERNATIONAL JOURNAL OF EPIDEMIOLOGY. 38 - 3, pp. 690 - 697. OXFORD UNIV PRESS, 06/2009. ISSN 0300-5771

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.262

- 105** Mari Nelis; Tonu Esko; Reedik Magi; Fritz Zimprich; Alexander Zimprich; Draga Toncheva; Sena Karachanak; Tereza Piskackova; Ivan Balascak; Leena Peltonen; Eveliina Jakkula; Karola Rehnstrom; Mark Lathrop; Simon Heath; Pilar Galan; Stefan Schreiber; Thomas Meitinger; Arne Pfeufer; H-Erich Wichmann; Bela Melegh; Noemi Polgar; Daniela Toniolo; Paolo Gasparini; Pio D'Adamo; Janis Klovins; Liene Nikitina-Zake; Vaidutis Kucinskas; Jurate Kasnauskiene; Jan Lubinski; Tadeusz Debniak; Svetlana Limborska; Andrey Khrunin; Xavier Estivill; Raquel Rabionet; Sara Marsal; Antonio Julia; Stylianos E. Antonarakis; Samuel Deutsch; Christelle Borel; Homa Attar; Maryline Gagnebin; Milan Macek; Michael Krawczak; Maido Remm; Andres Metspalu. Genetic Structure of Europeans: A View from the North-East. PLOS ONE. 4 - 5, PUBLIC LIBRARY SCIENCE, 05/2009. ISSN 1932-6203

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.351

- 106** F. Castro-Giner; M. Kogevinas; M. Imboden; R. de Cid; D. Jarvis; M. Maechler; W. Berger; P. Burney; K. A. Franklin; J. R. Gonzalez; J. Heinrich; C. Janson; E. Omenaas; I. Pin; T. Rochat; J. Sunyer; M. Wjst; J-M. Anto; X. Estivill; N. M. Probst-Hensch. Joint effect of obesity and TNFA variability on asthma: two international cohort studies. EUROPEAN RESPIRATORY JOURNAL. 33 - 5, pp. 1003 - 1009. EUROPEAN RESPIRATORY SOC JOURNALS LTD, 05/2009. ISSN 0903-1936

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.527

- 107** Macarena Toll-Riera; Nina Bosch; Nicolas Bellora; Robert Castelo; Lluís Armengol; Xavier Estivill; M. Mar Alba. Origin of Primate Orphan Genes: A Comparative Genomics Approach. MOLECULAR BIOLOGY AND EVOLUTION. 26 - 3, pp. 603 - 612. OXFORD UNIV PRESS, 03/2009. ISSN 0737-4038

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 9.872

- 108** Laura Forcano; Fernando Fernandez-Aranda; Eva Alvarez-Moya; Cynthia Bulik; Roser Granero; Monica Gratacos; Susana Jimenez-Murcia; Isabel Krug; Josep M. Mercader; Nadine Riesco; Ester Saus; Juan Jose Santamaria; Xavier Estivill. Suicide attempts in bulimia nervosa: Personality and psychopathological correlates. EUROPEAN PSYCHIATRY. 24 - 2, pp. 91 - 97. ELSEVIER FRANCE-EDITIONS SCIENTIFIQUES MEDICALES ELSEVIER, 03/2009. ISSN 0924-9338

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.080

- 109** Silvia Bea; Itziar Salaverria; Lluís Armengol; Magda Pinyol; Veronica Fernandez; Elena M. Hartmann; Pedro Jares; Virginia Amador; Luis Hernandez; Alba Navarro; German Ott; Andreas Rosenwald; Xavier Estivill; Elias Campo. Uniparental disomies, homozygous deletions, amplifications, and target genes in mantle cell lymphoma



revealed by integrative high-resolution whole-genome profiling. BLOOD. 113 - 13, pp. 3059 - 3069. AMER SOC HEMATOLOGY, 03/2009. ISSN 0006-4971

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 10.555

- 110** Rafael de Cid; Eva Riveira-Munoz; Patrick L. J. M. Zeeuwen; Jason Robarge; Wilson Liao; Emma N. Dannhauser; Emiliano Giardina; Philip E. Stuart; Rajan Nair; Cynthia Helms; Georgia Escaramis; Ester Ballana; Gemma Martin-Ezquerro; Martin den Heijer; Marijke Kamsteeg; Irma Joosten; Evan E. Eichler; Conxi Lazaro; Ramon M. Pujol; Lluís Armengol; Goncalo Abecasis; James T. Elder; Giuseppe Novelli; John A. L. Armour; Pui-Yan Kwok; Anne Bowcock; Joost Schalkwijk; Xavier Estivill. Deletion of the late cornified envelope LCE3B and LCE3C genes as a susceptibility factor for psoriasis. NATURE GENETICS. 41 - 2, pp. 211 - 215. NATURE PUBLISHING GROUP, 02/2009. ISSN 1061-4036

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 34.284

- 111** Cristina Zadro; Maria Stella Alemanno; Emanuele Bellacchio; Romina Ficarella; Francesca Donaudy; Salvatore Melchionda; Leopoldo Zelante; Raquel Rabionet; Nele Hilgert; Xavier Estivill; Guy Van Camp; Paolo Gasparini; Massimo Carella. Are MYO1C and MYO1F associated with hearing loss?. BIOCHIMICA ET BIOPHYSICA ACTA-MOLECULAR BASIS OF DISEASE. 1792 - 1, pp. 27 - 32. ELSEVIER SCIENCE BV, 01/2009. ISSN 0925-4439

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.139

- 112** M. Ribases; J. A. Ramos-Quiroga; A. Hervas; R. Bosch; A. Bielsa; X. Gastaminza; J. Artigas; S. Rodriguez-Ben; X. Estivill; M. Casas; B. Cormand; M. Bayes. Exploration of 19 serotonergic candidate genes in adults and children with attention-deficit/hyperactivity disorder identifies association for 5HT2A, DDC and MAOB. MOLECULAR PSYCHIATRY. 14 - 1, pp. 71 - 85. NATURE PUBLISHING GROUP, 01/2009. ISSN 1359-4184

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 15.049

- 113** Josep Maria Mercader; Juan Jose Lozano; Lauro Sumoy; Mara Dierssen; Joana Visa; Monica Gratacos; Xavier Estivill. Hypothalamus transcriptome profile suggests an anorexia-cachexia syndrome in the anx/anx mouse model. PHYSIOLOGICAL GENOMICS. 35 - 3, pp. 341 - 350. AMER PHYSIOLOGICAL SOC, 11/2008. ISSN 1094-8341

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.436

- 114** Eva Morales; Jordi Sunyer; Francesc Castro-Giner; Xavier Estivill; Jordi Julvez; Nuria Ribas-Fito; Maties Torrent; Joan O. Grimalt; Rafael de Cid. Influence of Glutathione S-Transferase Polymorphisms on Cognitive Functioning Effects Induced by p,p'-DDT among Preschoolers. ENVIRONMENTAL HEALTH PERSPECTIVES. 116 - 11, pp. 1581 - 1585. US DEPT HEALTH HUMAN SCIENCES PUBLIC HEALTH SCIENCE, 11/2008. ISSN 0091-6765

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 6.123



- 115** Lorena Pantano; Lluís Armengol; Sergi Villatoro; Xavier Estivill. ProSeeK: A web server for MLPA probe design. BMC GENOMICS. 9, BIOMED CENTRAL LTD, 11/2008. ISSN 1471-2164
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.926
- 116** Heather C. Mefford; Andrew J. Sharp; Carl Baker; Andy Itsara; Zhaoshi Jiang; Karen Buysse; Shuwen Huang; Viv K. Maloney; John A. Crolla; Diana Baralle; Amanda Collins; Catherine Mercer; Koen Norga; Thomy de Ravel; Koen Devriendt; Ernie M. H. F. Bongers; Nicole de Leeuw; William Reardon; Stefania Gimelli; Frederique Bena; Raoul C. Hennekam; Alison Male; Lorraine Gaunt; Jill Clayton-Smith; Ingrid Simonic; Soo Mi Park; Sarju G. Mehta; Serena Nik-Zainal; C. Geoffrey Woods; Helen V. Firth; Georgina Parkin; Marco Fichera; Santina Reitano; Mariangela Lo Giudice; Kelly E. Li; Iris Casuga; Adam Broomer; Bernard Conrad; Markus Schwerzmann; Lorenz Raber; Sabina Gallati; Pasquale Striano; Antonietta Coppola; John L. Tolmie; Edward S. Tobias; Chris Lilley; Lluís Armengol; Yves Spyschaert; Patrick Verloo; Anja De Coene; Linde Goossens; Geert Mortier; Frank Speleman; Ellen van Binsbergen; Marcel R. Nelen; Ron Hochstenbach; Martin Poot; Louise Gallagher; Michael Gill; Jon McClellan; Mary-Claire King; Regina Regan; Cindy Skinner; Roger E. Stevenson; Stylianos E. Antonarakis; Caifu Chen; Xavier Estivill; Bjorn Menten; Giorgio Gimelli; Susan Gribble; Stuart Schwartz; James S. Sutcliffe; Tom Walsh; Samantha J. L. Knight; Jonathan Sebat; Corrado Romano; Charles E. Schwartz; Joris A. Veltman; Bert B. A. de Vries; Joris R. Vermeesch; John C. K. Barber; Lionel Willatt; May Tassabehji; Evan E. Eichler. Recurrent rearrangements of chromosome 1q21.1 and variable pediatric phenotypes. NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE. 359 - 16, pp. 1685 - U130. MASSACHUSETTS MEDICAL SOC, 10/2008. ISSN 0028-4793
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 50.017
- 117** Jon Ortiz-Abalia; Ignasi Sahun; Xavier Altafaj; Nuria Andreu; Xavier Estivill; Mara Dierssen; Cristina Fillat. Targeting Dyrk1A with AAVshRNA Attenuates Motor Alterations in TgDyrk1A, a Mouse Model of Down Syndrome. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 83 - 4, pp. 479 - 488. CELL PRESS, 10/2008. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 10.153
- 118** Nina Bosch; Georgia Escaramis; Josep M. Mercader; Lluís Armengol; Xavier Estivill. Analysis of the multi-copy gene family FAM90A as a copy number variant in different ethnic backgrounds. GENE. 420 - 2, pp. 113 - 117. 09/2008. ISSN 0378-1119
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.578
- 119** Claudia Canzonetta; Claire Mulligan; Samuel Deutsch; Sandra Ruf; Aideen O'Doherty; Robert Lyle; Christelle Borel; Nathalie Lin-Marq; Frederic Delom; Juergen Groet; Felix Schnappauf; Serena De Vita; Sharon Averill; John V. Priestley; Joanne E. Martin; Janet Shipley; Gareth Denyer; Charles J. Epstein; Cristina Fillat; Xavier Estivill; Victor L. J. Tybulewicz; Elizabeth M. C. Fisher; Stylianos E. Antonarakis; Dean Nizetic. DYRK1A-dosage imbalance perturbs NRSF/REST levels, deregulating pluripotency and embryonic stem cell fate in Down syndrome. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 83 - 3, pp. 388 - 400. CELL PRESS, 09/2008. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 10.153



- 120** Ester Ballana; Jing Wang; Frederic Venail; Xavier Estivill; Jean-Luc Puel; Maria L. Arbones; Assumpcio Bosch. Efficient and specific transduction of cochlear supporting cells by adeno-associated virus serotype 5. NEUROSCIENCE LETTERS. 442 - 2, pp. 134 - 139. ELSEVIER IRELAND LTD, 09/2008. ISSN 0304-3940
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.200
- 121** F. Castro-Giner; M. Kogevinas; M. Maechler; R. de Cid; K. Van Steen; M. Imboden; C. Schindler; W. Berger; J. R. Gonzalez; K. A. Franklin; C. Janson; D. Jarvis; Ie. Omenaas; R. Burney; T. Rochat; X. Estivill; J. M. Anto; M. Wjst; N. M. Probst-Hensch. TNFA-3086 > A in two international population-based cohorts and risk of asthma. EUROPEAN RESPIRATORY JOURNAL. 32 - 2, pp. 350 - 361. 08/2008. ISSN 0903-1936
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.545
- 122** R. de Cid; F. Fonseca; M. Gratacos; F. Gutierrez; R. Martin-Santos; X. Estivill; M. Torrens. BDNF variability in opioid addicts and response to methadone treatment: preliminary findings. GENES BRAIN AND BEHAVIOR. 7 - 5, pp. 515 - 522. 07/2008. ISSN 1601-1848
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.890
- 123** Juan R. Gonzalez; Josep L. Carrasco; Lluís Armengol; Sergi Villatoro; Lluís Jover; Yutaka Yasui; Xavier Estivill. Probe-specific mixed-model approach to detect copy number differences using multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA). BMC BIOINFORMATICS. 9, 06/2008. ISSN 1471-2105
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.781
- 124** Josep Maria Mercader; Ester Saus; Zaida Aguera; Monica Bayes; Claudette Boni; Anna Carreras; Elena Cellini; Rafael de Cid; Mara Dierssen; Georgia Escaramis; Fernando Fernandez-Aranda; Laura Forcano; Xavier Gallego; Juan Ramon Gonzalez; Philip Gorwood; Johannes Hebebrand; Anke Hinney; Benedetta Nacmias; Anna Puig; Marta Ribases; Valdo Ricca; Lucia Romo; Sandro Sorbi; Audrey Versini; Monica Gratacos; Xavier Estivill. Association of NTRK3 and its interaction with NGF suggest an altered cross-regulation of the neurotrophin signaling pathway in eating disorders. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 17 - 9, pp. 1234 - 1244. 05/2008. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.249
- 125** Marta Ribases; Amaia Hervas; Josep Antoni Ramos-Quiroga; Rosa Bosch; Anna Bielsa; Xavier Gastaminza; Monica Fernandez-Anguiano; Mariana Nogueira; Nuria Gomez-Barros; Sergi Valero; Monica Gratacos; Xavier Estivill; Miquel Casas; Bru Cormand; Monica Bayes. Association study of 10 genes encoding neurotrophic factors and their receptors in adult and child attention-deficit/hyperactivity disorder. BIOLOGICAL PSYCHIATRY. 63 - 10, pp. 935 - 945. 05/2008. ISSN 0006-3223
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 8.672

- 126** M. Gratacos; V. Soria; M. Urretavizcaya; J. R. Gonzalez; J. M. Crespo; M. Bayes; R. de Cid; J. M. Menchon; J. Vallejo; X. Estivill. A brain-derived neurotrophic factor (BDNF) haplotype is associated with antidepressant treatment outcome in mood disorders. PHARMACOGENOMICS JOURNAL. 8 - 2, pp. 101 - 112. 04/2008. ISSN 1470-269X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.435
- 127** M. Witsch-Baumgartner; I. Schwentner; M. Gruber; P. Benlian; J. Bertranpetit; E. Bieth; F. Chevy; N. Clusellas; X. Estivill; G. Gasparini; M. Giros; R. I. Kelley; M. Krajewska-Walasek; J. Menzel; T. Miettinen; M. Ogorelkova; M. Rossi; I. Scala; A. Schinzel; K. Schmidt; D. Schoenitzer; E. Seemanova; K. Sperling; M. Syrrou; P. J. Talmud; B. Wollnik; M. Krawczak; D. Labuda; G. Utermann. Age and origin of major Smith-Lemli-Opitz syndrome (SLOS) mutations in European populations. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 45 - 4, pp. 200 - 209. 04/2008. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.713
- 128** Juan R. Gonzalez; Josep L. Carrasco; Frank Dudbridge; Lluís Armengol; Xavier Estivill; Victor Moreno. Maximizing association statistics over genetic models. GENETIC EPIDEMIOLOGY. 32 - 3, pp. 246 - 254. 04/2008. ISSN 0741-0395
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.203
- 129** Franc Llorens; Vanesa Gil; Susana Iraola; Laura Carim-Todd; Eulalia Marti; Xavier Estivill; Eduardo Soriano; Jose Antonio del Rio; Lauro Sumoy. Developmental analysis of Lingo-1/Lern1 protein expression in the mouse brain: Interaction of its intracellular domain with Myt1l. DEVELOPMENTAL NEUROBIOLOGY. 68 - 4, pp. 521 - 541. 03/2008. ISSN 1932-8451
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.333
- 130** Pino Alonso; Monica Gratacos; Jose M. Menchon; Jeronimo Saiz-Ruiz; Cinto Segalas; Enrique Baca-Garcia; Javier Labad; Jose Fernandez-Piqueras; Eva Real; Concepcion Vaquero; Mercedes Perez; Helen Dolengevich; Juan R. Gonzalez; Monica Bayes; Rafael de Cid; Julio Vallejo; Xavier Estivill. Extensive genotyping of the BDNF and NTRK2 genes define protective haplotypes against obsessive-compulsive disorder. BIOLOGICAL PSYCHIATRY. 63 - 6, pp. 619 - 628. 03/2008. ISSN 0006-3223
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 8.672
- 131** Ester Ballana; Nancy Govea; Rafael De Cid; Cecilia Garcia; Carles Arribas; Jordi Rosell; Xavier Estivill. Detection of unrecognized low-level mtDNA heteroplasmy may explain the variable phenotypic expressivity of apparently homoplasmic mtDNA mutations. HUMAN MUTATION. 29 - 2, pp. 248 - 257. 02/2008. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.033



- 132** Anna Brunet; Lluís Armengol; Trini Pelaez; Roser Guillamat; Vicenc Valles; Elisabeth Gabau; Xavier Estivill; Miriam Guitart. Failure to detect the 22q11.2 duplication syndrome rearrangement among patients with schizophrenia. BEHAVIORAL AND BRAIN FUNCTIONS. 4, 02/2008. ISSN 1744-9081
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 133** Michel Guipponi; Min-Yen Toh; Justin Tan; Daeho Park; Kelly Hanson; Ester Ballana; David Kwong; Ping Z. F. Cannon; Qingyu Wu; Alex Gout; Mauro Delorenzi; Terence P. Speed; Richard J. H. Smith; Henrik H. Dahl; Michael Petersen; Rohan D. Teasdale; Xavier Estivill; Woo Jin Park; Hamish S. Scott. An integrated genetic and functional analysis of the role of type II transmembrane serine proteases (TMPRSSs) in hearing loss. HUMAN MUTATION. 29 - 1, pp. 130 - 141. 01/2008. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.033
- 134** Marta Ribases; Fernando Fernandez-Aranda; Monica Gratacos; Josep M. Mercader; Carolina Casasnovas; Araceli Nunez; Julio Vallejo; Xavier Estivill. Contribution of the serotonergic system to anxious and depressive traits that may be partially responsible for the phenotypical variability of bulimia nervosa. JOURNAL OF PSYCHIATRIC RESEARCH. 42 - 1, pp. 50 - 57. 01/2008. ISSN 0022-3956
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.679
- 135** Xavier Sole; Pilar Hernandez; Miguel Lopez de Heredia; Lluís Armengol; Benjamin Rodriguez-Santiago; Laia Gomez; Christopher A. Maxwell; Fernando Aguilo; Enric Condom; Jesus Abril; Luis Perez-Jurado; Xavier Estivill; Virginia Nunes; Gabriel Capella; Stephen B. Gruber; Victor Moreno; Miguel Angel Pujana. Genetic and genomic analysis modeling of germline c-MYC overexpression and cancer susceptibility. BMC GENOMICS. 9, 01/2008. ISSN 1471-2164
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.926
- 136** L. Armengol; R. Rabionet; X. Estivill. The emerging role of structural variations in common disorders: initial findings and discovery challenges. CYTOGENETIC AND GENOME RESEARCH. 123 - 1-4, pp. 108 - 117. 2008. ISSN 1424-8581
Tipo de producción: Review **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.965
- 137** Ester Ballana; Josep Maria Mercader; Nathan Fischel-Ghodsian; Xavier Estivill. MRPS18CP2 alleles and DEFA3 absence as putative chromosome 8p23.1 modifiers of hearing loss due to mtDNA mutation A1555G in the 12S rRNA gene. BMC MEDICAL GENETICS. 8, 12/2007. ISSN 1471-2350
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.419
- 138** J. M. Mercader; M. Ribases; M. Gratacos; J. R. Gonzalez; M. Bayes; R. de Cid; A. Badia; F. Fernandez-Aranda; X. Estivill. Altered brain-derived neurotrophic factor blood levels and gene variability are associated with anorexia and bulimia. GENES BRAIN AND BEHAVIOR. 6 - 8, pp. 706 - 716. 11/2007. ISSN 1601-1848
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.533

- 139** Nina Bosch; Mario Caceres; Maria Francesca Cardone; Anna Carreras; Ester Ballana; Mariano Rocchi; Lluís Armengol; Xavier Estivill. Characterization and evolution of the novel gene family FAM90A in primates originated by multiple duplication and rearrangement events. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 16 - 21, pp. 2572 - 2582. 11/2007. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.806
- 140** I. Sahun; X. Gallego; M. Gratacos; P. Murtra; R. Trullas; R. Maldonado; X. Estivill; M. Dierssen. Differential responses to angiogenic drugs in a mouse model of panic disorder as revealed by Fos immunocytochemistry in specific areas of the fear circuitry. AMINO ACIDS. 33 - 4, pp. 677 - 688. 11/2007. ISSN 0939-4451
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.780
- 141** I. Madrigal; L. Rodriguez-Revenga; L. Armengol; E. Gonzalez; B. Rodriguez; C. Badenas; A. Sanchez; F. Martinez; M. Guitart; I. Fernandez; J. A. Arranz; M. I. Tejada; L. A. Perez-Jurado; X. Estivill; M. Mila. X-chromosome tiling path array detection of copy number variants in patients with chromosome X-linked mental retardation. BMC GENOMICS. 8, 11/2007. ISSN 1471-2164
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.180
- 142** Kelvin J. A. Davies; Gennady Ermak; Beverley A. Rothermel; Melanie Pritchard; Joseph Heitman; Joohong Ahnn; Flavio Henrique-Silva; Dana Crawford; Silvia Canaider; Pierluigi Strippoli; Paolo Carinci; Kyung-Tai Min; Deborah S. Fox; Kyle W. Cunningham; Rhonda Bassel-Duby; Eric N. Olson; Zhuohua Zhang; R. Sanders Williams; Hans-Peter Gerber; Merce Perez-Riba; Hisao Seo; Xia Cao; Claude B. Klee; Juan Miguel Redondo; Lois J. Maltais; Elspeth A. Bruford; Sue Povey; Jeffery D. Molkentin; Frank D. McKeon; Elia J. Duh; Gerald R. Crabtree; Martha S. Cyert; Susana de la Luna; Xavier Estivill. Renaming the DSCR1/Adapt78 gene family as RCAN: regulators of calcineurin. FASEB JOURNAL. 21 - 12, pp. 3023 - 3028. 10/2007. ISSN 0892-6638
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.791
- 143** Xavier Estivill; Lluís Armengol. Copy number variants and common disorders: Filling the gaps and exploring complexity in genome-wide association studies. PLOS GENETICS. 3 - 10, pp. 1787 - 1799. 10/2007. ISSN 1553-7390
Tipo de producción: Review **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 8.721
- 144** F. R. Faucz; J. Gimenez; M. D. Ramos; L. Pereira-Ferrari; X. Estivill; S. Raskin; T. Casals; L. Culpi. Cystic fibrosis in a southern Brazilian population: characteristics of 90% of the alleles. CLINICAL GENETICS. 72 - 3, pp. 218 - 223. 09/2007. ISSN 0009-9163
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.181



- 145** Jacques S. Beckmann; Xavier Estivill; Stylianos E. Antonarakis. Copy number variants and genetic traits: closer to the resolution of phenotypic to genotypic variability. *NATURE REVIEWS GENETICS*. 8 - 8, pp. 639 - 646. 08/2007. ISSN 1471-0056

Tipo de producción: Review

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 22.399

- 146** M. Gratacos; I. Sahun; X. Gallego; A. Amador-Arjona; X. Estivill; M. Dierssen. Candidate genes for panic disorder: insight from human and mouse genetic studies. *GENES BRAIN AND BEHAVIOR*. 6 - 1, pp. 2 - 23. 06/2007. ISSN 1601-1848

Tipo de producción: Review

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.533

- 147** Ewan Birney; John A. Stamatoyannopoulos; Anindya Dutta; Roderic Guigo; Thomas R. Gingeras; Elliott H. Margulies; Zhiping Weng; Michael Snyder; Emmanouil T. Dermitzakis; John A. Stamatoyannopoulos; Robert E. Thurman; Michael S. Kuehn; Christopher M. Taylor; Shane Neph; Christoph M. Koch; Saurabh Asthana; Ankit Malhotra; Ivan Adzhubei; Jason A. Greenbaum; Robert M. Andrews; Paul Flicek; Patrick J. Boyle; Hua Cao; Nigel P. Carter; Gayle K. Clelland; Sean Davis; Nathan Day; Pawandeep Dhami; Shane C. Dillon; Michael O. Dorschner; Heike Fiegler; Paul G. Giresi; Jeff Goldy; Michael Hawrylycz; Andrew Haydock; Richard Humbert; Keith D. James; Brett E. Johnson; Ericka M. Johnson; Tristan T. Frum; Elizabeth R. Rosenzweig; Neerja Karnani; Kirsten Lee; Gregory C. Lefebvre; Patrick A. Navas; Fidencio Neri; Stephen C. J. Parker; Peter J. Sabo; Richard Sandstrom; Anthony Shafer; David Vetric; Molly Weaver; Sarah Wilcox; Man Yu; Francis S. Collins; Job Dekker; Jason D. Lieb; Thomas D. Tullius; Gregory E. Crawford; Shamil Sunyaev; William S. Noble; Ian Dunham; Anindya Dutta; Roderic Guigo; France Denoeud; Alexandre Reymond; Philipp Kapranov; Joel Rozowsky; Deyou Zheng; Robert Castelo; Adam Frankish; Jennifer Harrow; Srinka Ghosh; Albin Sandelin; Ivo L. Hofacker; Robert Baertsch; Damian Keefe; Paul Flicek; Sujit Dike; Jill Cheng; Heather A. Hirsch; Edward A. Sekinger; Julien Lagarde; Josep F. Abril; Atif Shahab; Christoph Flamm; Claudia Fried; Joerg Hackermueller; Jana Hertel; Manja Lindemeyer; Kristin Missal; Andrea Tanzer; Stefan Washietl; Jan Korbelt; Olof Emanuelsson; Jakob S. Pedersen; Nancy Holroyd; Ruth Taylor; David Swarbreck; Nicholas Matthews; Mark C. Dickson; Daryl J. Thomas; Matthew T. Weirauch; James Gilbert; Jorg Drenkow; Ian Bell; Xiaodong Zhao; K. G. Srinivasan; Wing-Kin Sung; Hong Sain Ooi; Kuo Ping Chiu; Sylvain Foissac; Tyler Alioto; Michael Brent; Lior Pachter; Michael L. Tress; Alfonso Valencia; Siew Woh Choo; Chiou Yu Choo; Catherine Ucla; Caroline Manzano; Carine Wyss; Evelyn Cheung; Taane G. Clark; James B. Brown; Madhavan Ganesh; Sandeep Patel; Hari Tammana; Jacqueline Chrast; Charlotte N. Henrichsen; Chikatoshi Kai; Jun Kawai; Ugrappa Nagalakshmi; Jiaqian Wu; Zheng Lian; Jin Lian; Peter Newburger; Xueqing Zhang; Peter Bickel; John S. Mattick; Piero Carninci; Yoshihide Hayashizaki; Sherman Weissman; Emmanouil T. Dermitzakis; Elliott H. Margulies; Tim Hubbard; Richard M. Myers; Jane Rogers; Peter F. Stadler; Todd M. Lowe; Chia-Lin Wei; Yijun Ruan; Michael Snyder; Ewan Birney; Kevin Struhl; Mark Gerstein; Stylianos E. Antonarakis; Thomas R. Gingeras; James B. Brown; Paul Flicek; Yutao Fu; Damian Keefe; Ewan Birney; France Denoeud; Mark Gerstein; Eric D. Green; Philipp Kapranov; Ulas Karaoez; Richard M. Myers; William S. Noble; Alexandre Reymond; Joel Rozowsky; Kevin Struhl; Adam Siepel; John A. Stamatoyannopoulos; Christopher M. Taylor; James Taylor; Robert E. Thurman; Thomas D. Tullius; Stefan Washietl; Deyou Zheng; Laura A. Liefer; Kris A. Wetterstrand; Peter J. Good; Elise A. Feingold; Mark S. Guyer; Francis S. Collins; Elliott H. Margulies; Gregory M. Cooper; George Asimenos; Daryl J. Thomas; Colin N. Dewey; Adam Siepel; Ewan Birney; Damian Keefe; Minmei Hou; James Taylor; Sergey Nikolaev; Juan I. Montoya-Burgos; Ari Loeytynoja; Simon Whelan; Fabio Pardi; Tim Massingham; James B. Brown; Haiyan Huang; Nancy R. Zhang; Peter Bickel; Ian Holmes; James C. Mullikin; Abel Ureta-Vidal; Benedict Paten; Michael Seringhaus; Deanna Church; Kate Rosenbloom; W. James Kent; Eric A. Stone; Mark Gerstein; Stylianos E. Antonarakis; Serafim Batzoglou; Nick Goldman; Ross C. Hardison; David Haussler; Webb Miller; Lior Pachter; Eric D. Green; Arend Sidow; Zhiping Weng; Nathan D. Trinklein; Yutao Fu; Zhengdong D. Zhang; Ulas Karaoez; Leah Barrera; Rhona Stuart; Deyou Zheng; Srinka Ghosh; Paul Flicek; David C. King; James Taylor; Adam Ameur; Stefan Enroth; Mark C. Bieda; Christoph M. Koch; Heather A. Hirsch; Chia-Lin Wei; Jill Cheng; Jonghwan Kim; Akshay A. Bhinge; Paul G. Giresi; Nan Jiang; Jun Liu; Fei Yao; Wing-Kin Sung; Kuo Ping Chiu; Vinsensius B. Vega; Charlie W. H. Lee; Patrick Ng; Atif Shahab; Edward A. Sekinger; Annie Yang; Zarmik Moqtaderi; Zhou Zhu; Xiaoqin Xu; Sharon Squazzo; Matthew J. Oberley; David Inman; Michael A. Singer;

Todd A. Richmond; Kyle J. Munn; Alvaro Rada-Iglesias; Ola Wallerman; Jan Komorowski; Gayle K. Clelland; Sarah Wilcox; Shane C. Dillon; Robert M. Andrews; Joanna C. Fowler; Phillippe Couttet; Keith D. James; Gregory C. Lefebvre; Alexander W. Bruce; Oliver M. Dovey; Peter D. Ellis; Pawandeep Dhami; Cordelia F. Langford; Nigel P. Carter; David Vetrie; Philipp Kapranov; David A. Nix; Ian Bell; Sandeep Patel; Joel Rozowsky; Ghia Euskirchen; Stephen Hartman; Jin Lian; Jiaqian Wu; Alexander E. Urban; Peter Kraus; Sara Van Calcar; Nate Heintzman; Tae Hoon Kim; Kun Wang; Chunxu Qu; Gary Hon; Rosa Luna; Christopher K. Glass; M. Geoff Rosenfeld; Shelley Force Aldred; Sara J. Cooper; Anason Halees; Jane M. Lin; Hennady P. Shulha; Xiaoling Zhang; Mousheng Xu; Jaafar N. S. Haidar; Yong Yu; Ewan Birney; Sherman Weissman; Yijun Ruan; Jason D. Lieb; Vishwanath R. Iyer; Roland D. Green; Thomas R. Gingeras; Claes Wadelius; Ian Dunham; Kevin Struhl; Ross C. Hardison; Mark Gerstein; Peggy J. Farnham; Richard M. Myers; Bing Ren; Michael Snyder; Daryl J. Thomas; Kate Rosenbloom; Rachel A. Harte; Angie S. Hinrichs; Heather Trumbower; Hiram Clawson; Jennifer Hillman-Jackson; Ann S. Zweig; Kayla Smith; Archana Thakkapallayil; Galt Barber; Robert M. Kuhn; Donna Karolchik; David Haussler; W. James Kent; Emmanouil T. Dermizakis; Lluís Armengol; Christine P. Bird; Taane G. Clark; Gregory M. Cooper; Paul I. W. de Bakker; Andrew D. Kern; Nuria Lopez-Bigas; Joel D. Martin; Barbara E. Stranger; Daryl J. Thomas; Abigail Woodroffe; Serafim Batzoglou; Eugene Davydov; Antigone Dimas; Eduardo Eyras; Ingileif B. Hallgrimsdottir; Ross C. Hardison; Julian Huppert; Arend Sidow; James Taylor; Heather Trumbower; Michael C. Zody; Roderic Guigo; James C. Mullikin; Goncalo R. Abecasis; Xavier Estivill; Ewan Birney; Gerard G. Bouffard; Xiaobin Guan; Nancy F. Hansen; Jacquelyn R. Idol; Valerie V. B. Maduro; Baishali Maskeri; Jennifer C. McDowell; Morgan Park; Pamela J. Thomas; Alice C. Young; Robert W. Blakesley; Donna M. Muzny; Erica Sodergren; David A. Wheeler; Kim C. Worley; Huaiyang Jiang; George M. Weinstock; Richard A. Gibbs; Tina Graves; Robert Fulton; Elaine R. Mardis; Richard K. Wilson; Michele Clamp; James Cuff; Sante Gnerre; David B. Jaffe; Jean L. Chang; Kerstin Lindblad-Toh; Eric S. Lander; Maxim Koriabine; Mikhail Nefedov; Kazutoyo Osoegawa; Yuko Yoshinaga; Baoli Zhu; Pieter J. de Jong; ENCODE Project Consortium. Identification and analysis of functional elements in 1% of the human genome by the ENCODE pilot project. NATURE. 447 - 7146, pp. 799 - 816. 06/2007. ISSN 0028-0836

Tipo de producción: Review

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 28.751

- 148** L. Rodriguez-Revengea; I. Madripal; L. S. Alkhalidi; L. Armengol; E. Gonzalez; C. Badenas; X. Estivill; M. Mila. Contiguous deletion of the NDP, MAOA, MAOB, and EFHC2 genes in a patient with Norrie disease, severe psychomotor retardation and myoclonic epilepsy. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A. 143A - 9, pp. 916 - 920. 05/2007. ISSN 1552-4825

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.224

- 149** Monica Gratacos; Juan R. Gonzalez; Josep M. Mercader; Rafael de Cid; Mikel Urretavizcaya; Xavier Estivill. Brain-derived neurotrophic factor Val66Met and psychiatric disorders: Meta-analysis of case-control studies confirm association to substance-related disorders, eating disorders, and schizophrenia. BIOLOGICAL PSYCHIATRY. 61 - 7, pp. 911 - 922. 04/2007. ISSN 0006-3223

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 150** Juan R. Gonzalez; Lluís Armengol; Xavier Sole; Elisabet Guino; Josep M. Mercader; Xavier Estivill; Victor Moreno. SNPassoc: an R package to perform whole genome association studies. BIOINFORMATICS. 23 - 5, pp. 644 - 645. 03/2007. ISSN 1367-4803

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.039

- 151** M. J. Alonso; D. Heine-Suner; M. Calvo; J. Rosell; J. Gimenez; M. D. Ramos; J. J. Telleria; A. Palacio; X. Estivill; T. Casals. Spectrum of mutations in the CFTR gene in cystic fibrosis patients of spanish ancestry. ANNALS OF HUMAN GENETICS. 71 - Part 2, pp. 194 - 201. 03/2007. ISSN 0003-4800

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 152** Miguel Angel Pujana; Anna Ruiz; Celia Badenas; Josep-Anton Puig-Butille; Marga Nadal; Mitchell Stark; Laia Gomez; Joan Valls; Xavier Sole; Pilar Hernandez; Celia Cerrato; Irene Madrigal; Rafael de Cid; Helena Aguilar; Gabriel Capella; Santiago Cal; Michael R. James; Graeme J. Walker; Josep Malvey; Montserrat Mila; Nicholas K. Hayward; Xavier Estivill; Susana Puig. Molecular characterization of a t(9;12)(p21;q13) balanced chromosome translocation in combination with integrative genomics analysis identifies C9orf14 as a candidate tumor-suppressor. GENES CHROMOSOMES & CANCER. 46 - 2, pp. 155 - 162. 02/2007. ISSN 1045-2257
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.532
- 153** Ester Ballana; Juan Ramon Gonzalez; Nina Bosch; Xavier Estivill. Inter-population variability of DEFA3 gene absence: Correlation with haplotype structure and population variability. BMC GENOMICS. 8, 01/2007. ISSN 1471-2164
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.180
- 154** Josep M. Mercader; Fernando Fernandez-Aranda; Monica Gratacos; Marta Ribases; Anna Badia; Cynthia Villarejo; Raquel Solano; Juan R. Gonzalez; Julio Vallejo; Xavier Estivill. Blood levels of brain-derived neurotrophic factor correlate with several psychopathological symptoms in anorexia nervosa patients. NEUROPSYCHOBIOLOGY. 56 - 4, pp. 185 - 190. KARGER, 2007. ISSN 0302-282X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.992
- 155** Razi Khaja; Junjun Zhang; Jeffrey R. MacDonald; Yongshu He; Ann M. Joseph-George; John Wei; Muhammad A. Rafiq; Cheng Qian; Mary Shago; Lorena Pantano; Hiroyuki Aburatani; Keith Jones; Richard Redon; Matthew Hurler; Lluís Armengol; Xavier Estivill; Richard J. Mural; Charles Lee; Stephen W. Scherer; Lars Feuk. Genome assembly comparison identifies structural variants in the human genome. NATURE GENETICS. 38 - 12, pp. 1413 - 1418. NATURE PUBLISHING GROUP, 12/2006. ISSN 1061-4036
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 24.176
- 156** Juan R. Gonzalez; Wenyi Wang; Ester Ballana; Xavier Estivill. A recessive Mendelian model to predict carrier probabilities of DFNB1 for nonsyndromic deafness. HUMAN MUTATION. 27 - 11, pp. 1135 - 1142. WILEY-LISS, 11/2006. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.473
- 157** Richard Redon; Shumpei Ishikawa; Karen R. Fitch; Lars Feuk; George H. Perry; T. Daniel Andrews; Heike Fiegler; Michael H. Shaper; Andrew R. Carson; Wenwei Chen; Eun Kyung Cho; Stephanie Dallaire; Jennifer L. Freeman; Juan R. Gonzalez; Monica Gratacos; Jing Huang; Dimitrios Kalaitzopoulos; Daisuke Komura; Jeffrey R. MacDonald; Christian R. Marshall; Rui Mei; Lyndal Montgomery; Kunihiro Nishimura; Kohji Okamura; Fan Shen; Martin J. Somerville; Joelle Tchinda; Armand Valsesia; Cara Woodwark; Fengtang Yang; Junjun Zhang; Tatiana Zerjal; Jane Zhang; Lluís Armengol; Donald F. Conrad; Xavier Estivill; Chris Tyler-Smith; Nigel P. Carter; Hiroyuki Aburatani; Charles Lee; Keith W. Jones; Stephen W. Scherer; Matthew E. Hurler. Global variation in copy number



in the human genome. NATURE. 444 - 7118, pp. 444 - 454. NATURE PUBLISHING GROUP, 11/2006. ISSN 0028-0836

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 26.681

- 158** Mara Dierssen; Monica Gratacos; Ignasi Sahun; Miguel Martin; Xavier Gallego; Alejandro Amador-Arjona; Maria Martinez de Lagran; Patricia Murtra; Eulalia Marti; Miguel A. Pujana; Isidre Ferrer; Esther Dalfo; Carmen Martinez-Cue; Jesus Florez; Jesus F. Torres-Peraza; Jordi Alberch; Rafael Maldonado; Cristina Fillat; Xavier Estivill. Transgenic mice overexpressing the full-length neurotrophin receptor TrkC exhibit increased catecholaminergic neuron density in specific brain areas and increased anxiety-like behavior and panic reaction. NEUROBIOLOGY OF DISEASE. 24 - 2, pp. 403 - 418. ACADEMIC PRESS INC ELSEVIER SCIENCE, 11/2006. ISSN 0969-9961

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.128

- 159** Susana de la Luna; Xavier Estivill. Cooperation to amplify gene-dosage-imbalance effects. TRENDS IN MOLECULAR MEDICINE. 12 - 10, pp. 451 - 454. ELSEVIER SCI LTD, 10/2006. ISSN 1471-4914

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.864

- 160** Raquel Rabionet; Estela Morales-Peralta; Nuria Lopez-Bigas; Maria Lourdes Arbones; Xavier Estivill. A novel G21R mutation of the GJB2 gene causes autosomal dominant non-syndromic congenital deafness in a Cuban family. GENETICS AND MOLECULAR BIOLOGY. 29 - 3, pp. 443 - 445. SOC BRASIL GENETICA, 09/2006. ISSN 1415-4757

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 0.574

- 161** Violaine Goidts; David N. Cooper; Lluís Armengol; Werner Schempp; JeVrey Conroy; Xavier Estivill; Norma Nowak; Horst Hameister; Hildegard Kehrer-Sawatzki. Complex patterns of copy number variation at sites of segmental duplications: an important category of structural variation in the human genome. HUMAN GENETICS. 120 - 2, pp. 270 - 284. SPRINGER, 09/2006. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.662

- 162** Min-Xin Guan; Qingfeng Yan; Xiaoming Li; Yelena Bykhovskaya; Jaime Gallo-Teran; Petr Hajek; Noriko Umeda; Hui Zhao; Gema Garrido; Emebet Mengesha; Tsutomu Suzuki; Ignacio del Castillo; Jennifer Lynne Peters; Ronghua Li; Yaping Qian; Xinjian Wang; Ester Ballana; Mordechai Shohat; Jianxin Lu; Xavier Estivill; Kimitsuna Watanabe; Nathan Fischel-Ghodsian. Mutation in TRMU related to transfer RNA modification modulates the phenotypic expression of the deafness-associated mitochondrial 12S ribosomal RNA mutations. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 79 - 2, pp. 291 - 302. UNIV CHICAGO PRESS, 08/2006. ISSN 0002-9297

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 12.629

- 163** O Bravo; E Ballana; X Estivill. Cochlear alterations in deaf and unaffected subjects carrying the deafness-associated A1555G mutation in the mitochondrial 12S rRNA gene. *BIOCHEMICAL AND BIOPHYSICAL RESEARCH COMMUNICATIONS*. 344 - 2, pp. 511 - 516. ACADEMIC PRESS INC ELSEVIER SCIENCE, 06/2006. ISSN 0006-291X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.855
- 164** E Cellini; B Nacmias; D Brecelj-Anderluh; A Badia-Casanovas; L Bellodi; C Boni; D Di Bella; X Estivill; F Fernandez-Aranda; C Foulon; S Friedel; M Gabrovsek; P Gorwood; M Gratacos; J Guelfi; J Hebebrand; A Hinney; J Holliday; X Hu; A Karwautz; A Kipman; R Komel; CM Rotella; M Ribases; V Ricca; L Romo; M Tomori; J Treasure; G Wagner; DA Collier; S Sorbi; J Treasure; D Collier; EC Framework V Factors Healthy Ea. Case-control and combined family trios analysis of three polymorphisms in the ghrelin gene in European patients with anorexia and bulimia nervosa. *PSYCHIATRIC GENETICS*. 16 - 2, pp. 51 - 52. LIPPINCOTT WILLIAMS & WILKINS, 04/2006. ISSN 0955-8829
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.141
- 165** QF Yan; Y Bykhovskaya; RH Li; E Mengesha; M Shohat; X Estivill; N Fischel-Ghodsian; MX Guan. Human TRMU encoding the mitochondrial 5-methylaminomethyl-2-thiouridylate-methyltransferase is a putative nuclear modifier gene for the phenotypic expression of the deafness-associated 12S rRNA mutations. *BIOCHEMICAL AND BIOPHYSICAL RESEARCH COMMUNICATIONS*. 342 - 4, pp. 1130 - 1136. ACADEMIC PRESS INC ELSEVIER SCIENCE, 04/2006. ISSN 0006-291X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.855
- 166** V Goidts; L Armengol; W Schempp; J Conroy; N Nowak; S Muller; DN Cooper; X Estivill; W Enard; JM Szamalek; H Hameister; H Kehrer-Sawatzki. Identification of large-scale human-specific copy number differences by inter-species array comparative genomic hybridization. *HUMAN GENETICS*. 119 - 1-2, pp. 185 - 198. SPRINGER, 03/2006. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.662
- 167** E Ballana; E Morales; R Rabionet; B Montserrat; M Ventayol; O Bravo; P Gasparini; X Estivill. Mitochondrial 12S rRNA gene mutations affect RNA secondary structure and lead to variable penetrance in hearing impairment. *BIOCHEMICAL AND BIOPHYSICAL RESEARCH COMMUNICATIONS*. 341 - 4, pp. 950 - 957. ACADEMIC PRESS INC ELSEVIER SCIENCE, 03/2006. ISSN 0006-291X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.855
- 168** F Donaudy; L Zheng; R Ficarella; E Ballana; M Carella; S Melchionda; X Estivill; JR Bartles; P Gasparini. Espin gene (ESPN) mutations associated with autosomal dominant hearing loss cause defects in microvillar elongation or organisation. *JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*. 43 - 2, pp. 157 - 161. 02/2006. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.087



- 169** M Ribases; M Gratacos; A Badia; L Jimenez; R Solano; J Vallejo; F Fernandez-Aranda; X Estivill. Contribution of NTRK2 to the genetic susceptibility to anorexia nervosa, Harm avoidance and minimum body mass index. MOLECULAR PSYCHIATRY. 10 - 9, pp. 851 - 860. NATURE PUBLISHING GROUP, 09/2005. ISSN 1359-4184
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 9.335
- 170** M Wattenhofer; A Reymond; V Falciola; A Charollais; D Caille; C Borel; R Lyle; X Estivill; MB Petersen; P Meda; SE Antonarakis. Different mechanisms preclude mutant CLDN14 proteins from forming tight junctions in vitro. HUMAN MUTATION. 25 - 6, pp. 543 - 549. WILEY-LISS, 06/2005. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.923
- 171** M Ribases; M Gratacos; F Fernandez-Aranda; L Bellodi; C Boni; M Anderluh; MC Cavallini; E Cellini; D Di Bella; S Erzegovesi; C Foulon; M Gabrovsek; P Gorwood; J Hebebrand; A Hinney; J Holliday; X Hu; A Karwautz; A Kipman; R Komel; B Nacmias; H Remschmidt; V Ricca; S Sorbi; M Tomori; G Wagner; J Treasure; DA Collier; X Estivill. Association of BDNF with restricting anorexia nervosa and minimum body mass index: a family-based association study of eight European populations. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 13 - 4, pp. 428 - 434. NATURE PUBLISHING GROUP, 04/2005. ISSN 1018-4813
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.251
- 172** Y Bykhovskaya; E Mengesha; D Wang; HY Yang; X Estivill; M Shohat; N Fischel-Ghodsian. Phenotype of non-syndromic deafness associated with the mitochondrial A1555G mutation is modulated by mitochondrial RNA modifying enzymes MTO1 and GTPBP3. MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM. 83 - 3, pp. 199 - 206. ACADEMIC PRESS INC ELSEVIER SCIENCE, 11/2004. ISSN 1096-7192
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.502
- 173** R Benavides-Piccione; I Ballesteros-Yanez; MM de Lagran; G Elston; X Estivill; C Fillat; J DeFelipe; M Dierssen. On dendrites in Down syndrome and DS murine models: a spiny way to learn. PROGRESS IN NEUROBIOLOGY. 74 - 2, pp. 111 - 126. PERGAMON-ELSEVIER SCIENCE LTD, 10/2004. ISSN 0301-0082
Tipo de producción: Review **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 11.933
- 174** V Fotaki; MM de Lagran; X Estivill; M Arbones; M Diersson. Haploinsufficiency of Dyrk1A in mice leads to specific alterations in the development and regulation of motor activity. BEHAVIORAL NEUROSCIENCE. 118 - 4, pp. 815 - 821. AMER PSYCHOLOGICAL ASSOC, 08/2004. ISSN 0735-7044
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.819

- 175** M Ribases; M Gratacos; F Fernandez-Aranda; L Bellodi; C Boni; M Anderluh; MC Cavallini; E Cellini; D Di Bella; S Erzegovesi; C Foulon; M Gabrovsek; P Gorwood; J Hebebrand; A Hinney; J Holliday; X Hu; A Karwautz; A Kipman; R Komel; B Nacmias; H Renschmidt; V Ricca; S Sorbi; G Wagner; J Treasure; DA Collier; X Estivill. Association of BDNF with anorexia, bulimia and age of onset of weight loss in six European populations. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 13 - 12, pp. 1205 - 1212. OXFORD UNIV PRESS, 06/2004. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.801
- 176** T Casals; J De-Gracia; M Gallego; J Dorca; B Rodriguez-Sanchon; MD Ramos; J Gimenez; A Cistero-Bahima; C Oliveira; X Estivill. Bronchiectasis in adult patients: an expression of heterozygosity for CFTR gene mutations?. CLINICAL GENETICS. 65 - 6, pp. 490 - 495. BLACKWELL MUNKSGAARD, 06/2004. ISSN 0009-9163
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.367
- 177** CJ Shaw; P Stankiewicz; G Bien-Willner; SC Bello; CA Shaw; M Carrera; LP Jurado; X Estivill; JR Lupski. Small marker chromosomes in two patients with segmental aneusomy for proximal 17p. HUMAN GENETICS. 115 - 1, pp. 1 - 7. SPRINGER-VERLAG, 06/2004. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.328
- 178** T Casals; L Aparisi; C Martinez-Costa; J Gimenez; MD Ramos; J Mora; J Diaz; J Boadas; X Estivill; A Farre. Different CFTR mutational spectrum in alcoholic and idiopathic chronic pancreatitis?. PANCREAS. 28 - 4, pp. 374 - 379. LIPPINCOTT WILLIAMS & WILKINS, 05/2004. ISSN 0885-3177
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.872
- 179** Y Bykhovskaya; E Mengesha; D Wang; HY Yang; X Estivill; M Shohat; N Fischel-Ghodsian. Human mitochondrial transcription factor B1 as a modifier gene for hearing loss associated with the mitochondrial A1555G mutation. MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM. 82 - 1, pp. 27 - 32. ACADEMIC PRESS INC ELSEVIER SCIENCE, 05/2004. ISSN 1096-7192
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.502
- 180** F Donaudy; R Snoeckx; M Pfister; HP Zenner; N Blin; M Di Stazio; A Ferrara; C Lanzara; R Ficarella; F Declau; CM Pusch; P Nurnberg; S Melchionda; L Zelante; E Ballana; X Estivill; G Van Camp; P Gasparini; A Savoia. Nonmuscle myosin heavy-chain gene MYH14 is expressed in cochlea and mutated in patients affected by autosomal dominant hearing impairment (DFNA4). AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 74 - 4, pp. 770 - 776. UNIV CHICAGO PRESS, 04/2004. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 12.340



- 181** XD Liu; XB Li; M Li; YJ Acimovic; ZZ Li; SW Scherer; X Estivill; LC Tsui. Characterization of the segmental duplication LCR7-20 in the human genome. GENOMICS. 83 - 2, pp. 262 - 269. ACADEMIC PRESS INC ELSEVIER SCIENCE, 02/2004. ISSN 0888-7543
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.840
- 182** MM de Lagran; X Altafaj; X Gallego; E Marti; X Estivill; I Sahun; C Fillat; M Dierssen. Motor phenotypic alterations in TgDyrk1a transgenic mice implicate DYRK1A in Down syndrome motor dysfunction. NEUROBIOLOGY OF DISEASE. 15 - 1, pp. 132 - 142. ACADEMIC PRESS INC ELSEVIER SCIENCE, 02/2004. ISSN 0969-9961
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.389
- 183** M Gabrovsek; M Breclj-Anderluh; L Bellodi; E Cellini; D Di Bella; X Estivill; F Fernandez-Aranda; B Freeman; F Geller; M Gratacos; R Haigh; J Hebebrand; A Hinney; J Holliday; X Hu; A Karwautz; B Nacmias; M Ribases; H Renschmidt; R Komel; S Sorbi; M Tomori; J Treasure; G Wagner; J Zhao; DA Collier. Combined family trio and case-control analysis of the COMT Val158Met polymorphism in European patients with anorexia nervosa. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART B-NEUROPSYCHIATRIC GENETICS. 124B - 1, pp. 68 - 72. 01/2004. ISSN 0148-7299
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.000
- 184** JD Groman; TW Hefferon; T Casals; LS Bassas; X Estivill; M Des Georges; C Guittard; M Koudova; MD Fallin; K Nemeth; G Fekete; L Kadasi; K Friedman; M Schwarz; C Bombieri; PF Pignatti; E Kanavakis; M Tzetis; M Schwartz; G Novelli; MR D'Apice; A Sobczynska-Tomaszewska; J Bal; M Stuhmann; M Macek; M Claustres; GR Cutting. Variation in a repeat sequence determines whether a common variant of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene is pathogenic or benign. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 74 - 1, pp. 176 - 179. UNIV CHICAGO PRESS, 01/2004. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 12.340
- 185** L Carim-Todd; M Escarceller; X Estivill; L Sumoy. LRRN6A/LERN1 (leucine-rich repeat neuronal protein 1), a novel gene with enriched expression in limbic system and neocortex. EUROPEAN JOURNAL OF NEUROSCIENCE. 18 - 12, pp. 3167 - 3182. 12/2003. ISSN 0953-816X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.872
- 186** I del Castillo; MA Moreno-Pelayo; FJ del Castillo; Z Brownstein; S Marlin; Q Adina; DJ Cockburn; A Pandya; KR Siemerling; GP Chamberlin; E Ballana; W Wuyts; AT Maciel-Guerra; A Alvarez; M Villamar; M Shohat; D Abeliovich; HHM Dahl; X Estivill; P Gasparini; T Hutchin; WE Nance; EL Sartorato; RJH Smith; G Van Camp; KB Avraham; C Petit; F Moreno. Prevalence and evolutionary origins of the del(GJB6-D13S1830) mutation in the DFNB1 locus in hearing-impaired subjects: a multicenter study. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 73 - 6, pp. 1452 - 1458. 12/2003. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 11.602



- 187** N Andreu; C Carreras; F Prieto; X Estivill; V Volpini; C Fillat. Identification and characterization of a novel splice-site mutation in a patient with Wiskott-Aldrich syndrome. *JOURNAL OF HUMAN GENETICS*. 48 - 11, pp. 590 - 593. 11/2003. ISSN 1435-232X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.278
- 188** JE Hilton; KE Christensen; D Watkins; BA Raby; Y Renaud; S de la Luna; X Estivill; RE MacKenzie; TJ Hudson; DS Rosenblatt. The molecular basis of glutamate formiminotransferase deficiency. *HUMAN MUTATION*. 22 - 5, pp. 416 - 416. 11/2003. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.328
- 189** N Andreu; N Pujol-Moix; L Martinez-Lostao; M Oset; E Muniz-Diaz; X Estivill; V Volpini; C Fillat. Wiskott-Aldrich syndrome in a female with skewed X-chromosome inactivation. *BLOOD CELLS MOLECULES AND DISEASES*. 31 - 3, pp. 332 - 337. 11/2003. ISSN 1079-9796
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.991
- 190** L Armengol; MA Pujana; J Cheung; SW Scherer; X Estivill. Enrichment of segmental duplications in regions of breaks of synteny between the human and mouse genomes suggest their involvement in evolutionary rearrangements. *HUMAN MOLECULAR GENETICS*. 12 - 17, pp. 2201 - 2208. 09/2003. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 8.597
- 191** L Genesca; A Aubareda; JJ Fuentes; X Estivill; S De la Luna; M Perez-Riba. Phosphorylation of calcipressin 1 increases its ability to inhibit calcineurin and decreases calcipressin half-life. *BIOCHEMICAL JOURNAL*. 374 - Part 2, pp. 567 - 575. 09/2003. ISSN 0264-6021
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.101
- 192** M Alvarez; X Estivill; S de la Luna. DYRK1A accumulates in splicing speckles through a novel targeting signal and induces speckle disassembly. *JOURNAL OF CELL SCIENCE*. 116 - 15, pp. 3099 - 3107. 08/2003. ISSN 0021-9533
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.250
- 193** M Dierssen; R Benavides-Piccione; C Martinez-Cue; X Estivill; J Florez; GN Elston; J DeFelipe. Alterations of neocortical pyramidal cell phenotype in the Ts65Dn mouse model of Down syndrome: Effects of environmental enrichment. *CEREBRAL CORTEX*. 13 - 7, pp. 758 - 764. 07/2003. ISSN 1047-3211
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)



Índice de impacto: 5.626

- 194** D de Semir; M Nadal; JR Gonzalez; S Larriba; A Avinyo; V Nunes; T Casals; X Estivill; JM Aran. Suitability of oligonucleotide-mediated cystic fibrosis gene repair in airway epithelial cells. JOURNAL OF GENE MEDICINE. 5 - 7, pp. 625 - 639. JOHN WILEY & SONS LTD, 07/2003. ISSN 1099-498X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.806
- 195** JE Hilton; KE Christensen; D Watkins; BA Raby; Y Renaud; S de la Luna; X Estivill; RE MacKenzie; TJ Hudson; DS Rosenblatt. The molecular basis of glutamate formiminotransferase deficiency. HUMAN MUTATION. 22 - 1, pp. 67 - 73. 07/2003. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.328
- 196** E Ars; H Kruyer; M Morell; E Pros; E Serra; A Ravella; X Estivill; C Lazaro. Recurrent mutations in the NF1 gene are common among neurofibromatosis type 1 patients. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 40 - 6, BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 06/2003. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.368
- 197** SW Scherer; J Cheung; JR MacDonald; LR Osborne; K Nakabayashi; JA Herbrick; AR Carson; L Parker-Katirae; J Skaug; R Khaja; JJ Zhang; AK Hudek; M Li; M Haddad; GE Duggan; BA Fernandez; E Kanematsu; S Gentles; CC Christopoulos; S Choufani; D Kwasnicka; XQH Zheng; ZW Lai; D Nusskern; Q Zhang; ZP Gu; F Lu; S Zeesman; MJ Nowaczyk; I Teshima; D Chitayat; C Shuman; R Weksberg; EH Zackai; TA Grebe; SR Cox; SJ Kirkpatrick; N Rahman; JM Friedman; HHQ Heng; PG Pelicci; F Lo-Coco; E Belloni; LG Shaffer; B Pober; CC Morton; JF Gusella; GAP Bruns; BR Korf; BJ Quade; AH Ligon; H Ferguson; AW Higgins; NT Leach; SR Herrick; E Lemyre; CG Farra; HG Kim; AM Summers; KW Gripp; W Roberts; P Szatmari; EJT Winsor; KH Grzeschik; A Teebi; BA Minassian; J Kere; L Armengol; MA Pujana; X Estivill; MD Wilson; BF Koop; S Tosi; GE Moore; AP Boright; E Zlotorynski; B Kerem; PM Kroisel; E Petek; DG Oscier; SJ Mould; H Dohner; K Dohner; JM Rommens; JB Vincent; JC Venter; PW Li; RJ Mural; MD Adams; LC Tsui. Human chromosome 7: DNA sequence and biology. SCIENCE. 300 - 5620, pp. 767 - 772. AMER ASSOC ADVANCEMENT SCIENCE, 05/2003. ISSN 0036-8075
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 29.781
- 198** G Gimelli; MA Pujana; MG Patricelli; S Russo; D Giardino; L Larizza; J Cheung; L Armengol; A Schinzel; X Estivill; O Zuffardi. Genomic inversions of human chromosome 15q11-q13 in mothers of Angelman syndrome patients with class II (BP2/3) deletions. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 12 - 8, pp. 849 - 858. OXFORD UNIV PRESS, 04/2003. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 8.597
- 199** E Marti; X Altafaj; M Dierssen; S de la Luna; V Fotaki; M Alvarez; M Perez-Riba; I Ferrer; X Estivill. Dyrk1A expression pattern supports specific roles of this kinase in the adult central nervous system. BRAIN RESEARCH. 964 - 2, pp. 250 - 263. ELSEVIER SCIENCE BV, 02/2003. ISSN 0006-8993
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.474

- 200** K Domschke; G Kuhlenbaumer; A Schirmacher; C Lorenzi; L Armengol; D DiBella; M Gratacos; HS Garritsen; MM Nothen; P Franke; P Sand; J Fritze; G Perez; W Maier; W Sibrowski; X Estivill; L Bellodi; EB Ringelstein; V Arolt; R Martin-Santos; M Catalano; F Stogbauer; J Deckert. Human nuclear transcription factor gene CREM: Genomic organization, mutation screening, and association analysis in panic disorder. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART B-NEUROPSYCHIATRIC GENETICS. 117B - 1, pp. 70 - 78. WILEY-LISS, 02/2003. ISSN 0148-7299
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 201** J Cheung; X Estivill; R Khaja; JR MacDonald; K Lau; LC Tsui; SW Scherer. Genome-wide detection of segmental duplications and potential assembly errors in the human genome sequence. GENOME BIOLOGY. 4 - 4, BIOMED CENTRAL LTD, 2003. ISSN 1474-760X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 202** M Ribases; M Gratacos; L Armengol; R de Cid; A Badia; L Jimenez; R Solano; J Vallejo; F Fernandez; X Estivill. Met66 in the brain-derived neurotrophic factor (BDNF) precursor is associated with anorexia nervosa restrictive type. MOLECULAR PSYCHIATRY. 8 - 8, pp. 745 - 751. NATURE PUBLISHING GROUP, 2003. ISSN 1359-4184
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.539
- 203** O Padilla; MA Pujana; A Lopez-de la Iglesia; I Gimferrer; M Arman; JM Vila; L Places; J Vives; X Estivill; F Lozano. Cloning of S4D-SRCRB, a new soluble member of the group B scavenger receptor cysteine-rich family (SRCR-SF) mapping to human chromosome 7q11.23. IMMUNOGENETICS. 54 - 9, pp. 621 - 634. SPRINGER-VERLAG, 12/2002. ISSN 0093-7711
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.475
- 204** Nuria Lopez-Bigas; Maria L. Arbones; Xavier Estivill; Lionel Simonneau. Expression profiles of the connexin genes, Gjb1 and Gjb3, in the developing mouse cochlea. MECHANISMS OF DEVELOPMENT. 119 - 1, pp. S111 - S115. ELSEVIER SCIENCE BV, 12/2002. ISSN 0925-4773
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.462
- 205** V Fotaki; M Dierssen; S Alcantara; S Martinez; E Marti; C Casas; J Visa; E Soriano; X Estivill; ML Arbones. Dyrk1A haploinsufficiency affects viability and causes developmental delay and abnormal brain morphology in mice. MOLECULAR AND CELLULAR BIOLOGY. 22 - 18, pp. 6636 - 6647. AMER SOC MICROBIOLOGY, 09/2002. ISSN 0270-7306
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 8.840
- 206** X Estivill; J Cheung; MA Pujana; K Nakabayashi; SW Scherer; LC Tsui. Chromosomal regions containing high-density and ambiguously mapped putative single nucleotide polymorphisms (SNPs) correlate with segmental duplications in the human genome. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 11 - 17, pp. 1987 - 1995. OXFORD UNIV PRESS, 08/2002. ISSN 0964-6906



Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.306

- 207** E Thonnissen; R Rabionet; ML Arbones; X Estivill; K Willecke; T Ott. Human connexin26 (GJB2) deafness mutations affect the function of gap junction channels at different levels of protein expression. HUMAN GENETICS. 111 - 2, pp. 190 - 197. SPRINGER-VERLAG, 08/2002. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.429

- 208** M Dierssen; V Fotaki; MM de Lagran; M Gratacos; M Arbones; C Fillat; X Estivill. Neurobehavioral development of two mouse lines commonly used in transgenic studies. PHARMACOLOGY BIOCHEMISTRY AND BEHAVIOR. 73 - 1, pp. 19 - 25. PERGAMON-ELSEVIER SCIENCE LTD, 08/2002. ISSN 0091-3057

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.741

- 209** D de Semir; A Avinyo; S Larriba; V Nunes; T Casals; X Estivill; JM Aran. Quantitative assessment of chimeroplast stability in biological fluids by polyacrylamide gel electrophoresis and laser-assisted fluorescence analysis. PHARMACEUTICAL RESEARCH. 19 - 6, pp. 914 - 918. KLUWER ACADEMIC/PLENUM PUBL, 06/2002. ISSN 0724-8741

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.354

- 210** D de Semir; J Petriz; A Avinyo; S Larriba; V Nunes; T Casals; X Estivill; JM Aran. Non-viral vector-mediated uptake, distribution, and stability of chimeraptasts in human airway epithelial cells. JOURNAL OF GENE MEDICINE. 4 - 3, pp. 308 - 322. JOHN WILEY & SONS LTD, 05/2002. ISSN 1099-498X

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.567

- 211** R Rabionet; N Lopez-Bigas; ML Arbones; X Estivill. Connexin mutations in hearing loss, dermatological and neurological disorders. TRENDS IN MOLECULAR MEDICINE. 8 - 5, pp. 205 - 212. ELSEVIER SCI LTD, 05/2002. ISSN 1471-4914

Tipo de producción: Review

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 7.162

- 212** K Asumalahti; C Veal; T Laitinen; S Suomela; M Allen; O Elomaa; M Moser; R de Cid; S Ripatti; I Vorechovsky; JA Marcusson; H Nakagawa; C Lazaro; X Estivill; F Capon; G Novelli; U Saarialho-Kere; J Barker; R Trembath; J Kere; Psoriasis Consortium. Coding haplotype analysis supports HCR as the putative susceptibility gene for psoriasis at the MHC PSORS1 locus. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 11 - 5, pp. 589 - 597. OXFORD UNIV PRESS, 03/2002. ISSN 0964-6906

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.306



- 213** M Carrio; J Visa; A Cascante; X Estivill; C Fillat. Intratumoral activation of cyclophosphamide by retroviral transfer of the cytochrome P4502B1 in a pancreatic tumor model. Combination with the HSVtk/GCV system. JOURNAL OF GENE MEDICINE. 4 - 2, pp. 141 - 149. JOHN WILEY & SONS LTD, 03/2002. ISSN 1099-498X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.567
- 214** M Wattenhofer; MV Di Iorio; R Rabionet; L Dougherty; A Pampanos; T Schwede; B Montserrat-Sentis; ML Arbones; T Iliades; A Pasquadibisceglie; M D'Amelio; S Alwan; C Rossier; HHM Dahl; MB Petersen; X Estivill; P Gasparini; HS Scott; SE Antonarakis. Mutations in the Tmprss3 gene are a rare cause of childhood nonsyndromic deafness in Caucasian patients. JOURNAL OF MOLECULAR MEDICINE-JMM. 80 - 2, pp. 124 - 131. SPRINGER-VERLAG, 02/2002. ISSN 0946-2716
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.303
- 215** MA Pujana; M Nadal; M Guitart; L Armengol; M Gratacos; X Estivill. Human chromosome 15q11-q14 regions of rearrangements contain clusters of LCR15 duplicons. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 10 - 1, pp. 26 - 35. NATURE PUBLISHING GROUP, 01/2002. ISSN 1018-4813
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.136
- 216** Nuria Lopez-Bigas; Salvatore Melchionda; Paolo Gasparini; Alfonso Borrigan; Maria Lourdes Arbones; Xavier Estivill. A Common Frameshift Mutation and Other Variants in GJB4 (Connexin 30.3): Analysis of Hearing Impairment Families. HUMAN MUTATION. 19 - 4, WILEY-BLACKWELL, 2002. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.894
- 217** P Gorwood; J Ades; L Bellodi; E Cellini; DA Collier; D Di Bella; M Di Bernardo; X Estivill; F Fernandez-Aranda; M Gratacos; J Hebebrand; A Hinney; X Hu; A Karwautz; A Kipman; MC Mouren-Simeoni; B Nacmias; M Ribases; H Remschmidt; V Ricca; CM Rotella; S Sorbi; J Treasure. The 5-HT2A-1438G/A polymorphism in anorexia nervosa: a combined analysis of 316 trios from six European centres. MOLECULAR PSYCHIATRY. 7 - 1, pp. 90 - 94. NATURE PUBLISHING GROUP, 2002. ISSN 1359-4184
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.497
- 218** S Larriba; L Sumoy; MD Ramos; J Gimenez; X Estivill; T Casals; V Nunes. ATB(0)/SLC1A5 gene. Fine localisation and exclusion of association with the intestinal phenotype of cystic fibrosis. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 9 - 11, pp. 860 - 866. NATURE PUBLISHING GROUP, 11/2001. ISSN 1018-4813
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.173

- 219** MD Amaral; P Pacheco; S Beck; CM Farinha; D Penque; P Nogueira; C Barreto; B Lopes; T Casals; J Dapena; S Gartner; C Vasquez; J Perez-Frias; C Oliveira; R Cabanas; X Estivill; M Tzetis; E Kanavakis; S Doudounakis; T Dork; B Tummeler; E Girodon-Boulandet; C Cazeneuve; M Goossens; M Blayau; C Verlingue; I Vieira; C Ferec; M Claustres; M des Georges; C Clavel; P Birembaut; D Hubert; T Bienvenu; M Adoun; JC Chomel; K De Boeck; H Cuppens; J Lavinha. Cystic fibrosis patients with the 3272-26A > G splicing mutation have milder disease than F508del homozygotes: a large European study. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 38 - 11, pp. 777 - 782. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 11/2001. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.098
- 220** N Andreu; M Escarceller; S Feather; K Devriendt; AS Wolf; X Estivill; L Sumoy. PALML, a novel paralemmn-related gene mapping on human chromosome 1p21. GENE. 278 - 1-2, pp. 33 - 40. ELSEVIER SCIENCE BV, 10/2001. ISSN 0378-1119
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.041
- 221** M Carrio; A Mazo; C Lopez-Iglesias; X Estivill; C Fillat. Retrovirus-mediated transfer of the herpes simplex virus thymidine kinase and connexin26 genes in pancreatic cells results in variable efficiency on the bystander killing: Implications for gene therapy. INTERNATIONAL JOURNAL OF CANCER. 94 - 1, pp. 81 - 88. WILEY-LISS, 10/2001. ISSN 0020-7136
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.233
- 222** C Pucharcos; C Casas; M Nadal; X Estivill; S de la Luna. The human intersectin genes and their spliced variants are differentially expressed. BIOCHIMICA ET BIOPHYSICA ACTA-GENE STRUCTURE AND EXPRESSION. 1521 - 1-3, pp. 1 - 11. ELSEVIER SCIENCE BV, 10/2001. ISSN 0167-4781
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.782
- 223** S Melchionda; N Ahituv; L Bisceglia; T Sobe; F Glaser; R Rabionet; ML Arbones; A Notarangelo; E Di Iorio; M Carella; L Zelante; X Estivill; KB Avraham; P Gasparini. MYO6, the human homologue of the gene responsible for deafness in Snell's waltzer mice, is mutated in autosomal dominant nonsyndromic hearing loss. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 69 - 3, pp. 635 - 640. UNIV CHICAGO PRESS, 09/2001. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 10.542
- 224** X Altafaj; M Dierssen; C Baamonde; E Marti; J Visa; J Guimera; M Oset; JR Gonzalez; J Florez; C Fillat; X Estivill. Neurodevelopmental delay, motor abnormalities and cognitive deficits in transgenic mice overexpressing Dyrk1A (minibrain), a murine model of Down's syndrome. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 10 - 18, pp. 1915 - 1923. OXFORD UNIV PRESS, 09/2001. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 9.318

- 225** M Gratacos; M Nadal; R Martin-Santos; MA Pujana; J Gago; B Peral; L Armengol; I Ponsa; R Miro; A Bulbena; X Estivill. A polymorphic genomic duplication on human chromosome 15 is a susceptibility factor for panic and phobic disorders. CELL. 106 - 3, pp. 367 - 379. CELL PRESS, 08/2001. ISSN 0092-8674
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 29.219
- 226** S Larriba; L Bassas; S Egozcue; J Gimenez; MD Ramos; O Briceno; X Estivill; T Casals. Adenosine triphosphate-binding cassette superfamily transporter gene expression in severe male infertility. BIOLOGY OF REPRODUCTION. 65 - 2, pp. 394 - 400. SOC STUDY REPRODUCTION, 08/2001. ISSN 0006-3363
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.508
- 227** X Estivill; T Casals; N Malats; M Porta; L Guarner; FX Real. Evaluation of the role of CFTR in alcohol related pancreatic disease - Reply. GUT. 49 - 2, pp. 312 - 313. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 08/2001. ISSN 0017-5749
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.170
- 228** M Dierssen; C Fillat; L Crnic; M Arbones; J Florez; X Estivill. Murine models for Down syndrome. PHYSIOLOGY & BEHAVIOR. 73 - 5, SI, pp. 859 - 871. PERGAMON-ELSEVIER SCIENCE LTD, 08/2001. ISSN 0031-9384
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.328
- 229** E Serra; T Rosenbaum; M Nadal; U Winner; E Ars; X Estivill; C Lazaro. Mitotic recombination effects homozygosity for NF1 germline mutations in neurofibromas. NATURE GENETICS. 28 - 3, pp. 294 - 296. NATURE AMERICA INC, 07/2001. ISSN 1061-4036
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 29.600
- 230** R de Cid; V Volpinij; L Almasy; D Otero; X Estivill; C Lazaro; Grp Clin Estudio Psoriasis. Analysis of the susceptibility regions to psoriasis in Spanish population: evidence of a major gene involved in psoriasis in 6p21. MEDICINA CLINICA. 117 - 2, pp. 49 - 51. EDICIONES DOYMA S/L, 06/2001. ISSN 0025-7753
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 0.837
- 231** Y Bykhovskaya; HY Yang; K Taylor; T Hang; RYM Tun; X Estivill; RAMS Casano; K Majamaa; M Shohat; N Fischel-Ghodsian. Modifier locus for mitochondrial DNA disease: Linkage and linkage disequilibrium mapping of a nuclear modifier gene for maternally inherited deafness. GENETICS IN MEDICINE. 3 - 3, pp. 177 - 180. LIPPINCOTT WILLIAMS & WILKINS, 05/2001. ISSN 1098-3600
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.933



- 232** E Serra; E Ars; A Ravella; A Sanchez; S Puig; T Rosenbaum; X Estivill; C Lazaro. Somatic NF1 mutational spectrum in benign neurofibromas: mRNA splice defects are common among point mutations. HUMAN GENETICS. 108 - 5, pp. 416 - 429. SPRINGER-VERLAG, 05/2001. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.209
- 233** N Lopez-Bigas; M Olive; R Rabionet; O Ben-David; JA Martinez-Matos; O Bravo; I Banchs; V Volpini; P Gasparini; KB Avraham; I Ferrer; ML Arbones; X Estivill. Connexin 31 (GJB3) is expressed in the peripheral and auditory nerves and causes neuropathy and hearing impairment. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 10 - 9, pp. 947 - 952. OXFORD UNIV PRESS, 04/2001. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 9.318
- 234** C Fillat; T Espanol; M Oset; M Ferrando; X Estivill; V Volpini. Identification of WASP mutations in 14 Spanish families with Wiskott-Aldrich syndrome. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 100 - 2, pp. 116 - 121. WILEY-LISS, 04/2001. ISSN 0148-7299
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.378
- 235** L Carim-Todd; M Escarceller; X Estivill; L Sumoy. Characterization of human FSD1, a novel brain specific gene on chromosome 19 with paralogy to 9q31. BIOCHIMICA ET BIOPHYSICA ACTA-GENE STRUCTURE AND EXPRESSION. 1518 - 1-2, pp. 200 - 203. ELSEVIER SCIENCE BV, 03/2001. ISSN 0167-4781
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.782
- 236** C Casas; S Martinez; MA Pritchard; JJ Fuentes; M Nadal; J Guimera; M Arbones; J Florez; E Soriano; X Estivill; S Alcantara. Dscr1, a novel endogenous inhibitor of calcineurin signaling, is expressed in the primitive ventricle of the heart and during neurogenesis. MECHANISMS OF DEVELOPMENT. 101 - 1-2, pp. 289 - 292. ELSEVIER SCIENCE BV, 03/2001. ISSN 0925-4773
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.687
- 237** PA Lazo; M Nadal; M Ferrer; E Area; J Hernandez-Torres; SM Nabokina; F Mollinedo; X Estivill. Genomic organization, chromosomal localization, alternative splicing, and isoforms of the human synaptosome-associated protein-23 gene implicated in vesicle-membrane fusion processes. HUMAN GENETICS. 108 - 3, pp. 211 - 215. SPRINGER-VERLAG, 03/2001. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.209
- 238** P Bedit; R Paciucci; TM Thomson; M Valeri; M Nadal; C Caceres; I de Torres; X Estivill; JJ Lozano; J Morote; J Reventos. PTOV1, a novel protein overexpressed in prostate cancer containing a new class of protein homology blocks. ONCOGENE. 20 - 12, pp. 1455 - 1464. NATURE PUBLISHING GROUP, 03/2001. ISSN 0950-9232



Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 6.737

- 239** M Font; L Feliubadalo; X Estivill; V Nunes; E Golomb; Y Kreiss; E Pras; L Bisceglia; AP d'Adamo; L Zelante; P Gasparini; MT Bassi; AL George; M Manzoni; M Riboni; A Ballabio; G Borsani; N Reig; E Fernandez; A Zorzano; J Bertran; M Palacin; Intl Cystinuria Consortium. Functional analysis of mutations in SLC7A9, and genotype-phenotype correlation in non-Type I cystinuria. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 10 - 4, pp. 305 - 316. OXFORD UNIV PRESS, 02/2001. ISSN 0964-6906

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 9.318

- 240** C Badenas; S Castellvi-Bel; V Volpini; D Jimenez; A Sanchez; X Estivill; M Mila. Linkage analysis in Spanish families with nonspecific X-linked mental retardation: Significant linkage at Xq13-q21. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 98 - 4, pp. 343 - 347. WILEY-LISS, 02/2001. ISSN 0148-7299

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.378

- 241** MA Pujana; M Nadal; M Gratacos; B Peral; K Csiszar; R Gonzalez-Sarmiento; L Sumoy; X Estivill. Additional complexity on human chromosome 15q: Identification of a set of newly recognized duplicons (LCR15) on 15q11-q13, 15q24, and 15q26. GENOME RESEARCH. 11 - 1, pp. 98 - 111. COLD SPRING HARBOR LAB PRESS, 01/2001. ISSN 1088-9051

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 8.559

- 242** R de Cid; JC Chomel; C Lazaro; J Sunyer; M Baudis; T Casals; N Le Moual; A Kitzis; J Feingold; J Anto; X Estivill; F Kauffmann. CFTR and asthma in the French EGEA study. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 9 - 1, pp. 67 - 69. NATURE PUBLISHING GROUP, 01/2001. ISSN 1018-4813

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.173

- 243** M Nadal; CG Vigo; MI Melaragno; JAD Andrade; LG Alonso; D Brunini; M Pritchard; X Estivill. Clinical and cytogenetic characterisation of a patient with Down syndrome resulting from a 21q22.1 -> qter duplication. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 38 - 1, pp. 73 - 76. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 01/2001. ISSN 0022-2593

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.098

- 244** N Malats; T Casals; M Porta; L Guarner; X Estivill; FX Real; PANKRAS II Study Grp. Cystic fibrosis transmembrane regulator (CFTR) Delta F508 mutation and 5T allele in patients with chronic pancreatitis and exocrine pancreatic cancer. GUT. 48 - 1, pp. 70 - 74. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 01/2001. ISSN 0017-5749

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)



Índice de impacto: 6.170

- 245** L Carim-Todd; L Sumoy; N Andreu; X Estivill; M Escarceller. Identification and characterization of BTBD1, a novel BTB domain containing gene on human chromosome 15q24. GENE. 262 - 1-2, pp. 275 - 281. ELSEVIER SCIENCE BV, 01/2001. ISSN 0378-1119
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.041
- 246** L Carim-Todd; M Escarceller; X Estivill; L Sumoy. Identification and characterization of UBXD1, a novel UBX domain-containing gene on human chromosome 19p13, and its mouse ortholog. BIOCHIMICA ET BIOPHYSICA ACTA-GENE STRUCTURE AND EXPRESSION. 1517 - 2, pp. 298 - 301. ELSEVIER SCIENCE BV, 01/2001. ISSN 0167-4781
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.782
- 247** L Sumoy; R Pluvinet; N Andreu; X Estivill; M Escarceller. PACSIN 3 is a novel SH3 domain cytoplasmic adapter protein of the pacsin-syndapin-FAP52 gene family. GENE. 262 - 1-2, pp. 199 - 205. ELSEVIER SCIENCE BV, 01/2001. ISSN 0378-1119
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.041
- 248** M Gomez-Zaera; TM Strom; B Rodriguez; X Estivill; T Meitinger; V Nunes. Presence of a major WFS1 mutation in Spanish wolfram syndrome pedigrees. MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM. 72 - 1, pp. 72 - 81. ACADEMIC PRESS INC, 01/2001. ISSN 1096-7192
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.345
- 249** N Lopez-Bigas; R Rabionet; ML Arbones; X Estivill. R32W variant in Connexin 31: mutation or polymorphism for deafness and skin disease?. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 9 - 1, pp. 70 - 70. NATURE PUBLISHING GROUP, 01/2001. ISSN 1018-4813
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.173
- 250** L Carim-Todd; L Sumoy; N Andreu; X Estivill; M Escarceller. Cloning, mapping and expression analysis of C15orf4, a novel human gene with homology to the yeast mitochondrial ribosomal protein YmL30 gene. DNA SEQUENCE. 12 - 2, pp. 91 - 96. HARWOOD ACAD PUBL GMBH, TAYLOR & FRANCIS GROUP, 2001. ISSN 1042-5179
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 0.594
- 251** M Dierssen; E Marti; C Pucharcos; V Fotaki; X Altafaj; K Casas; A Solans; ML Arbones; C Fillat; X Estivill. Functional genomics of Down syndrome: a multidisciplinary approach. JOURNAL OF NEURAL TRANSMISSION-SUPPLEMENT. 61, pp. 131 - 148. SPRINGER, 2001. ISSN 0303-6995



Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.257

- 252** L Carim-Todd; L Sumoy; N Andreu; X Estivill; M Escarceller. Identification of C15orf5, a heart-enriched transcript on chromosome 15q23-q24. DNA SEQUENCE. 12 - 1, pp. 67 - 69. HARWOOD ACAD PUBL GMBH, 2001. ISSN 1042-5179

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 0.594

- 253** J Mallolas; MA Vilaseca; C Pavia; N Lambruschini; FJ Cambra; J Campistol; D Gomez; A Carrio; X Estivill; M Mila. Large de novo deletion in chromosome 12 affecting the PAH, IGF1, ASCL1, and TRA1 genes. JOURNAL OF MOLECULAR MEDICINE-JMM. 78 - 12, pp. 721 - 724. SPRINGER-VERLAG, 2001. ISSN 0946-2716

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.498

- 254** A Ruiz; MA Pujana; X Estivill. Isolation and characterisation of a novel human gene (C9orf11) on chromosome 9p21, a region frequently deleted in human cancer. BIOCHIMICA ET BIOPHYSICA ACTA-GENE STRUCTURE AND EXPRESSION. 1517 - 1, pp. 128 - 134. ELSEVIER SCIENCE BV, 12/2000. ISSN 0167-4781

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.243

- 255** E Serra; T Rosenbaum; U Winner; R Aledo; E Ars; X Estivill; HG Lenard; C Lazaro. Schwann cells harbor the somatic NF1 mutation in neurofibromas: evidence of two different Schwann cell subpopulations. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 9 - 20, pp. 3055 - 3064. OXFORD UNIV PRESS, 12/2000. ISSN 0964-6906

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 9.048

- 256** R Chrast; HS Scott; MP Pappasavvas; C Rossier; ES Antonarakis; C Barras; MT Davisson; C Schmidt; X Estivill; M Dierssen; M Pritchard; SE Antonarakis. The mouse brain transcriptome by SAGE: Differences in gene expression between P30 brains of the partial trisomy 16 mouse model of Down syndrome (Ts65Dn) and normals. GENOME RESEARCH. 10 - 12, pp. 2006 - 2021. COLD SPRING HARBOR LAB PRESS, 12/2000. ISSN 1088-9051

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 7.615

- 257** E Dequeker; H Cuppens; J Dodge; X Estivill; M Goossens; PF Pignatti; H Scheffer; M Schwartz; M Schwarz; B Tummeler; JJ Cassiman. Recommendations for quality improvement in genetic testing for cystic fibrosis European Concerted Action on Cystic Fibrosis. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 8 - 2, pp. S2 - S24. NATURE PUBLISHING GROUP, 09/2000. ISSN 1018-4813

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.175

- 258** JJ Fuentes; L Genesca; TJ Kingsbury; KW Cunningham; M Perez-Riba; X Estivill; S de la Luna. DSCR1, overexpressed in Down syndrome, is an inhibitor of calcineurin-mediated signaling pathways. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 9 - 11, pp. 1681 - 1690. OXFORD UNIV PRESS, 07/2000. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 9.048
- 259** FX Real; J Bertranpetit; X Estivill. Genes as causes: scientific fact or simplistic thinking?. JOURNAL OF EPIDEMIOLOGY AND COMMUNITY HEALTH. 54 - 7, pp. 559 - 559. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 07/2000. ISSN 0143-005X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.827
- 260** T Casals; L Bassas; S Egozcue; MD Ramos; J Gimenez; A Segura; F Garcia; M Carrera; S Larriba; J Sarquella; X Estivill. Heterogeneity for mutations in the CFTR gene and clinical correlations in patients with congenital absence of the vas deferens. HUMAN REPRODUCTION. 15 - 7, pp. 1476 - 1483. OXFORD UNIV PRESS, 07/2000. ISSN 0268-1161
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.997
- 261** C Pucharcos; X Estivill; S de la Luna. Intersectin 2, a new multimodular protein involved in clathrin-mediated endocytosis. FEBS LETTERS. 478 - 1-2, pp. 43 - 51. ELSEVIER SCIENCE BV, 07/2000. ISSN 0014-5793
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.440
- 262** Y Bykhovskaya; X Estivill; K Taylor; T Hang; M Hamon; RAMS Casano; HY Yang; JI Rotter; M Shohat; N Fischel-Ghodsian. Candidate locus for a nuclear modifier gene for maternally inherited deafness. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 66 - 6, pp. 1905 - 1910. UNIV CHICAGO PRESS, 06/2000. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 10.351
- 263** S Puig; J Castro; PJ Ventura; A Ruiz; C Ascaso; J Melvehy; X Estivill; JM Mascaro; M Lecha; T Castel; Univ Barcelona. Large deletions of chromosome 9p in cutaneous malignant melanoma identify patients with a high risk of developing metastases. MELANOMA RESEARCH. 10 - 3, pp. 231 - 236. LIPPINCOTT WILLIAMS & WILKINS, 06/2000. ISSN 0960-8931
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.862
- 264** M Nadal; A Valiente; A Domenech; M Pritchard; X Estivill; MA Ramos-Arroyo. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: two cases with a reciprocal translocation t(16;17)(q12;p11.2) interrupting the PMP22 gene. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 37 - 5, pp. 396 - 398. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 05/2000. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)



Índice de impacto: 3.290

- 265** MO Kilinc; VN Ninis; A Tolun; X Estivill; T Casals; A Savov; E Dagli; F Karakoc; M Demirkol; G Huner; F Ozkinay; E Demir; JL Seculi; J Pena; C Bousoño; J Ferrer-Calvete; C Calvo; G Glover; I Kremenski. Genotype-phenotype correlation in three homozygotes and nine compound heterozygotes for the cystic fibrosis mutation 2183AA -> G shows a severe phenotype. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 37 - 4, pp. 307 - 309. BRITISH MEDICAL JOURNAL PUBL GROUP, 04/2000. ISSN 0022-2593

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.290

- 266** N Lopez-Bigas; R Rabionet; E Martinez; O Bravo; J Girons; A Borragan; M Pellicer; ML Arbones; X Estivill. Mutations in the mitochondrial tRNA Ser(UCN) and in the GJB2 (connexin 26) gene are not modifiers of the age at onset or severity of hearing loss in Spanish patients with the 12S rRNA A1555G mutation. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 66 - 4, pp. 1465 - 1467. UNIV CHICAGO PRESS, 04/2000. ISSN 0002-9297

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 10.351

- 267** M Mila; S Castellvi-Bel; A Sanchez; A Barcelo; C Badenas; J Mallolas; X Estivill. Rare variants in the promoter of the fragile X syndrome gene (FMR1). MOLECULAR AND CELLULAR PROBES. 14 - 2, pp. 115 - 119. ACADEMIC PRESS LTD, 04/2000. ISSN 0890-8508

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.744

- 268** T Laitinen; V Ollikainen; C Lazaro; P Kauppi; R de Cid; JM Anto; X Estivill; H Lokki; H Mannila; LA Laitinen; J Kere. Association study of the chromosomal region containing the FCER2 gene suggests it has a regulatory role in atopic disorders. AMERICAN JOURNAL OF RESPIRATORY AND CRITICAL CARE MEDICINE. 161 - 3, pp. 700 - 706. AMER LUNG ASSOC, 03/2000. ISSN 1073-449X

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 5.443

- 269** T Dork; M Macek; F Mekus; B Tummler; J Tzountzouris; T Casals; A Krebsova; M Koudova; I Sakmaryova; M Macek; V Vavrova; D Zemkova; E Ginter; NV Petrova; T Ivaschenko; V Baranov; M Witt; A Pogorzelski; J Bal; C Zekanowsky; K Wagner; M Stuhmann; I Bauer; HH Seydewitz; T Neumann; S Jakubiczka; C Kraus; B Thamm; M Nechiporenko; L Livshits; N Mosse; G Tsukerman; L Kadasi; M Ravnik-Glavac; D Glavac; R Komel; K Vouk; V Kucinskas; A Krumina; M Teder; S Kocheva; GD Efremov; T Onay; B Kirdar; G Malone; M Schwarz; ZQ Zhou; KJ Friedman; S Carles; M Claustres; D Bozon; C Verlingue; C Ferec; M Tzetis; E Kanavakis; H Cuppens; C Bombieri; PF Pignatti; F Sangiuolo; A Jordanova; J Kusic; D Radojkovic; J Sertic; D Richter; AS Rukavina; E Bjorck; B Strandvik; H Cardoso; M Montgomery; B Nakielna; D Hughes; X Estivill; I Aznarez; E Tullis; LC Tsui; J Zielenski. Characterization of a novel 21-kb deletion, CFTRdele2,3(21 kb), in the CFTR gene: a cystic fibrosis mutation of Slavic origin common in Central and East Europe. HUMAN GENETICS. 106 - 3, pp. 259 - 268. SPRINGER VERLAG, 03/2000. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.422



- 270** E Ars; E Serra; S de la Luna; X Estivill; C Lazaro. Cold shock induces the insertion of a cryptic exon in the neurofibromatosis type 1 (NF1) mRNA. NUCLEIC ACIDS RESEARCH. 28 - 6, pp. 1307 - 1312. OXFORD UNIV PRESS, 03/2000. ISSN 0305-1048
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 5.396
- 271** C Bombieri; S Giorgi; S Carles; R de Cid; F Belpinati; C Tandoi; N Pallares-Ruiz; C Lazaro; BM Ciminelli; MC Romey; T Casals; F Pompei; G Gandini; M Claustres; X Estivill; PF Pignatti; G Modiano. A new approach for identifying non-pathogenic mutations. An analysis of the cystic fibrosis transmembrane regulator gene in normal individuals. HUMAN GENETICS. 106 - 2, pp. 172 - 178. SPRINGER VERLAG, 02/2000. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.422
- 272** P Gasparini; R Rabionet; G Barbujani; S Melchionda; M Petersen; K Brondum-Nielsen; A Metspalu; E Oitmaa; M Pisano; P Fortina; L Zelante; X Estivill; Genetic Anal Consortium GJB2 35del. High carrier frequency of the 35delG deafness mutation in European populations. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 8 - 1, pp. 19 - 23. STOCKTON PRESS, 01/2000. ISSN 1018-4813
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.175
- 273** Y Espinosa-Parrilla; G Navarro; M Morell; E Abella; X Estivill; N Sala. Homozygosity for the protein S Heerlen allele is associated with type IPS deficiency in a thrombophilic pedigree with multiple risk factors. THROMBOSIS AND HAEMOSTASIS. 83 - 1, pp. 102 - 106. F K SCHATTAUER VERLAG GMBH, 01/2000. ISSN 0340-6245
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.372
- 274** R Rabionet; L Zelante; N Lopez-Bigas; L D'Agruma; S Melchionda; G Restagno; ML Arbones; P Gasparini; X Estivill. Molecular basis of childhood deafness resulting from mutations in the GJB2 (connexin 26) gene. HUMAN GENETICS. 106 - 1, pp. 40 - 44. SPRINGER VERLAG, 01/2000. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.422
- 275** R Torra; C Badenas; L Perez-Oller; JL San Millan; D Telleria; X Estivill; A Darnell. Mutational analysis of PKD1 and PKD2 genes (autosomal dominant polycystic disease type 1 and 2). NEFROLOGIA. 20 - 1, pp. 39 - 46. SOC ESPANOLA NEFROLOGIA DR RAFAEL MATESANZ, 01/2000. ISSN 0211-6995
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 0.310
- 276** E Ars; E Serra; J Garcia; H Kruyer; A Gaona; C Lazaro; X Estivill. Mutations affecting mRNA splicing are the most common molecular defects in patients with neurofibromatosis type 1. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 9 - 2, pp. 237 - 247. OXFORD UNIV PRESS, 01/2000. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)



Índice de impacto: 9.048

- 277** A Solans; X Estivill; S de la Luna. A new aspartyl protease on 21q22.3, BACE2, is highly similar to Alzheimer's amyloid precursor protein beta-secretase. CYTOGENETICS AND CELL GENETICS. 89 - 3-4, pp. 177 - 184. KARGER, 2000. ISSN 0301-0171
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.409
- 278** JB Soriano; R de Cid; X Estivill; JM Anto; J Sunyer; D Otero; J Roca; R Rodriguez-Roisin; F Morell; MJ Rodrigo; G Ercilla; TH Beaty; C Lazaro. Association study of proposed candidate genes/regions in a population of Spanish asthmatics. EUROPEAN JOURNAL OF EPIDEMIOLOGY. 16 - 8, pp. 745 - 750. KLUWER ACADEMIC PUBL, 2000. ISSN 0393-2990
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 0.918
- 279** A Solans; X Estivill; S de la Luna. Cloning and characterization of human FTCD on 21q22.3, a candidate gene for glutamate formiminotransferase deficiency. CYTOGENETICS AND CELL GENETICS. 88 - 1-2, pp. 43 - 49. KARGER, 2000. ISSN 0301-0171
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.409
- 280** L Carim-Todd; M Escarceller; X Estivill; L Sumoy. Cloning of the novel gene TM6SF1 reveals conservation of clusters of paralogous genes between human chromosomes 15q24 -> q26 and 19p13.3 -> p12. CYTOGENETICS AND CELL GENETICS. 90 - 3-4, pp. 255 - 260. KARGER, 2000. ISSN 0301-0171
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.409
- 281** L Carim; L Sumoy; N Andreu; X Estivill; M Escarceller. Cloning, mapping and expression analysis of VPS33B, the human orthologue of rat Vps33b. CYTOGENETICS AND CELL GENETICS. 89 - 1-2, pp. 92 - 95. KARGER, 2000. ISSN 0301-0171
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.409
- 282** L Sumoy; L Carim; M Escarceller; M Nadal; M Gratacos; MA Pujana; X Estivill; B Peral. HMG20A and HMG20B map to human chromosomes 15q24 and 19p13.3 and constitute a distinct class of HMG-box genes with ubiquitous expression. CYTOGENETICS AND CELL GENETICS. 88 - 1-2, pp. 62 - 67. KARGER, 2000. ISSN 0301-0171
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.409
- 283** L Carim; L Sumoy; N Andreu; X Estivill; M Escarceller. Identification and expression analysis of C15orf3, a novel gene on chromosome 15q21.1 -> q21.2. CYTOGENETICS AND CELL GENETICS. 88 - 3-4, pp. 330 - 332. KARGER, 2000. ISSN 0301-0171



Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.409

- 284** M Escarceller; R Pluvinet; L Sumoy; X Estivill. Identification and expression analysis of C3orf1, a novel human gene homologous to the Drosophila RP140-upstream gene. DNA SEQUENCE. 11 - 3-4, pp. 335 - 338. HARWOOD ACAD PUBL GMBH, 2000. ISSN 1042-5179

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 0.542

- 285** R Rabionet; P Gasparini; X Estivill. Molecular genetics of hearing impairment due to mutations in gap junction genes encoding beta connexins. HUMAN MUTATION. 16 - 3, pp. 190 - 202. WILEY-LISS, 2000. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.666

- 286** Y Espinosa-Parrilla; M Morell; M Borrell; JC Souto; J Fontcuberta; X Estivill; N Sala. Optimization of a simple and rapid single-strand conformation analysis for detection of mutations in the PROS1 gene: Identification of seven novel mutations and three novel, apparently neutral, variants. HUMAN MUTATION. 15 - 5, pp. 463 - 473. WILEY-LISS, 2000. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.666

- 287** X Estivill; R Rabionet. Molecular basis of deafness due to mutations in the connexin26 gene (GJB2). GAP JUNCTIONS. 49, pp. 483 - 508. ACADEMIC PRESS INC, 2000. ISSN 1063-5823

Tipo de producción: Review

Tipo de soporte: Libro

- 288** SY Wang; M Cruts; J Del-Favero; Y Zhang; F Tissir; MC Potier; D Patterson; D Nizetic; A Bosch; HM Chen; L Bennett; X Estivill; A Kessling; SE Antonarakis; C van Broeckhoven. A high-resolution physical map of human chromosome 21p using yeast artificial chromosomes. GENOME RESEARCH. 9 - 11, pp. 1059 - 1073. COLD SPRING HARBOR LAB PRESS, 11/1999. ISSN 1088-9051

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 7.062

- 289** J Mallolas; MA Vilaseca; J Campistol; N Lambruschini; FJ Cambra; X Estivill; M Mila. Mutational spectrum of phenylalanine hydroxylase deficiency in the population resident in Catalonia: genotype-phenotype correlation. HUMAN GENETICS. 105 - 5, pp. 468 - 473. SPRINGER VERLAG, 11/1999. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.145

- 290** A Torroni; F Cruciani; C Rengo; D Sellitto; N Lopez-Bigas; R Rabionet; N Govea; AL de Munain; M Sarduy; L Romero; M Villamar; I del Castillo; F Moreno; X Estivill; R Scozzari. The A1555G mutation in the 12S rRNA gene of human mtDNA: Recurrent origins and founder events in families affected by sensorineural deafness. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 65 - 5, pp. 1349 - 1358. UNIV CHICAGO PRESS, 11/1999. ISSN 0002-9297

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista



Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 10.426

- 291** A Ruiz; M Nadal; S Puig; X Estivill. Cloning of the human phospholipase A2 activating protein (hPLAP) gene on the chromosome 9p21 melanoma deleted region. GENE. 239 - 1, pp. 155 - 161. ELSEVIER SCIENCE BV, 10/1999. ISSN 0378-1119

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.258

- 292** C Pucharcos; JJ Fuentes; C Casas; S de la Luna; S Alcantara; ML Arbones; E Soriano; X Estivill; M Pritchard. Alu-splice cloning of human Intersectin (ITSN), a putative multivalent binding protein expressed in proliferating and differentiating neurons and overexpressed in Down syndrome. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 7 - 6, pp. 704 - 712. STOCKTON PRESS, 09/1999. ISSN 1018-4813

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.554

- 293** JM Aran; C Fillat; X Estivill. Genetic engineering approaches for organ transplantation. TRANSPLANTATION PROCEEDINGS. 31 - 6, pp. 2228 - 2229. ELSEVIER SCIENCE INC, 09/1999. ISSN 0041-1345

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 0.590

- 294** A Grifa; CA Wagner; L D'Ambrosio; S Melchionda; F Bernardi; N Lopez-Bigas; R Rabionet; M Arbones; M Della Monica; X Estivill; L Zelante; F Lang; P Gasparini. Mutations in GJB6 cause nonsyndromic autosomal dominant deafness at DFNA3 locus. NATURE GENETICS. 23 - 1, pp. 16 - 18. NATURE AMERICA INC, 09/1999. ISSN 1061-4036

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 30.693

- 295** L Feliubadalo; M Font; J Purroy; F Rousaud; X Estivill; V Nunes; E Golomb; M Centola; I Aksentijevich; Y Kreiss; B Goldman; M Pras; DL Kastner; E Pras; P Gasparini; L Bisceglia; E Beccia; M Gallucci; L de Sanctis; A Ponzone; GF Rizzoni; L Zelante; MT Bassi; AL George; M Manzoni; A De Grandi; M Riboni; JK Endsley; A Ballabio; G Borsani; N Reig; E Fernandez; R Estevez; M Pineda; D Torrents; M Camps; J Lloberas; A Zorzano; M Palacin; Int Cystinuria Consortium. Non-type I cystinuria caused by mutations in SLC7A9, encoding a subunit (b(o,+))AT of rBAT. NATURE GENETICS. 23 - 1, pp. 52 - 57. NATURE AMERICA INC, 09/1999. ISSN 1061-4036

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 30.693

- 296** L Feliubadalo; L Bisceglia; M Font; L Dello Strologo; E Beccia; M Arslan-Kirchner; B Steinmann; L Zelante; X Estivill; A Zorzano; M Palacin; P Gasparini; V Nunes. Recombinant families locate the gene for non-type I cystinuria between markers C13 and D19S587 on chromosome 19q13.1. GENOMICS. 60 - 3, pp. 362 - 365. ACADEMIC PRESS INC, 09/1999. ISSN 0888-7543

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.386

- 297** C Fillat; JM Aran; X Estivill. Tools of gene transfer in organ transplantation. TRANSPLANTATION PROCEEDINGS. 31 - 6, pp. 2230 - 2231. ELSEVIER SCIENCE INC, 09/1999. ISSN 0041-1345
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 0.590
- 298** R Torra; C Badenas; JL San Millan; L Perez-Oller; X Estivill; A Darnell. A loss-of-function model for cystogenesis in human autosomal dominant polycystic kidney disease type 2. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 65 - 2, pp. 345 - 352. UNIV CHICAGO PRESS, 08/1999. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 10.426
- 299** E Ars; H Kruyer; A Gaona; E Serra; C Lazaro; X Estivill. Prenatal diagnosis of sporadic neurofibromatosis type 1 (NF1) by RNA and DNA analysis of a splicing mutation. PRENATAL DIAGNOSIS. 19 - 8, pp. 739 - 742. JOHN WILEY & SONS LTD, 08/1999. ISSN 0197-3851
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.885
- 300** A Ruiz; S Puig; J Malveyh; C Lazaro; M Lynch; AM Gimenez-Arnau; L Puig; J Sanchez-Conejo; X Estivill; TC Tel. CDKN2A mutations in Spanish cutaneous malignant melanoma families and patients with multiple melanomas and other neoplasia. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 36 - 6, pp. 490 - 493. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 06/1999. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.986
- 301** M Mila; A Carrio; A Sanchez; D Gomez; D Jimenez; X Estivill; F Ballesta. Clinical characterization, molecular and FISH studies in 80 patients with clinical suspicion of Williams-Beuren syndrome. MEDICINA CLINICA. 113 - 2, pp. 46 - 49. EDICIONES DOYMA S/A, 06/1999. ISSN 0025-7753
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 0.811
- 302** J Zielenski; M Corey; R Rozmahel; D Markiewicz; I Aznarez; T Casals; S Larriba; B Mercier; GR Cutting; A Krebsova; M Macek; E Langfelder-Schwind; BC Marshall; J DeCelle-Germana; M Claustres; A Palacio; J Bal; A Nowakowska; C Ferec; X Estivill; P Durie; LC Tsui. Detection of a cystic fibrosis modifier locus for meconium ileus on human chromosome 19q13. NATURE GENETICS. 22 - 2, pp. 128 - 129. NATURE AMERICA INC, 06/1999. ISSN 1061-4036
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 30.693
- 303** MA Pujana; J Corral; M Gratacos; O Combarros; J Berciano; D Genis; I Banchs; X Estivill; V Volpini; Ataxia Study Grp. Spinocerebellar ataxias in Spanish patients: genetic analysis of familial and sporadic cases. HUMAN GENETICS. 104 - 6, pp. 516 - 522. SPRINGER VERLAG, 06/1999. ISSN 0340-6717



Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.145

- 304** T Antoniadi; R Rabionet; C Kroupis; GA Aperis; J Economides; J Petmezakis; E Economou-Petersen; X Estivill; MB Petersen. High prevalence in the Greek population of the 35delG mutation in the connexin 26 gene causing prelingual deafness. CLINICAL GENETICS. 55 - 5, pp. 381 - 382. MUNKSGAARD INT PUBL LTD, 05/1999. ISSN 0009-9163

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.391

- 305** J Guimera; C Casas; X Estivill; M Pritchard. Human minibrain homologue (MNBH/DYRK1): Characterization, alternative splicing, differential tissue expression, and overexpression in Down syndrome. GENOMICS. 57 - 3, pp. 407 - 418. ACADEMIC PRESS INC, 05/1999. ISSN 0888-7543

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.386

- 306** S Castellvi-Bel; A Sanchez; C Badenas; J Mallolas; A Barcelo; D Jimenez; M Villa; X Estivill; M Mila. Single-strand conformation polymorphism analysis in the FMR1 gene. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 84 - 3, pp. 262 - 265. WILEY-LISS, 05/1999. ISSN 0148-7299

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.479

- 307** C Badenas; R Torra; JL San Millan; L Lucero; M Mila; X Estivill; A Darnell. Mutational analysis within the 3' region of the PKD1 gene. KIDNEY INTERNATIONAL. 55 - 4, pp. 1225 - 1233. BLACKWELL SCIENCE INC, 04/1999. ISSN 0085-2538

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.807

- 308** R Rabionet; X Estivill. Allele specific oligonucleotide analysis of the common deafness mutation 35delG in the connexin 26 (GJB2) gene. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 36 - 3, pp. 260 - 261. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 03/1999. ISSN 0022-2593

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.986

- 309** A Manzano; JX Perez; M Nadal; X Estivill; A Lange; R Bartrons. Cloning, expression and chromosomal localization of a human testis 6-phosphofructo-2-kinase/fructose-2,6-bisphosphatase gene. GENE. 229 - 1-2, pp. 83 - 89. ELSEVIER SCIENCE BV, 03/1999. ISSN 0378-1119

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.258



- 310** MG Zaera; A Barrientos; L Arias; I Rojas; J Arruga; X Estivill; J Casademont; V Nunes. Leber's hereditary optic neuropathy mutations in 31 Spanish individuals affected by optic atrophy; segregation studies in 5 families. *MEDICINA CLINICA*. 112 - 9, pp. 326 - 329. EDICIONES DOYMA S/A, 03/1999. ISSN 0025-7753
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 0.811
- 311** L Martorell; MA Pujana; J Valero; J Joven; V Volpini; A Labad; X Estivill; E Vilella. Anticipation is not associated with CAG repeat expansion in parent-offspring pairs of patients affected with schizophrenia. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*. 88 - 1, pp. 50 - 56. WILEY-LISS, 02/1999. ISSN 0148-7299
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.479
- 312** P Gasparini; X Estivill; P Fortina. Vestibular and hearing loss in genetic and metabolic disorders. *CURRENT OPINION IN NEUROLOGY*. 12 - 1, pp. 35 - 39. LIPPINCOTT WILLIAMS & WILKINS, 02/1999. ISSN 1350-7540
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.993
- 313** S Leder; Y Weber; X Altafaj; X Estivill; HG Joost; W Becker. Cloning and characterization of DYRK1B, a novel member of the DYRK family of protein kinases. *BIOCHEMICAL AND BIOPHYSICAL RESEARCH COMMUNICATIONS*. 254 - 2, pp. 474 - 479. ACADEMIC PRESS INC, 01/1999. ISSN 0006-291X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.161
- 314** JJ Fuentes; M Dierssen; C Pucharcos; C Fillat; C Casas; X Estivill; M Pritchard. Application of Alu-splice PCR on chromosome 21: DSCR1 and Intersectin. *JOURNAL OF NEURAL TRANSMISSION-SUPPLEMENT*. 57, pp. 337 - 352. SPRINGER VERLAG, 1999. ISSN 0303-6995
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.492
- 315** L Carim; L Sumoy; M Nadal; X Estivill; M Escarceller. Cloning, expression, and mapping of PDCD9, the human homolog of Gallus gallus pro-apoptotic protein p52. *CYTOGENETICS AND CELL GENETICS*. 87 - 1-2, pp. 85 - 88. KARGER, 1999. ISSN 0301-0171
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.604
- 316** C Lazaro; R de Cid; J Sunyer; J Soriano; J Gimenez; M Alvarez; T Casals; JM Anto; X Estivill. Missense mutations in the cystic fibrosis gene in adult patients with asthma. *HUMAN MUTATION*. 14 - 6, pp. 510 - 519. WILEY-LISS, 1999. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.642



- 317** CL Correa; H Brems; C Lazaro; X Estivill; M Clementi; S Mason; JL Rutkowski; P Marynen; E Legius. Molecular studies in 20 submicroscopic neurofibromatosis type 1 gene deletions. HUMAN MUTATION. 14 - 5, pp. 387 - 393. WILEY-LISS, 1999. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.642
- 318** N Lopez-Bigas; R Rabionet; R de Cid; N Govea; P Gasparini; L Zelante; ML Arbones; X Estivill. Splice-site mutation in the PDS gene may result in intrafamilial variability for deafness in Pendred syndrome. HUMAN MUTATION. 14 - 6, pp. 520 - 526. WILEY-LISS, 1999. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.642
- 319** C Cruz; M Nadal; F Ventura; R Bartrons; X Estivill; JL Rosa. The human HERC3 gene maps to chromosome 4q21 by fluorescence in situ hybridization. CYTOGENETICS AND CELL GENETICS. 87 - 3-4, pp. 263 - 264. KARGER, 1999. ISSN 0301-0171
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.604
- 320** S Larriba; L Bassas; J Gimenez; MD Ramos; A Segura; V Nunes; X Estivill; T Casals. Testicular CFTR splice variants in patients with congenital absence of the vas deferens. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 7 - 11, pp. 1739 - 1744. OXFORD UNIV PRESS, 10/1998. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 9.307
- 321** R Llevadot; G Marques; M Pritchard; X Estivill; A Ferrus; P Scambler. Cloning, chromosome mapping and expression analysis of the HIRA gene from Drosophila melanogaster. BIOCHEMICAL AND BIOPHYSICAL RESEARCH COMMUNICATIONS. 249 - 2, pp. 486 - 491. ACADEMIC PRESS INC, 08/1998. ISSN 0006-291X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.780
- 322** F Carratala; F Galan; M Moya; X Estivill; MA Pritchard; R Llevadot; M Nadal; M Gratacos. A patient with autistic disorder and a 20/22 chromosomal translocation. DEVELOPMENTAL MEDICINE AND CHILD NEUROLOGY. 40 - 7, pp. 492 - 495. CAMBRIDGE UNIV PRESS, 07/1998. ISSN 0012-1622
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.316
- 323** JC Stephens; DE Reich; DB Goldstein; HD Shin; MW Smith; M Carrington; C Winkler; GA Huttley; R Allikmets; L Schriml; B Gerrard; M Malasky; MD Ramos; S Morlot; M Tzetis; C Oddoux; FS di Giovine; G Nasioulas; D Chandler; M Aseev; M Hanson; L Kalaydjieva; D Glavac; P Gasparini; E Kanavakis; M Claustres; M Kambouris; H Ostrer; G Duff; V Baranov; H Sibul; A Metspalu; D Goldman; N Martin; D Duffy; J Schmidtke; X Estivill; SJ O'Brien; M Dean. Dating the origin of the CCR5-Delta 32 AIDS-resistance allele by the coalescence of haplotypes. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 62 - 6, pp. 1507 - 1515. UNIV CHICAGO PRESS, 06/1998. ISSN 0002-9297



Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 10.869

- 324** R Torra; C Badenas; A Darnell; JA Camacho; R Aspinwall; PC Harris; X Estivill. Facilitated diagnosis of the contiguous gene syndrome: Tuberous sclerosis and polycystic kidneys by means of haplotype studies. AMERICAN JOURNAL OF KIDNEY DISEASES. 31 - 6, pp. 1038 - 1043. W B SAUNDERS CO, 06/1998. ISSN 0272-6386

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.084

- 325** A Ruiz; S Puig; M Lynch; T Castel; X Estivill. Retention of the CDKN2A locus and low frequency of point mutations in primary and metastatic cutaneous malignant melanoma. INTERNATIONAL JOURNAL OF CANCER. 76 - 3, pp. 312 - 316. WILEY-LISS, 05/1998. ISSN 0020-7136

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.283

- 326** E Ars; H Kruyer; A Gaona; P Casquero; J Rosell; V Volpini; E Serra; C Lazaro; X Estivill. A clinical variant of neurofibromatosis type 1: Familial spinal neurofibromatosis with a frameshift mutation in the NF1 gene. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 62 - 4, pp. 834 - 841. UNIV CHICAGO PRESS, 04/1998. ISSN 0002-9297

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 10.869

- 327** R Torra; C Badenas; A Darnell; C Nicolau; V Volpini; L Revert; X Estivill. Clinical, genetic and molecular studies on autosomal dominant polycystic kidney disease. MEDICINA CLINICA. 110 - 13, pp. 481 - 487. EDICIONES DOYMA S/A, 04/1998. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 0.789

- 328** MA Pujana; V Volpini; X Estivill. Large CAG/CTG repeat templates produced by PCR, usefulness for the DIRECT method of cloning genes with CAG/CTG repeat expansions. NUCLEIC ACIDS RESEARCH. 26 - 5, pp. 1352 - 1353. OXFORD UNIV PRESS, 03/1998. ISSN 0305-1048

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.878

- 329** X Estivill; P Fortina; S Surrey; R Rabionet; S Melchionda; L D'Agruma; E Mansfield; E Rappaport; N Govea; M Mila; L Zelante; P Gasparini. Connexin-26 mutations in sporadic and inherited sensorineural deafness. LANCET. 351 - 9100, pp. 394 - 398. LANCET LTD, 02/1998. ISSN 0140-6736

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 11.793



- 330** R Llevadot; X Estivill; P Scambler; M Pritchard. Isolation and genomic characterization of the TUPLE1/HIRA gene of the pufferfish *Fugu rubripes*. *GENE*. 208 - 2, pp. 279 - 283. ELSEVIER SCIENCE BV, 02/1998. ISSN 0378-1119
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.007
- 331** MA Pujana; V Volpini; M Gratacos; J Corral; I Banchs; A Sanchez; D Genis; C Cervera; X Estivill. Uncloned expanded CAG/CTG repeat sequences in autosomal dominant cerebellar ataxia (ADCA) detected by the repeat expansion detection (RED) method. *JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*. 35 - 2, pp. 99 - 102. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 02/1998. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.682
- 332** X Estivill; N Govea; A Barcelo; E Perello; C Badenas; E Romero; L Moral; R Scozzari; L D'Urbano; M Zeviani; A Torroni. Familial progressive sensorineural deafness is mainly due to the mtDNA A1555G mutation and is enhanced by treatment with aminoglycosides. *AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*. 62 - 1, pp. 27 - 35. UNIV CHICAGO PRESS, 01/1998. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 10.869
- 333** E Sancho; MR Vila; L Sanchez-Pulido; JJ Lozano; R Paciucci; M Nadal; M Fox; C Harvey; B Bercovich; N Loukili; A Ciechanover; SL Lin; F Sanz; X Estivill; A Valencia; TM Thomson. Role of UEV-1, an inactive variant of the E2 ubiquitin-conjugating enzymes, in in vitro differentiation and cell cycle behavior of HT-29-M6 intestinal mucosecretory cells. *MOLECULAR AND CELLULAR BIOLOGY*. 18 - 1, pp. 576 - 589. AMER SOC MICROBIOLOGY, 01/1998. ISSN 0270-7306
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 9.571
- 334** A Manzano; JL Rosa; F Ventura; JX Perez; M Nadal; X Estivill; S Ambrosio; J Gil; R Bartrons. Molecular cloning, expression, and chromosomal localization of a ubiquitously expressed human 6-phosphofructo-2-kinase/fructose-2,6-bisphosphatase gene (PFKFB3). *CYTOGENETICS AND CELL GENETICS*. 83 - 3-4, pp. 214 - 217. KARGER, 1998. ISSN 0301-0171
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.878
- 335** T Casals; MD Ramos; J Gimenez; M Nadal; V Nunes; X Estivill. Paternal origin of a de Novo novel CFTR mutation (L1065R) causing cystic fibrosis. *HUMAN MUTATION*. 1, pp. S99 - S102. WILEY-LISS, 1998. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.548
- 336** R Torra; C Badenas; B Peral; A Darnell; E Serra; V Gamble; AE Turco; PC Harris; X Estivill. Recurrence of the PKD1 nonsense mutation Q4041X in Spanish, Italian, and British families. *HUMAN MUTATION*. 1, pp. S117 - S120. WILEY-LISS, 1998. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.548

- 337** JJ Fuentes; C Pucharcos; M Pritchard; X Estivill. Alu-splice PCR: a simple method to isolate exon-containing fragments from cloned human genomic DNA. HUMAN GENETICS. 101 - 3, pp. 346 - 350. SPRINGER VERLAG, 12/1997. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.662

- 338** T Casals; MD Ramos; J Gimenez; S Larriba; V Nunes; X Estivill. High heterogeneity for cystic fibrosis in Spanish families: 75 mutations account for 90% of chromosomes. HUMAN GENETICS. 101 - 3, pp. 365 - 370. SPRINGER VERLAG, 12/1997. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.662

- 339** S Puig; A Ruiz; T Castel; V Volpini; J Malveyh; F Cardellach; M Lynch; JM Mascaró; X Estivill. Inherited susceptibility to several cancers but absence of linkage between dysplastic nevus syndrome and CDKN2A in a melanoma family with a mutation in the CDKN2A (P16INK4A) gene. HUMAN GENETICS. 101 - 3, pp. 359 - 364. SPRINGER VERLAG, 12/1997. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.662

- 340** A Barrientos; J Casademont; F Cardellach; E Ardite; X Estivill; A Urbano-Marquez; JC Fernandez-Checa; V Nunes. Qualitative and quantitative changes in skeletal muscle mtDNA and expression of mitochondrial-encoded genes in the human aging process. BIOCHEMICAL AND MOLECULAR MEDICINE. 62 - 2, pp. 165 - 171. ACADEMIC PRESS INC, 12/1997. ISSN 1077-3150

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 0.981

- 341** A Barrientos; J Casademont; F Cardellach; X Estivill; A Urbano-Marquez; V Nunes. Reduced steady-state levels of mitochondrial RNA and increased mitochondrial DNA amount in human brain with aging. MOLECULAR BRAIN RESEARCH. 52 - 2, pp. 284 - 289. ELSEVIER SCIENCE BV, 12/1997. ISSN 0169-328X

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.742

- 342** JB Soriano; G Ercilla; J Sunyer; FX Real; C Lazaro; MJ Rodrigo; X Estivill; J Roca; R RodriguezRoisin; F Morell; JM Anto. HLA class II genes in soybean epidemic asthma patients. AMERICAN JOURNAL OF RESPIRATORY AND CRITICAL CARE MEDICINE. 156 - 5, pp. 1394 - 1398. AMER LUNG ASSOC, 11/1997. ISSN 1073-449X

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.705

- 343** MA Pujana; M Gratacos; J Corral; I Banchs; A Sanchez; D Genis; C Cervera; V Volpini; X Estivill. Polymorphisms at 13 expressed human sequences containing CAG/CTG repeats and analysis in autosomal dominant cerebellar ataxia (ADCA) patients. HUMAN GENETICS. 101 - 1, pp. 18 - 21. SPRINGER VERLAG, 11/1997. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.662
- 344** J Guimera; C Pucharcos; A Domenech; C Casas; A Solans; T Gallardo; J Ashley; M Lovett; X Estivill; M Pritchard. Cosmid contig and transcriptional map of three regions of human chromosome 21q22: Identification of 37 novel transcripts by direct selection. GENOMICS. 45 - 1, pp. 59 - 67. ACADEMIC PRESS INC JNL-COMP SUBSCRIPTIONS, 10/1997. ISSN 0888-7543
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.424
- 345** M Mila; A Sanchez; C Badenas; C Brun; D Jimenez; MP Villa; S CastellviBel; X Estivill. Screening for FMR1 and FMR2 mutations in 222 individuals from Spanish special schools: identification of a case of FRAXE-associated mental retardation. HUMAN GENETICS. 100 - 5-6, pp. 503 - 507. SPRINGER VERLAG, 10/1997. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.662
- 346** E Serra; S Puig; D Otero; A Gaona; H Kruyer; E Ars; X Estivill; C Lazaro. Confirmation of a double-hit model for the NF1 gene in benign neurofibromas. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 61 - 3, pp. 512 - 519. UNIV CHICAGO PRESS, 09/1997. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 10.244
- 347** L Zelante; P Gasparini; X Estivill; S Melchionda; L DAgruma; N Govea; M Mila; M DellaMonica; J Lutfi; M Shohat; E Mansfield; K Delgrosso; E Rappaport; S Surrey; P Fortina. Connexin26 mutations associated with the most common form of non-syndromic neurosensory autosomal recessive deafness (DFNB1) in Mediterraneans. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 6 - 9, pp. 1605 - 1609. OXFORD UNIV PRESS, 09/1997. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 8.505
- 348** JJ Fuentes; MA Pritchard; X Estivill. Genomic organization, alternative splicing, and expression patterns of the DSCR1 (Down syndrome candidate region 1) gene. GENOMICS. 44 - 3, pp. 358 - 361. ACADEMIC PRESS INC JNL-COMP SUBSCRIPTIONS, 09/1997. ISSN 0888-7543
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.424
- 349** ES Mansfield; M Vainer; DW Harris; P Gasparini; X Estivill; S Surrey; P Fortina. Rapid sizing of polymorphic microsatellite markers by capillary array electrophoresis. JOURNAL OF CHROMATOGRAPHY A. 781 - 1-2, pp. 295 - 305. ELSEVIER SCIENCE BV, 09/1997. ISSN 0021-9673



Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.697

- 350** R Torra; C Badenas; A Darnell; C Bru; A Escorsell; X Estivill. Autosomal dominant polycystic kidney disease with anticipation and Caroli's disease associated with a PKD1 mutation. KIDNEY INTERNATIONAL. 52 - 1, pp. 33 - 38. BLACKWELL SCIENCE INC, 07/1997. ISSN 0085-2538

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 4.071

- 351** MA Pujana; L Martorell; V Volpini; J Valero; A Labad; E Vilella; X Estivill. Analysis of amino-acid and nucleotide variants in the spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1) gene in schizophrenic patients. HUMAN GENETICS. 99 - 6, pp. 772 - 775. SPRINGER VERLAG, 06/1997. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.662

- 352** S Melchionda; P Fortina; X Estivill; V Volpini; N Govea; M Mila; S Surrey; A Totaro; P Stanziale; L Zelante; P Gasparini. Analysis of microsatellite markers for linkage studies of genetic deafness. MINERVA BIOTECNOLOGICA. 9 - 2, pp. 93 - 97. EDIZIONI MINERVA MEDICA, 06/1997. ISSN 1120-4826

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 353** A Sanchez; M Mila; S CastellviBel; M Rosich; D Jimenez; C Badenas; X Estivill. Maternal transmission in sporadic Huntington's disease. JOURNAL OF NEUROLOGY NEUROSURGERY AND PSYCHIATRY. 62 - 5, pp. 535 - 537. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 05/1997. ISSN 0022-3050

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.976

- 354** A Sanchez; M Mila; S CastellviBel; M Calopa; D Genis; D Jimenez; X Estivill. Molecular analysis of the IT15 gene in 79 Spanish Huntington's disease families: Confirmation of diagnosis and presymptomatic testing. MEDICINA CLINICA. 108 - 18, pp. 687 - 690. EDICIONES DOYMA S/A, 05/1997. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 0.896

- 355** Y EspinosaParrilla; M Morell; JC Souto; M Borrell; D HeineSuner; I Tirado; V Volpini; X Estivill; N Sala. Absence of linkage between type III protein S deficiency and the PROS1 and C4BP genes in families carrying the protein S Heerlen allele. BLOOD. 89 - 8, pp. 2799 - 2806. W B SAUNDERS CO, 04/1997. ISSN 0006-4971

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 9.507

- 356** A Moral; J Palou; A Lafuente; R Molina; J Piulachs; T Castel; M Trias; JM Mascaro; A Vilalta; A Ballesta; T Molina; X Estivill; J Estape. Immunohistochemical study of alpha, mu and pi class glutathione S transferase expression in malignant melanoma. BRITISH JOURNAL OF DERMATOLOGY. 136 - 3, pp. 345 - 350. BLACKWELL SCIENCE LTD, 03/1997. ISSN 0007-0963

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista



Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.838

- 357** P Gasparini; X Estivill; V Volpini; A Totaro; S CastellviBel; N Govea; M Mila; M DellaMonica; V Ventruto; M DeBenedetto; P Stanziale; L Zelante; ES Mansfield; L Sandkuijl; S Surrey; P Fortina. Linkage of DFNB1 to non-syndromic neurosensory autosomal-recessive deafness in Mediterranean families. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 5 - 2, pp. 83 - 88. KARGER, 03/1997. ISSN 1018-4813

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.112

- 358** L Bisceglia; MJ Calonge; A Totaro; L Feliubadalo; S Melchionda; J Garcia; X Testar; M Gallucci; A Ponzzone; L Zelante; A Zorzano; X Estivill; P Gasparini; V Nunes; M Palacin. Localization, by linkage analysis, of the cystinuria type III gene to chromosome 19q13.1. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 60 - 3, pp. 611 - 616. UNIV CHICAGO PRESS, 03/1997. ISSN 0002-9297

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 10.244

- 359** M Nadal; S Moreno; M Pritchard; MA Preciado; X Estivill; MA RamosArroyo. Down syndrome: Characterisation of a case with partial trisomy of chromosome 21 owing to a paternal balanced translocation (15;21)(q26;q22.1) by FISH. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 34 - 1, pp. 50 - 54. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 01/1997. ISSN 0022-2593

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.388

- 360** R Torra; C Nicolau; C Badenas; S Navarro; L Perez; X Estivill; A Darnell. Ultrasonographic study of pancreatic cysts in autosomal dominant polycystic kidney disease. CLINICAL NEPHROLOGY. 47 - 1, pp. 19 - 22. DUSTRI-VERLAG DR KARL FEISTLE, 01/1997. ISSN 0301-0430

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.437

- 361** X Estivill; C Bancells; C Ramos; A Piazza; A Carbonara; G Mastella; A Bonizzato; G Castaldi; E DAlcamo; M Ferrari; P Gasparini; G Guanti; GB Leoni; PF Pignatti; P Ronchetto; M Seia; F Torricelli; M Goossens; F ChevalierPorst; D Bozon; B SimonBouy; D Feldmann; J Elion; JC Kaplan; C Ferec; M Claustres; C Clavel; E Puchelle; J Lunardi; M Mathieu; H Scheffer; DJJ Halley; AMW vandenOuweland; ASLN Tijmensen; T Casals; FJ Gimenez; L Ramos; M Beneyto; J Benitez; A Palacio; B Tummler; I Bauer; T Meitinger; A Claass; M Lindner; E Schroder; M Stuhmann; J Cassiman; H Cuppens; P Cochaux; J Poncin; L Messian; VS Baranov; TE Ivaschenko; M Bakay; J Bal; M Witt; M Kanavakis; M Tzetis; T Antoniadi; J Lavinha; P Pacheco; A Duarte; P Loureiro; L Kalaydjieva; D Angelicheva; A Jordanova; A Savov; K Eiklid; L Holmberg; C Schaedel; M Ozguc; A Gocmen; H Erdern; S LiechtiGallati; M Nemeti; G Fekete; T Klaassen; M Schwarz; M Schwartz; M Macek; M Macek; A Kresova; V Vavrova; B Kerem; D Aveliovich; V Ferak; L Kadasi; H Kayserova; D Glavac; M RavnikGlavac; GD Efremov; N CankiKlein; J Kere. Geographic distribution and regional origin of 272 cystic fibrosis in European populations. HUMAN MUTATION. 10 - 2, pp. 135 - 154. WILEY-LISS, 1997. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.275

- 362** J Guimera; M Pritchard; M Nadal; X Estivill. Minibrain (MNBH) is a single copy gene mapping to human chromosome 21q22.2. CYTOGENETICS AND CELL GENETICS. 77 - 3-4, pp. 182 - 184. KARGER, 1997. ISSN 0301-0171
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.466
- 363** T Casals; P Pacheco; C Barreto; J Gimenez; MD Ramos; S Pereira; JA Pinheiro; N Cobos; A Curvelo; C Vazquez; H Rocha; JL Seculi; E Perez; J Dapena; E Carrilho; A Duarte; AM Palacio; V Nunes; J Lavinha; X Estivill. Missense mutation R1066C in the second transmembrane domain of CFTR causes a severe cystic fibrosis phenotype: Study of 19 heterozygous and 2 homozygous patients. HUMAN MUTATION. 10 - 5, pp. 387 - 392. WILEY-LISS, 1997. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.275
- 364** A Jordanova; L Kalaydjieva; A Savov; M Claustres; M Schwarz; X Estivill; D Angelicheva; A Haworth; T Casals; I Kremensky. SSCP analysis: A blind sensitivity trial. HUMAN MUTATION. 10 - 1, pp. 65 - 70. WILEY-LISS, 1997. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.275
- 365** A Barrientos; J Casademont; D Genis; F Cardellach; JM FernandezReal; JM Grau; A UrbanoMarquez; X Estivill; V Nunes. Sporadic heteroplasmic single 5.5 Kb mitochondrial DNA deletion associated with cerebellar ataxia, hypogonadotropic hypogonadism, choroidal dystrophy, and mitochondrial respiratory chain complex I deficiency. HUMAN MUTATION. 10 - 3, pp. 212 - 216. WILEY-LISS, 1997. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.275
- 366** L Martorell; MA Pujana; V Volpini; A Sanchez; J Joven; E Vilella; X Estivill. The repeat expansion detection method in the analysis of diseases with CAG/CTG repeat expansion: Usefulness and limitations. HUMAN MUTATION. 10 - 6, pp. 486 - 488. WILEY-LISS, 1997. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.275
- 367** R Llevadot; P Scambler; X Estivill; M Pritchard. Genomic organization of TUPLE1/HIRA: A gene implicated in DiGeorge syndrome. MAMMALIAN GENOME. 7 - 12, pp. 911 - 914. SPRINGER VERLAG, 12/1996. ISSN 0938-8990
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 368** A Sanchez; S CastellviBel; M Mila; D Genis; M Calopa; D Jimenez; X Estivill. Huntington's disease: Confirmation of diagnosis and presymptomatic testing in Spanish families by genetic analysis. JOURNAL OF NEUROLOGY NEUROSURGERY AND PSYCHIATRY. 61 - 6, pp. 625 - 627. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 12/1996. ISSN 0022-3050
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 369** C Lazaro; A Gaona; P Ainsworth; R Tenconi; D Vidaud; H Kruyer; E Ars; V Volpini; X Estivill. Sex differences in mutational rate and mutational mechanism in the NF1 gene in neurofibromatosis type 1 patients. HUMAN GENETICS. 98 - 6, pp. 696 - 699. SPRINGER VERLAG, 12/1996. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 370** R Torra; C Nicolau; C Badenas; C Bru; L Perez; X Estivill; A Darnell. Abdominal aortic aneurysms and autosomal dominant polycystic kidney disease. JOURNAL OF THE AMERICAN SOCIETY OF NEPHROLOGY. 7 - 11, pp. 2483 - 2486. WILLIAMS & WILKINS, 11/1996. ISSN 1046-6673
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 371** A Rego; E Margarit; X Estivill; M Regal; RV GarciaMayor. Development in a 46 XX boy with positive SRY gene. JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM. 9 - 6, pp. 623 - 626. FREUND PUBLISHING HOUSE, 11/1996. ISSN 0334-018X
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 372** M Mila; S CastellviBel; R Gine; C Vazquez; C Badenas; A Sanchez; X Estivill. A female compound heterozygote (pre- and full mutation) for the CGG FMR1 expansion. HUMAN GENETICS. 98 - 4, pp. 419 - 421. SPRINGER VERLAG, 10/1996. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 373** J Purroy; L Bisceglia; MJ Calonge; L Zelante; X Testar; A Zorzano; X Estivill; M Palacin; V Nunes; P Gasparini. Genomic structure and organization of the human rBAT gene (SLC3A1). GENOMICS. 37 - 2, pp. 249 - 252. ACADEMIC PRESS INC JNL-COMP SUBSCRIPTIONS, 10/1996. ISSN 0888-7543
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 374** R Torra; C Badenas; A Darnell; C Nicolau; V Volpini; L Revert; X Estivill. Linkage, clinical features, and prognosis of autosomal dominant polycystic kidney disease types 1 and 2. JOURNAL OF THE AMERICAN SOCIETY OF NEPHROLOGY. 7 - 10, pp. 2142 - 2151. WILLIAMS & WILKINS, 10/1996. ISSN 1046-6673
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 375** L Bisceglia; MJ Calonge; L DelloStrologo; G Rizzoni; L deSanctis; M Gallucci; E Beccia; X Testar; A Zorzano; X Estivill; L Zelante; M Palacin; P Gasparini; V Nunes. Molecular analysis of the cystinuria disease gene: Identification of four new mutations, one large deletion, and one polymorphism. HUMAN GENETICS. 98 - 4, pp. 447 - 451. SPRINGER VERLAG, 10/1996. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 376** C Vazquez; G Antinolo; T Casals; J Dapena; J Elorz; JL Seculi; J Sirvent; R Cabanas; C Soler; X Estivill. Thirteen cystic fibrosis patients, 12 compound heterozygous and one homozygous for the missense mutation G85E: A pancreatic sufficiency insufficiency mutation with variable clinical presentation. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 33 - 10, pp. 820 - 822. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 10/1996. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 377** M Nadal; M Mila; M Pritchard; A Mur; J Pujals; JL Blouin; SE Antonarakis; F Ballesta; X Estivill. YAC and cosmid FISH mapping of an unbalanced chromosomal translocation causing partial trisomy 21 and Down syndrome. HUMAN GENETICS. 98 - 4, pp. 460 - 466. SPRINGER VERLAG, 10/1996. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 378** J Guimera; C Casas; C Pucharcos; A Solans; A Domenech; AM Planas; J Ashley; M Lovett; X Estivill; MA Pritchard. A human homologue of Drosophila minibrain (MNB) is expressed in the neuronal regions affected in Down syndrome and maps to the critical region. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 5 - 9, pp. 1305 - 1310. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 09/1996. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 379** LP Berg; JM Soria; CJ Formstone; M Morell; VV Kakkar; X Estivill; N Sala; DN Cooper. Aberrant RNA splicing of the protein C and protein S genes in healthy individuals. BLOOD COAGULATION & FIBRINOLYSIS. 7 - 6, pp. 625 - 631. RAPID SCIENCE PUBLISHERS, 09/1996. ISSN 0957-5235
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 380** M Claustres; M Desgeorges; P Moine; N Morral; X Estivill. CFTR haplotypic variability for normal and mutant genes in cystic fibrosis families from southern France. HUMAN GENETICS. 98 - 3, pp. 336 - 344. SPRINGER VERLAG, 09/1996. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 381** MA Pujana; V Volpini; X Estivill. Cloning (CAG/GTC)_n STSs by an Alu-(CAG/GTC)_n PCR method: An approach to human chromosome 12 and spinocerebellar ataxia 2 (SCA2). NUCLEIC ACIDS RESEARCH. 24 - 18, pp. 3651 - 3652. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 09/1996. ISSN 0305-1048
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 382** J Biarnes; M Miranda; J Corral; E Gabau; X MatiasGuiu; A Matilla; J Soler; X Estivill; V Volpini. The molecular pathology of RET protooncogen in families with multiple endocrine neoplasm type 2A. MEDICINA CLINICA. 107 - 9, pp. 321 - 325. EDICIONES DOYMA S/A, 09/1996. ISSN 0025-7753
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 383** J Casademont; A Barrientos; JM Grau; E Pedrol; X Estivill; A UrbanoMarquez; V Nunes. The effect of zidovudine on skeletal muscle mtDNA in HIV-1 infected patients with mild or no muscle dysfunction. BRAIN. 119 - Part 4, pp. 1357 - 1364. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 08/1996. ISSN 0006-8950
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 384** JM Soria; LP Berg; J Fontcuberta; VV Kakkar; X Estivill; DN Cooper; N Sala. Ectopic transcript analysis indicates that allelic exclusion is an important cause of type I protein C deficiency in patients with nonsense and frameshift mutations in the PROC gene. THROMBOSIS AND HAEMOSTASIS. 75 - 6, pp. 870 - 876. F K SCHATTAUER VERLAG GMBH, 06/1996. ISSN 0340-6245
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 385** B Tummler; T Storrs; V Dziadek; T Dork; T Meitinger; A Golla; RM BerteleHarms; HK Harms; E Schroder; A Claass; J Rutjes; R Schneppenheim; I Bauer; K Breuel; M Stuhmann; J Schmidtke; M Lindner; A Eigel; J Horst; R Kaiser; MJ Lentze; K Schmidt; H vonderHardt; X Estivill. Geographic distribution and origin of CFTR mutations in Germany. HUMAN GENETICS. 97 - 6, pp. 727 - 731. SPRINGER VERLAG, 06/1996. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 386** A Barrientos; J Casademont; A Saiz; F Cardellach; V Volpini; A Solans; E Tolosa; A UrbanoMarquez; X Estivill; V Nunes. Autosomal recessive Wolfram syndrome associated with an 8.5-kb mtDNA single deletion. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 58 - 5, pp. 963 - 970. UNIV CHICAGO PRESS, 05/1996. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 387** A Bosch; J Guimera; S Graw; K Gardiner; I Chumakov; D Patterson; X Estivill. Integration of 30 CA-repeat markers into the cytogenetic, genetic and YAC maps of human chromosome 21. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 4 - 3, pp. 135 - 142. KARGER, 05/1996. ISSN 1018-4813
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 388** R Torra; L Alos; J Ramos; X Estivill. Renal-hepatic-pancreatic dysplasia: An autosomal recessive malformation. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 33 - 5, pp. 409 - 412. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 05/1996. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 389** A Barrientos; V Volpini; J Casademont; D Genis; JM Manzanares; I Ferrer; J Corral; F Cardellach; A UrbanoMarquez; X Estivill; V Nunes. A nuclear defect in the 4p16 region predisposes to multiple mitochondrial DNA deletions in families with Wolfram syndrome. JOURNAL OF CLINICAL INVESTIGATION. 97 - 7, pp. 1570 - 1576. ROCKEFELLER UNIV PRESS, 04/1996. ISSN 0021-9738
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 390** M Mila; S CastellviBel; A Sanchez; C Lazaro; M Villa; X Estivill. Mosaicism for the fragile X syndrome full mutation and deletions within the CGG repeat of the FMR1 gene. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 33 - 4, pp. 338 - 340. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 04/1996. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 391** T Casals; J Gimenez; MD Ramos; V Nunes; X Estivill. Prenatal diagnosis of cystic fibrosis in a highly heterogeneous population. PRENATAL DIAGNOSIS. 16 - 3, pp. 215 - 222. JOHN WILEY & SONS LTD, 03/1996. ISSN 0197-3851
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 392** JM Soria; M Morell; I Nicolau; X Estivill; N Sala. Homozygosity for R87H missense mutation and for a rare intron 7 DNA variant (7054G->A) in the PROC genes of three siblings initially classified as heterozygotes for protein C deficiency. BLOOD COAGULATION & FIBRINOLYSIS. 7 - 1, pp. 15 - 23. RAPID SCIENCE PUBLISHERS, 01/1996. ISSN 0957-5235
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 393** N Morral; T Dork; R Llevadot; V Dziadek; B Mercier; C Ferec; B Costes; E Girodon; J Zielenski; LC Tsui; B Tummler; X Estivill. Haplotype analysis of 94 cystic fibrosis mutations with seven polymorphic CFTR DNA markers. HUMAN MUTATION. 8 - 2, pp. 149 - 159. WILEY-LISS, 1996. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 394** A Barcelo; M Giros; VJ Albiach; J Vaquerizo; T Pampols; X Estivill. Identification of two new nonsense mutations (Q311X and W326X) in exon 2 of the adrenoleukodystrophy (ALD) gene. HUMAN MUTATION. 8 - 3, pp. 286 - 287. WILEY-LISS, 1996. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 395** JM Soria; M Morell; X Estivill; N Sala. Recurrence of the PROC gene mutation R178Q: Independent origins in Spanish protein C deficiency patients. HUMAN MUTATION. 8 - 1, pp. 71 - 73. WILEY-LISS, 1996. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 396** M Palacin; C Mora; J Chillaron; MJ Calonge; R Estevez; D Torrents; X Testar; A Zorzano; V Nunes; J Purroy; X Estivill; P Gasparini; L Bisceglia; L Zelante. The molecular basis of cystinuria: The role of the rBAT gene. AMINO ACIDS. 11 - 2, pp. 225 - 246. SPRINGER VERLAG, 1996. ISSN 0939-4451
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 397** C LAZARO; A GAONA; M LYNCH; H KRUYER; A RAVELLA; X ESTIVILL. MOLECULAR CHARACTERIZATION OF THE BREAKPOINTS OF A 12-KB DELETION IN THE NF1 GENE IN A FAMILY SHOWING GERM-LINE MOSAICISM. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 57 - 5, pp. 1044 - 1049. UNIV CHICAGO PRESS, 11/1995. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 398** JM SORIA; M MORELL; C JIMENEZASTORGA; X ESTIVILL; N SALA. SEVERE TYPE-I PROTEIN-C DEFICIENCY IN A COMPOUND HETEROZYGOTE FOR Y124C AND Q132X MUTATIONS IN EXON-6 OF THE PROC GENE. THROMBOSIS AND HAEMOSTASIS. 74 - 5, pp. 1215 - 1220. F K SCHATTAUER VERLAG GMBH, 11/1995. ISSN 0340-6245
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 399** JJ FUENTES; MA PRITCHARD; AM PLANAS; A BOSCH; I FERRER; X ESTIVILL. A NEW HUMAN GENE FROM THE DOWN-SYNDROME CRITICAL REGION ENCODES A PROLINE-RICH PROTEIN HIGHLY EXPRESSED IN FETAL BRAIN AND HEART. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 4 - 10, pp. 1935 - 1944. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 10/1995. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 400** MJ CALONGE; V VOLPINI; L BISCEGLIA; F ROUSAUD; L DESANCTIS; E BECCIA; L ZELANTE; X TESTAR; A ZORZANO; X ESTIVILL; P GASPARINI; V NUNES; M PALACIN. GENETIC-HETEROGENEITY IN CYSTINURIA - THE SLC3A1 GENE IS LINKED TO TYPE-I BUT NOT TO TYPE-III CYSTINURIA. PROCEEDINGS OF THE NATIONAL ACADEMY OF SCIENCES OF THE UNITED STATES OF AMERICA. 92 - 21, pp. 9667 - 9671. NATL ACAD SCIENCES, 10/1995. ISSN 0027-8424
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 401** P GASPARINI; MJ CALONGE; L BISCEGLIA; J PURROY; I DIANZANI; A NOTARANGELO; F ROUSAUD; M GALLUCCI; X TESTAR; A PONZONE; X ESTIVILL; A ZORZANO; M PALACIN; V NUNES; L ZELANTE. MOLECULAR-GENETICS OF CYSTINURIA - IDENTIFICATION OF 4 NEW MUTATIONS AND 7 POLYMORPHISMS, AND EVIDENCE FOR GENETIC-HETEROGENEITY. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 57 - 4, pp. 781 - 788. UNIV CHICAGO PRESS, 10/1995. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 402** M DEVOTO; G ROMEO; LP TENKATE; F CHEVALIER; D BOZON; X ESTIVILL; T CASALS; D ABELIOVICH; I LERER; R PADOAN; M SEIA; A HILL; S LIECHTIGALLATI; R KRAMER; F BEARDS; S DEAR; B DALLAPICCOLA; F SANGIUOLO; M MACEK; M MACEK; R MCMAHON; M CONNARTY; JF HARVEY; M CLAUSTRES; M DESGEORGES; R DEVRIES; H SCHEFFER; N CANKIKLAIN; MP AUDREZET; T BIENVENU; JC CHOMEL; V DZIADEK; B TUMMLER; M SCHWARZ; A HAWORTH; J BENITEZ; E FERNANDEZ; T MAZURCZAK; J BAL; L CREMONESI; P RONCHETTO; SM CASHMAN; C FEREC; H CUPPENS; I BAUER; D ANGELICHEVA; K WAGNER; P PACHECO; A BONIZZATO; M WITT; CJ MCMAHON; M RAVNIKGLAVAC; A REIS; M STUHRMANN; S GARNERONE; A CURTIS; G GRUNING; E KANAVAKIS; T KLAASSEN; T GRADE. NO EVIDENCE FOR SEGREGATION DISTORTION OF CYSTIC-FIBROSIS ALLELES AMONG SIBS OF CYSTIC-FIBROSIS PATIENTS. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 3 - 5, pp. 324 - 325. KARGER, 09/1995. ISSN 1018-4813
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 403** S CASTELLVIBEL; M MILA; A SOLER; A CARRIO; A SANCHEZ; M VILLA; MD JIMENEZ; X ESTIVILL. PRENATAL-DIAGNOSIS OF FRAGILE-X SYNDROME - (CGG)(N) EXPANSION AND METHYLATION OF CHORIONIC VILLUS SAMPLES. PRENATAL DIAGNOSIS. 15 - 9, pp. 801 - 807. JOHN WILEY & SONS LTD, 09/1995. ISSN 0197-3851
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 404** MD RAMOS; C LALUEZA; E GIRBAU; A PEREZPEREZ; S QUEVEDO; D TURBON; X ESTIVILL. AMPLIFYING DINUCLEOTIDE MICROSATELLITE LOCI FROM BONE AND TOOTH SAMPLES OF UP TO 5000 YEARS OF AGE - MORE INCONSISTENCY THAN USEFULNESS. HUMAN GENETICS. 96 - 2, pp. 205 - 212. SPRINGER VERLAG, 08/1995. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 405** S PUIG; A RUIZ; C LAZARO; T CASTEL; M LYNCH; J PALOU; A VILALTA; J WEISSENBACH; JM MASCARO; X ESTIVILL. CHROMOSOME 9P DELETIONS IN CUTANEOUS MALIGNANT-MELANOMA TUMORS - THE MINIMAL DELETED REGION INVOLVES MARKERS OUTSIDE THE P16 (CDKN2) GENE. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 57 - 2, pp. 395 - 402. UNIV CHICAGO PRESS, 08/1995. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 406** A LAFUENTE; R MOLINA; J PALOU; T CASTEL; A MORAL; M TRIAS; JM MASCARO; A VILALTA; M TRIAS; J PIULACHS; A BALLESTA; X ESTIVILL; J ESTAPE. PHENOTYPE OF GLUTATHIONE-S-TRANSFERASE MU (GSTM1) AND SUSCEPTIBILITY TO MALIGNANT-MELANOMA. BRITISH JOURNAL OF CANCER. 72 - 2, pp. 324 - 326. STOCKTON PRESS, 08/1995. ISSN 0007-0920
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 407** JMJ DERRY; JA KERNS; KI WEINBERG; HD OCHS; V VOLPINI; X ESTIVILL; AP WALKER; U FRANCKE. WASP GENE-MUTATIONS IN WISKOTT-ALDRICH SYNDROME AND X-LINKED THROMBOCYTOPENIA. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 4 - 7, pp. 1127 - 1135. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 07/1995. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 408** MJ CALONGE; M NADAL; S CALVANO; X TESTAR; L ZELANTE; A ZORZANO; X ESTIVILL; P GASPARINI; M PALACIN; V NUNES. ASSIGNMENT OF THE GENE RESPONSIBLE FOR CYSTINURIA (RBAT) AND OF MARKERS D2S119 AND D2S177 TO 2P16 BY FLUORESCENCE IN-SITU HYBRIDIZATION. HUMAN GENETICS. 95 - 6, pp. 633 - 636. SPRINGER VERLAG, 06/1995. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 409** M CHILLON; T CASALS; B MERCIER; L BASSAS; W LISSENS; S SILBER; MC ROMNEY; J RUIZROMERO; C VERLINGUE; M CLAUSTRES; V NUNES; C FEREC; X ESTIVILL. MUTATIONS IN THE CYSTIC-FIBROSIS GENE IN PATIENTS WITH CONGENITAL ABSENCE OF THE VAS-DEFERENS. NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE. 332 - 22, pp. 1475 - 1480. MASS MEDICAL SOC, 06/1995. ISSN 0028-4793
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 410** M CHILLON; T DORK; T CASALS; J GIMENEZ; N FONKNECHTEN; K WILL; D RAMOS; V NUNES; X ESTIVILL. A NOVEL DONOR SPLICE-SITE IN INTRON-11 OF THE CFTR GENE, CREATED BY MUTATION 1811+1.6KBA-JG, PRODUCES A NEW EXON - HIGH-FREQUENCY IN SPANISH CYSTIC-FIBROSIS CHROMOSOMES AND ASSOCIATION WITH SEVERE PHENOTYPE. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 56 - 3, pp. 623 - 629. UNIV CHICAGO PRESS, 03/1995. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 411** X ESTIVILL; L ORTIGOSA; J PEREZFRIAS; J DAPENA; J FERRER; J PENA; L PENA; R LLEVADOT; J GIMENEZ; V NUNES; N COBOS; C VAZQUEZ; T CASALS. CLINICAL CHARACTERISTICS OF 16 CYSTIC-FIBROSIS PATIENTS WITH THE MISSENSE MUTATION R334W, A PANCREATIC INSUFFICIENCY MUTATION WITH VARIABLE AGE-OF-ONSET AND INTERFAMILIAL CLINICAL DIFFERENCES. HUMAN GENETICS. 95 - 3, pp. 331 - 336. SPRINGER VERLAG, 03/1995. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 412** T CASALS; L BASSAS; J RUIZROMERO; M CHILLON; J GIMENEZ; MD RAMOS; G TAPIA; H NARVAEZ; V NUNES; X ESTIVILL. EXTENSIVE ANALYSIS OF 40 INFERTILE PATIENTS WITH CONGENITAL ABSENCE OF THE VAS-DEFERENS - IN 50-PERCENT OF CASES ONLY ONE CFTR ALLELE COULD BE DETECTED. HUMAN GENETICS. 95 - 2, pp. 205 - 211. SPRINGER VERLAG, 02/1995. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 413** C LAZARO; A GAONA; A RAVELLA; V VOLPINI; X ESTIVILL. PRENATAL-DIAGNOSIS OF NEUROFIBROMATOSIS TYPE-1 - FROM FLANKING RFLPS TO INTRAGENIC MICROSATELLITE MARKERS. PRENATAL DIAGNOSIS. 15 - 2, pp. 129 - 134. JOHN WILEY & SONS LTD, 02/1995. ISSN 0197-3851
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 414** D COSTA; A BORRELL; E MARGARIT; A CARRIO; A SOLER; I BALMES; X ESTIVILL; A FORTUNY. RAPID FETAL KARYOTYPE FROM CYSTIC HYGROMA AND PLEURAL EFFUSIONS. PRENATAL DIAGNOSIS. 15 - 2, pp. 141 - 148. JOHN WILEY & SONS LTD, 02/1995. ISSN 0197-3851
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 415** D GENIS; T MATILLA; V VOLPINI; J ROSELL; A DAVALOS; I FERRER; A MOLINS; X ESTIVILL. CLINICAL, NEUROPATHOLOGIC, AND GENETIC-STUDIES OF A LARGE SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE-1 (SCA1) KINDRED - (CAG)(N) EXPANSION AND EARLY PREMONITORY SIGNS AND SYMPTOMS. NEUROLOGY. 45 - 1, pp. 24 - 30. LITTLE BROWN CO, 01/1995. ISSN 0028-3878
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 416** S WIEMANN; J STEGEMANN; D GROTHUES; A BOSCH; X ESTIVILL; C SCHWAGER; J ZIMMERMANN; H VOSS; W ANSORGE. SIMULTANEOUS ONLINE DNA-SEQUENCING ON BOTH STRANDS WITH 2 FLUORESCENT DYES. ANALYTICAL BIOCHEMISTRY. 224 - 1, pp. 117 - 121. ACADEMIC PRESS INC JNL-COMP SUBSCRIPTIONS, 01/1995. ISSN 0003-2697
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 417** B MERCIER; O RAGUENES; X ESTIVILL; N MORRAL; GC KAPLAN; M MCCLURE; TA GREBE; D KESSLER; PF PIGNATTI; C MARIGO; C BOMBIERI; MP AUDREZET; C VERLINGUE; C FEREC. COMPLETE DETECTION OF MUTATIONS IN CYSTIC-FIBROSIS PATIENTS OF NATIVE-AMERICAN ORIGIN. HUMAN GENETICS. 94 - 6, pp. 629 - 632. SPRINGER VERLAG, 12/1994. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 418** X ESTIVILL; N MORRAL; J BERTRANPETIT. AGE OF THE DELTA-F508 CYSTIC-FIBROSIS MUTATION - REPLY. NATURE GENETICS. 8 - 3, pp. 216 - 218. NATURE PUBLISHING CO, 11/1994. ISSN 1061-4036
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 419** N MORRAL; R LLEVADOT; T CASALS; P GASPARINI; M MACEK; T DORK; X ESTIVILL. INDEPENDENT ORIGINS OF CYSTIC-FIBROSIS MUTATIONS R334W, R347P, R1162X, AND 3849+10KBC-JT PROVIDE EVIDENCE OF MUTATION RECURRENCE IN THE CFTR GENE. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 55 - 5, pp. 890 - 898. UNIV CHICAGO PRESS, 11/1994. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 420** J CASADEMONT; A BARRIENTOS; F CARDELLACH; A ROTIG; JM GRAU; J MONTOYA; B BELTRAN; F CERVANTES; C ROZMAN; X ESTIVILL; A URBANOMARQUEZ; V NUNES. MULTIPLE DELETIONS OF MTDNA IN 2 BROTHERS WITH SIDEROBLASTIC ANEMIA AND MITOCHONDRIAL MYOPATHY AND IN THEIR ASYMPTOMATIC MOTHER. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 3 - 11, pp. 1945 - 1949. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 11/1994. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 421** C LAZARO; A RAVELLA; A GAONA; V VOLPINI; X ESTIVILL. NEUROFIBROMATOSIS TYPE-1 DUE TO GERM-LINE MOSAICISM IN A CLINICALLY NORMAL FATHER. NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE. 331 - 21, pp. 1403 - 1407. MASS MEDICAL SOC, 11/1994. ISSN 0028-4793
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 422** A BARCELO; M GIROS; CO SARDE; A MARTINEZBERMEJO; JL MANDEL; T PAMPOLS; X ESTIVILL. IDENTIFICATION OF A NEW FRAMESHIFT MUTATION (1801DELAG) IN THE ALD GENE. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 3 - 10, pp. 1889 - 1890. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 10/1994. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 423** M MILA; H KRUYER; G GLOVER; A SANCHEZ; P CARBONELL; S CASTELLVIBEL; V VOLPINI; J ROSELL; J GABARRON; I LOPEZ; M VILLA; F BALLESTA; X ESTIVILL. MOLECULAR ANALYSIS OF THE (CGG)(N) EXPANSION IN THE FMR-1 GENE IN 59 SPANISH FRAGILE-X SYNDROME FAMILIES. HUMAN GENETICS. 94 - 4, pp. 395 - 400. SPRINGER VERLAG, 10/1994. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 424** JM SORIA; D BRITO; J BARCELO; J FONTCUBERTA; L BOTERO; J MALDONADO; X ESTIVILL; N SALA. SEVERE HOMOZYGOUS PROTEIN-C DEFICIENCY - IDENTIFICATION OF A SPLICE-SITE MISSENSE MUTATION-(184,Q->H) IN EXON-7 OF THE PROTEIN-C GENE. THROMBOSIS AND HAEMOSTASIS. 72 - 1, pp. 65 - 69. F K SCHATTAUER VERLAG GMBH, 07/1994. ISSN 0340-6245
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 425** N MORRAL; J BERTRANPETIT; X ESTIVILL; V NUNES; T CASALS; J GIMENEZ; A REIS; R VARONMATEEVA; M MACEK; L KALAYDJIEVA; D ANGELICHEVA; R DANCHEVA; G ROMEO; MP RUSSO; S GARNERONE; G RESTAGNO; M FERRARI; C MAGNANI; M CLAUSTRES; M DESGEORGES; M SCHWARTZ; M SCHWARZ; B DALLAPICCOLA; G NOVELLI; C FEREC; M DEARCE; M NEMETI; T KERE; M ANVRET; N DAHL; L KADASI. THE ORIGIN OF THE MAJOR CYSTIC-FIBROSIS MUTATION (DELTA-F508) IN EUROPEAN POPULATIONS. NATURE GENETICS. 7 - 2, pp. 169 - 175. NATURE PUBLISHING CO, 06/1994. ISSN 1061-4036
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 426** M CHILLON; T CASALS; J GIMENEZ; V NUNES; X ESTIVILL. A CYSTIC-FIBROSIS PATIENT HOMOZYGOUS FOR THE NEW FRAMESHIFT MUTATION 936DELTA - DESCRIPTION AND CLINICAL-DATA. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 31 - 5, pp. 369 - 370. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 05/1994. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 427** M CHILLON; T CASALS; J GIMENEZ; MD RAMOS; A PALACIO; N MORRAL; X ESTIVILL; V NUNES. ANALYSIS OF THE CFTR GENE CONFIRMS THE HIGH HETEROGENEITY OF THE SPANISH POPULATION - 43 MUTATIONS ACCOUNT FOR ONLY 78-PERCENT OF CF CHROMOSOMES. HUMAN GENETICS. 93 - 4, pp. 447 - 451. SPRINGER VERLAG, 04/1994. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 428** MT CALONGE; P GASPARINI; J CHILLARON; M CHILLON; M GALLUCCI; F ROUSAUD; L ZELANTE; X TESTAR; B DALLAPICCOLA; F DISILVERIO; P BARCELO; X ESTIVILL; A ZORZANO; V NUNES; M PALACIN. CYSTINURIA CAUSED BY MUTATIONS IN RBAT, A GENE INVOLVED IN THE TRANSPORT OF CYSTINE. NATURE GENETICS. 6 - 4, pp. 420 - 425. NATURE PUBLISHING CO, 04/1994. ISSN 1061-4036
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 429** H KRUYER; M MILA; G GLOVER; P CARBONELL; F BALLESTA; X ESTIVILL. FRAGILE X SYNDROME AND THE (CGG)(N) MUTATION - 2 FAMILIES WITH DISCORDANT MZ TWINS. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 54 - 3, pp. 437 - 442. UNIV CHICAGO PRESS, 03/1994. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 430** H KRUYER; M MIRANDA; V VOLPINI; X ESTIVILL. CARRIER DETECTION AND MICROSATELLITE ANALYSIS OF DUCHENNE AND BECKER MUSCULAR-DYSTROPHY IN SPANISH FAMILIES. PRENATAL DIAGNOSIS. 14 - 2, pp. 123 - 130. JOHN WILEY & SONS LTD, 02/1994. ISSN 0197-3851
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 431** J KERE; X ESTIVILL; M CHILLON; N MORRAL; V NUNES; R NORIO; E SAVILAHTI; A DELACHAPELLE. CYSTIC-FIBROSIS IN A LOW-INCIDENCE POPULATION - 2 MAJOR MUTATIONS IN FINLAND. HUMAN GENETICS. 93 - 2, pp. 162 - 166. SPRINGER VERLAG, 02/1994. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 432** M CHILLON; T CASALS; J GIMENEZ; V NUNES; X ESTIVILL. ANALYSIS OF THE CFTR GENE IN THE SPANISH POPULATION - SSCP-SCREENING FOR 60 KNOWN MUTATIONS AND IDENTIFICATION OF 4 NEW MUTATIONS (Q30X, A120T, 1812-1 G->A, AND 3667DEL4). HUMAN MUTATION. 3 - 3, pp. 223 - 230. WILEY-LISS, 1994. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 433** AM PENDAS; T MATILLA; JA URÍA; JP FREIJE; A FUEYO; X ESTIVILL; C LOPEZOTIN. MAPPING OF THE HUMAN ZN-ALPHA(2)-GLYCOPROTEIN GENE (AZGP1) TO CHROMOSOME 7Q22 BY IN-SITU HYBRIDIZATION. CYTOGENETICS AND CELL GENETICS. 66 - 4, pp. 263 - 266. KARGER, 1994. ISSN 0301-0171
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 434** I BANCHS; A BOSCH; J GUIMERA; C LAZARO; A PUIG; X ESTIVILL. NEW ALLELES AT MICROSATELLITE LOCI IN CEPH FAMILIES MAINLY ARISE FROM SOMATIC MUTATIONS IN THE LYMPHOBLASTOID CELL-LINES. HUMAN MUTATION. 3 - 4, pp. 365 - 372. WILEY-LISS, 1994. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 435** T MATILLA; V VOLPINI; D GENIS; J ROSELL; J CORRAL; A DAVALOS; A MOLINS; X ESTIVILL. PRESYMPTOMATIC ANALYSIS OF SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE-1 (SCA1) VIA THE EXPANSION OF THE SCA1 CAG-REPEAT IN A LARGE PEDIGREE DISPLAYING ANTICIPATION AND PARENTAL MALE BIAS. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 2 - 12, pp. 2123 - 2128. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 12/1993. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 436** A BOSCH; S WIEMANN; J GUIMERA; W ANSORGE; D PATTERSON; X ESTIVILL. 2 DINUCLEOTIDE REPEAT POLYMORPHISMS AT 21Q22.3 (D21S416 AND D21S1235). HUMAN MOLECULAR GENETICS. 2 - 10, pp. 1744 - 1744. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 10/1993. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 437** M CHILLON; T CASALS; V NUNES; J GIMENEZ; EP RUIZ; X ESTIVILL. IDENTIFICATION OF A NEW MISSENSE MUTATION (P205S) IN THE 1ST TRANSMEMBRANE DOMAIN OF THE CFTR GENE ASSOCIATED WITH A MILD CYSTIC-FIBROSIS PHENOTYPE. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 2 - 10, pp. 1741 - 1742. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 10/1993. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 438** J BERTRAN; A WERNER; J CHILLARON; V NUNES; J BIBER; X TESTAR; A ZORZANO; X ESTIVILL; H MURER; M PALACIN. EXPRESSION CLONING OF A HUMAN RENAL CDNA THAT INDUCES HIGH-AFFINITY TRANSPORT OF L-CYSTEINE SHARED WITH DIBASIC AMINO-ACIDS IN XENOPUS-OOCYTES. JOURNAL OF BIOLOGICAL CHEMISTRY. 268 - 20, pp. 14842 - 14849. AMER SOC BIOCHEMISTRY MOLECULAR BIOLOGY INC, 07/1993. ISSN 0021-9258
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 439** M RAMSAY; R WILLIAMSON; X ESTIVILL; BJ WAINWRIGHT; MF HO; S HALFORD; J KERE; E SAVILAHTI; A DELACHAPELLE; M SCHWARTZ; M SCHWARTZ; M SUPER; P FARNDON; C HARDING; L MEREDITH; L ALJADER; C FEREC; M CLAUSTRES; T CASALS; V NUNES; P GASPARINI; A SAVOIA; PF PIGNATTI; G NOVELLI; M BENNARELLI; B DALLAPICCOLA; L KALAYDJIEVA; PJ SCAMBLER. HAPLOTYPE ANALYSIS TO DETERMINE THE POSITION OF A MUTATION AMONG CLOSELY LINKED DNA MARKERS. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 2 - 7, pp. 1007 - 1014. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 07/1993. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 440** N MORRAL; V NUNES; T CASALS; M CHILLON; J GIMENEZ; J BERTRANPETIT; X ESTIVILL. MICROSATELLITE HAPLOTYPES FOR CYSTIC-FIBROSIS - MUTATION FRAMEWORKS AND EVOLUTIONARY TRACERS. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 2 - 7, pp. 1015 - 1022. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 07/1993. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 441** C LAZARO; A GAONA; A RAVELLA; V VOLPINI; T CASALS; JJ FUENTES; X ESTIVILL. NOVEL ALLELES, HEMIZYGOSITY AND DELETIONS AT AN ALU-REPEAT WITHIN THE NEUROFIBROMATOSIS TYPE-1 (NF1) GENE. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 2 - 6, pp. 725 - 730. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 06/1993. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 442** N MORRAL; V NUNES; T CASALS; N COBOS; O ASENSIO; J DAPENA; X ESTIVILL. UNIPARENTAL INHERITANCE OF MICROSATELLITE ALLELES OF THE CYSTIC-FIBROSIS GENE (CFTR) - IDENTIFICATION OF A 50-KILOBASE DELETION. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 2 - 6, pp. 677 - 681. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 06/1993. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 443** T CASALS; V NUNES; A PALACIO; J GIMENEZ; A GAONA; N IBANEZ; N MORRAL; X ESTIVILL. CYSTIC-FIBROSIS IN SPAIN - HIGH-FREQUENCY OF MUTATION G542X IN THE MEDITERRANEAN COASTAL AREA. HUMAN GENETICS. 91 - 1, pp. 66 - 70. SPRINGER VERLAG, 03/1993. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 444** JJ FUENTES; I BANCHS; V VOLPINI; X ESTIVILL. GENETIC-VARIATION OF MICROSATELLITE MARKERS D1S117, D6S89, D11S35, APOC2, AND D21S168 IN THE SPANISH POPULATION. INTERNATIONAL JOURNAL OF LEGAL MEDICINE. 105 - 5, pp. 271 - 277. SPRINGER VERLAG, 03/1993. ISSN 0937-9827
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 445** V NUNES; M CHILLON; T DORK; B TUMMLER; T CASALS; X ESTIVILL. A NEW MISSENSE MUTATION (E92K) IN THE 1ST TRANSMEMBRANE DOMAIN OF THE CFTR GENE CAUSES A BENIGN CYSTIC-FIBROSIS PHENOTYPE. HUMAN MOLECULAR GENETICS. 2 - 1, pp. 79 - 80. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 01/1993. ISSN 0964-6906
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 446** M CHILLON; A PALACIO; V NUNES; X ESTIVILL. A RARE DNA VARIANT IN EXON-15 OF THE CYSTIC-FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE REGULATOR (CFTR) GENE. HUMAN GENETICS. 90 - 4, pp. 474 - 474. SPRINGER VERLAG, 12/1992. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 447** JM SORIA; I IBANEZ; J FONTCUBERTA; M BORRELL; X ESTIVILL; N SALA. POLYMORPHISM MI DETECTED WITH THE ENZYME MSPL IN THE STUDY OF CONGENITAL PROTEIN-C DEFICIENCY. MEDICINA CLINICA. 99 - 17, pp. 649 - 652. EDICIONES DOYMA S/A, 11/1992. ISSN 0025-7753
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 448** I CHUMAKOV; P RIGAUULT; S GUILLOU; P OUGEN; A BILLAUT; G GUASCONI; P GERVY; I LEGALL; P SOULARUE; L GRINAS; L BOUGUELERET; C BELLANNECHANTELOT; B LACROIX; E BARILLOT; P GESNOUIN; S POOK; G VAYSSEIX; G FRELAT; A SCHMITZ; JL SAMBUCY; A BOSCH; X ESTIVILL; J WEISSENBAACH; A VIGNAL; H RIETHMAN; D COX; D PATTERSON; K GARDINER; M HATTORI; Y SAKAKI; H ICHIKAWA; M OHKI; D LEPASLIER; R HEILIG; S ANTONARAKIS; D COHEN. CONTINUUM OF OVERLAPPING CLONES SPANNING THE ENTIRE HUMAN CHROMOSOME-21Q. NATURE. 359 - 6394, pp. 380 - 387. MACMILLAN MAGAZINES LTD, 10/1992. ISSN 0028-0836
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 449** C LAZARO; X ESTIVILL. MUTATION ANALYSIS OF GENETIC-DISEASES BY ASYMMETRIC-PCR SSCP AND ETHIDIUM-BROMIDE STAINING - APPLICATION TO NEUROFIBROMATOSIS AND CYSTIC-FIBROSIS. MOLECULAR AND CELLULAR PROBES. 6 - 5, pp. 357 - 359. ACADEMIC PRESS LTD, 10/1992. ISSN 0890-8508
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 450** X ESTIVILL. HUMAN-GENETICS - DIAGNOSTIC AND PREVENTIVE IMPACT OF NEW GENETICS IN MEDICINE. MEDICINA CLINICA. 99 - 7, pp. 265 - 272. EDICIONES DOYMA S/A, 09/1992. ISSN 0025-7753
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 451** L OSBORNE; G SANTIS; M SCHWARZ; K KLINGER; T DORK; I MCINTOSH; M SCHWARTZ; V NUNES; M MACEK; J REISS; WE HIGHSMITH; R MCMAHON; G NOVELLI; N MALIK; J BURGER; M ANVRET; A WALLACE; C WILLIAMS; C MATHEW; R ROZEN; C GRAHAM; P GASPARINI; J BAL; JJ CASSIMAN; A BALASSOPOULOU; L DAVIDOW; S RASKIN; L KALAYDJIEVA; B KEREM; S RICHARDS; B SIMONBOUY; M SUPER; U WULBRAND; M KESTON; X ESTIVILL; V VAVROVA; KJ FRIEDMAN; D BARTON; B DALLAPICCOLA; M STUHRMANN; F BEARDS; AJM HILL; PF PIGNATTI; H CUPPENS; D ANGELICHEVA; B TUMMLER; DJH BROCK; T CASALS; M MACEK; J SCHMIDTKE; AC MAGEE; A BONIZZATO; C DEBOECK; A KUFFARDJIEVA; M HODSON; RA KNIGHT. INCIDENCE AND EXPRESSION OF THE N1303K MUTATION OF THE CYSTIC-FIBROSIS (CFTR) GENE. HUMAN GENETICS. 89 - 6, pp. 653 - 658. SPRINGER VERLAG, 08/1992. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 452** V NUNES; A BONIZZATO; A GAONA; M DOGNINI; M CHILLON; T CASALS; PF PIGNATTI; G NOVELLI; X ESTIVILL; P GASPARINI. A FRAMESHIFT MUTATION (2869INSG) IN THE 2ND TRANSMEMBRANE DOMAIN OF THE CFTR GENE - IDENTIFICATION, REGIONAL DISTRIBUTION, AND CLINICAL PRESENTATION. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 50 - 5, pp. 1140 - 1142. UNIV CHICAGO PRESS, 05/1992. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 453** T CASALS; C VAZQUEZ; C LAZARO; E GIRBAU; FJ GIMENEZ; X ESTIVILL. CYSTIC-FIBROSIS IN THE BASQUE COUNTRY - HIGH-FREQUENCY OF MUTATION DELTA-F508 IN PATIENTS OF BASQUE ORIGIN. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 50 - 2, pp. 404 - 410. UNIV CHICAGO PRESS, 02/1992. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 454** N MORRAL; E GIRBAU; J ZIELENSKI; V NUNES; T CASALS; LC TSUI; X ESTIVILL. DINUCLEOTIDE (CA/GT) REPEAT POLYMORPHISM IN INTRON-17B OF THE CYSTIC-FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE REGULATOR (CFTR) GENE. HUMAN GENETICS. 88 - 3, pp. 356 - 356. SPRINGER VERLAG, 01/1992. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 455** C LAZARO; A RAVELLA; T CASALS; V VOLPINI; X ESTIVILL. PRENATAL-DIAGNOSIS OF SPORADIC NEUROFIBROMATOSIS-1. LANCET. 339 - 8785, pp. 119 - 120. LANCET LTD, 01/1992. ISSN 0140-6736
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 456** X ESTIVILL; C LAZARO; T CASALS; A RAVELLA. RECURRENCE OF A NONSENSE MUTATION IN THE NF1 GENE CAUSING CLASSICAL NEUROFIBROMATOSIS TYPE-1. HUMAN GENETICS. 88 - 2, pp. 185 - 188. SPRINGER VERLAG, 12/1991. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 457** T CASALS; V NUNES; C LAZARO; FJ GIMENEZ; E GIRBAU; V VOLPINI; X ESTIVILL. MUTATION AND LINKAGE DISEQUILIBRIUM ANALYSIS IN GENETIC-COUNSELING OF SPANISH CYSTIC-FIBROSIS FAMILIES. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 28 - 11, pp. 771 - 776. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 11/1991. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 458** X ESTIVILL; N MORRAL; T CASALS; V NUNES. PRENATAL-DIAGNOSIS OF CYSTIC-FIBROSIS BY MULTIPLEX PCR OF MUTATION AND MICROSATELLITE ALLELES. LANCET. 338 - 8764, pp. 458 - 458. LANCET LTD, 08/1991. ISSN 0140-6736
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista



- 459** V NUNES; A GAONA; M CHILLON; P MANA; T CASALS; G CUTTING; X ESTIVILL. PRENATAL-DIAGNOSIS OF CYSTIC-FIBROSIS BY SIMULTANEOUS ANALYSIS OF 2 DIFFERENT MUTATIONS. PRENATAL DIAGNOSIS. 11 - 8, pp. 671 - 672. JOHN WILEY & SONS LTD, 08/1991. ISSN 0197-3851
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 460** N MORRAL; V NUNES; T CASALS; X ESTIVILL. CA/GT MICROSATELLITE ALLELES WITHIN THE CYSTIC-FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE REGULATOR (CFTR) GENE ARE NOT GENERATED BY UNEQUAL CROSSINGOVER. GENOMICS. 10 - 3, pp. 692 - 698. ACADEMIC PRESS INC JNL-COMP SUBSCRIPTIONS, 07/1991. ISSN 0888-7543
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 461** P GASPARINI; V NUNES; A SAVOIA; M DOGNINI; N MORRAL; A GAONA; A BONIZZATO; M CHILLON; F SANGIUOLO; G NOVELLI; B DALLAPICCOLA; PF PIGNATTI; X ESTIVILL. THE SEARCH FOR SOUTH EUROPEAN CYSTIC-FIBROSIS MUTATIONS - IDENTIFICATION OF 2 NEW MUTATIONS, 4 VARIANTS, AND INTRONIC SEQUENCES. GENOMICS. 10 - 1, pp. 193 - 200. ACADEMIC PRESS INC JNL-COMP SUBSCRIPTIONS, 05/1991. ISSN 0888-7543
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 462** P GASPARINI; M DOGNINI; A BONIZZATO; PF PIGNATTI; N MORRAL; X ESTIVILL. A TETRANUCLEOTIDE REPEAT POLYMORPHISM IN THE CYSTIC-FIBROSIS GENE. HUMAN GENETICS. 86 - 6, pp. 625 - 625. SPRINGER VERLAG, 04/1991. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 463** X ESTIVILL; V NUNES. DNA AMPLIFICATION AND ITS USES IN MEDICINE. MEDICINA CLINICA. 96 - 9, pp. 341 - 349. EDICIONES DOYMA S/A, 03/1991. ISSN 0025-7753
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 464** J KERE; E SAVILAHTI; R NORIO; X ESTIVILL; A DELACHAPELLE. CYSTIC-FIBROSIS MUTATION DELTA-F508 IN FINLAND - OTHER MUTATIONS PREDOMINATE. HUMAN GENETICS. 85 - 4, pp. 413 - 415. SPRINGER VERLAG, 09/1990. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 465** M CHILLON; V NUNES; T CASALS; FJ GIMENEZ; E FERNANDEZ; J BENITEZ; X ESTIVILL. DISTRIBUTION OF THE DELTA-F508 MUTATION IN 194 SPANISH CYSTIC-FIBROSIS FAMILIES. HUMAN GENETICS. 85 - 4, pp. 396 - 397. SPRINGER VERLAG, 09/1990. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 466** P GASPARINI; PF PIGNATTI; G NOVELLI; B DALLAPICCOLA; V NUNES; T CASALS; X ESTIVILL; E FERNANDEZ; A BALASSOPOULOU; D LOUKOPOULOS; J LAVINHA; L SIMOVA; R KOMEL. MUTATION ANALYSIS IN CYSTIC-FIBROSIS. NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE. 323 - 1, pp. 62 - 63. MASS MEDICAL SOC, 07/1990. ISSN 0028-4793
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 467** G NOVELLI; F SANGIUOLO; B DALLAPICCOLA; P GASPARINI; A SAVOIA; PF PIGNATTI; E FERNANDEZ; J BENITEZ; T CASALS; V NUNES; P MANAS; X ESTIVILL. DELTA-F508 GENE DELETION AND PRENATAL-DIAGNOSIS OF CYSTIC-FIBROSIS IN ITALIAN AND SPANISH FAMILIES. PRENATAL DIAGNOSIS. 10 - 6, pp. 413 - 414. JOHN WILEY & SONS LTD, 06/1990. ISSN 0197-3851
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 468** M FERRARI; M ANTONELLI; F BELLINI; G BORGIO; O CASTIGLIONE; L CURCIO; B DALLAPICCOLA; M DEVOTO; X ESTIVILL; P GASPARINI; A GIUNTA; L MARIANELLI; G MASTELLA; G NOVELLI; PF PIGNATTI; L ROMANO; G ROMEO; M SEIA; R WILLIAMSON. GENETIC-DIFFERENCES IN CYSTIC-FIBROSIS PATIENTS



WITH AND WITHOUT PANCREATIC INSUFFICIENCY - AN ITALIAN COLLABORATIVE STUDY. HUMAN GENETICS. 84 - 5, pp. 435 - 438. SPRINGER, 04/1990. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 469** X ESTIVILL; V NUNES; P GALLANO. MOLECULAR-GENETICS IN THE RESEARCH AND DIAGNOSIS OF HUMAN-DISEASE. MEDICINA CLINICA. 94 - 14, pp. 541 - 547. EDICIONES DOYMA S/A, 04/1990. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 470** M CHILLON; T CASALS; FJ GIMENEZ; H BADIA; N MORRAL; A BOSCH; V NUNES; X ESTIVILL. EMPLOYMENT OF POLYMERASE CHAIN-REACTION TECHNIQUE TO GENETIC-ANALYSIS OF CYSTIC-FIBROSIS. MEDICINA CLINICA. 94 - 12, pp. 444 - 447. EDICIONES DOYMA S/A, 03/1990. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 471** V NUNES; M RAMSAY; T CASALS; M CHILLON; N LENCH; M SCHWARTZ; X ESTIVILL. SCRFL RESTRICTION FRAGMENT LENGTH POLYMORPHISM AT THE D7S23 LOCUS (PROBE PKM.19), CLOSELY LINKED TO CYSTIC-FIBROSIS. NUCLEIC ACIDS RESEARCH. 18 - 5, pp. 1318 - 1318. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 03/1990. ISSN 0305-1048

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 472** M RAMSAY; BJ WAINWRIGHT; M FARRALL; X ESTIVILL; H SUTHERLAND; MF HO; R DAVIES; S HALFORD; F TATA; C WICKING; N LENCH; I BAUER; C FEREC; P FARNDON; H KRUYER; P STANIER; R WILLIAMSON; PJ SCAMBLER. A NEW POLYMORPHIC LOCUS, D7S411, ISOLATED BY CLONING FROM PREPARATIVE PULSE-FIELD GELS IS CLOSE TO THE MUTATION CAUSING CYSTIC-FIBROSIS. GENOMICS. 6 - 1, pp. 39 - 47. ACADEMIC PRESS INC JNL-COMP SUBSCRIPTIONS, 01/1990. ISSN 0888-7543

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 473** P GASPARINI; G NOVELLI; X ESTIVILL; D OLIVIERI; A SAVOIA; A RUZZO; V NUNES; G BORGIO; M ANTONELLI; R WILLIAMSON; PF PIGNATTI; B DALLAPICCOLA. THE GENOTYPE OF A NEW LINKED DNA MARKER, MP6D-9, IS RELATED TO THE CLINICAL COURSE OF CYSTIC-FIBROSIS. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. 27 - 1, pp. 17 - 20. BRITISH MED JOURNAL PUBL GROUP, 01/1990. ISSN 0022-2593

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 474** X ESTIVILL; M CHILLON; T CASALS; A BOSCH; N MORRAL; V NUNES; P GASPARINI; A SEIA; PF PIGNATTI; G NOVELLI; B DALLAPICCOLA; E FERNANDEZ; J BENITEZ; R WILLIAMSON. DELTA-F-508 GENE DELETION IN CYSTIC-FIBROSIS IN SOUTHERN EUROPE. LANCET. 2 - 8676, pp. 1404 - 1404. LANCET LTD, 12/1989. ISSN 0140-6736

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 475** V NUNES; T CASALS; P GALLANO; FJ GIMENEZ; J KERE; R WILLIAMSON; X ESTIVILL. DETECTION OF A RARE ALLELE WITH THE PMP6D-9 MSPI-RFLP NEAR THE CYSTIC-FIBROSIS LOCUS. HUMAN GENETICS. 83 - 3, pp. 305 - 306. SPRINGER VERLAG, 10/1989. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 476** X ESTIVILL; P GASPARINI; G NOVELLI; T CASALS; V NUNES; P GALLANO; A SAVOIA; A RUZZO; B DALLAPICCOLA; PF PIGNATTI. LINKAGE DISEQUILIBRIUM FOR DNA HAPLOTYPES NEAR THE CYSTIC-FIBROSIS LOCUS IN 2 SOUTH EUROPEAN POPULATIONS. HUMAN GENETICS. 83 - 2, pp. 175 - 178. SPRINGER VERLAG, 09/1989. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

- 477** J KERE; R NORIO; E SAVILAHTI; X ESTIVILL; A DELACHAPPELLE. CYSTIC-FIBROSIS IN FINLAND - A MOLECULAR AND GENEALOGICAL STUDY. HUMAN GENETICS. 83 - 1, pp. 20 - 25. SPRINGER VERLAG, 08/1989. ISSN 0340-6717

**Tipo de producción:** Artículo**Tipo de soporte:** Revista

478 X ESTIVILL; C MCLEAN; V NUNES; T CASALS; P GALLANO; P SCAMBLER; R WILLIAMSON. ISOLATION OF A NEW DNA MARKER IN LINKAGE DISEQUILIBRIUM WITH CYSTIC-FIBROSIS, SITUATED BETWEEN J3.11 (D7S8) AND IRP. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 44 - 5, pp. 704 - 710. UNIV CHICAGO PRESS, 05/1989. ISSN 0002-9297

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

479 M BAIGET; T CASALS; V NUNES; X ESTIVILL. DETECTION OF CARRIERS AND ANTENATAL DIAGNOSIS OF CYSTIC-FIBROSIS WITH DNA MARKERS IN SPANISH FAMILIES. MEDICINA CLINICA. 92 - 10, pp. 361 - 363. EDICIONES DOYMA S/A, 03/1989. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

480 S AMSELEM; V NUNES; M VIDAUD; X ESTIVILL; C WONG; L DAURIOL; D VIDAUD; F GALIBERT; M BAIGET; M GOOSSENS. DETERMINATION OF THE SPECTRUM OF BETA-THALASSEMIA GENES IN SPAIN BY USE OF DOT-BLOT ANALYSIS OF AMPLIFIED BETA-GLOBIN DNA. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 43 - 1, pp. 95 - 100. UNIV CHICAGO PRESS, 07/1988. ISSN 0002-9297

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

481 X ESTIVILL; M FARRALL; R WILLIAMSON; M FERRARI; M SEIA; AM GIUNTA; G NOVELLI; L POTENZA; B DALLAPICOLLA; G BORGIO; P GASPARINI; PF PIGNATTI; L DEBENEDETTI; E VITALE; M DEVOTO; G ROMEO. LINKAGE DISEQUILIBRIUM BETWEEN CYSTIC-FIBROSIS AND LINKED DNA POLYMORPHISMS IN ITALIAN FAMILIES - A COLLABORATIVE STUDY. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 43 - 1, pp. 23 - 28. UNIV CHICAGO PRESS, 07/1988. ISSN 0002-9297

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

482 J SOLER; M BAIGET; E RUBIOL; C GUANABENS; V NUNES; X ESTIVILL; MA BOSCH. GENOTYPE STUDIES OF T-RECEPTOR IN THE DIAGNOSIS AND CLASSIFICATION OF THE LEUKEMIAS AND THE LYMPHOMAS. MEDICINA CLINICA. 91 - 4, pp. 135 - 138. EDICIONES DOYMA S/A, 06/1988. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

483 BJ WAINWRIGHT; PJ SCAMBLER; P STANIER; EK WATSON; G BELL; C WICKING; X ESTIVILL; M COURTNEY; A BOUE; PS PEDERSEN; R WILLIAMSON; M FARRALL. ISOLATION OF A HUMAN-GENE WITH PROTEIN-SEQUENCE SIMILARITY TO HUMAN AND MURINE INT-1 AND THE DROSOPHILA SEGMENT POLARITY MUTANT WINGLESS. EMBO JOURNAL. 7 - 6, pp. 1743 - 1748. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 06/1988. ISSN 0261-4189

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

484 E MORNET; B SIMONBOUY; JL SERRE; X ESTIVILL; M FARRALL; R WILLIAMSON; J BOUE; A BOUE. GENETIC-DIFFERENCES BETWEEN CYSTIC-FIBROSIS WITH AND WITHOUT MECONIUM ILEUS. LANCET. 1 - 8582, pp. 376 - 378. LANCET LTD, 02/1988. ISSN 0140-6736

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

485 AL BEAUDET; JE SPENCE; M MONTES; WE OBRIEN; X ESTIVILL; M FARRALL; R WILLIAMSON. EXPERIENCE WITH NEW DNA MARKERS FOR THE DIAGNOSIS OF CYSTIC-FIBROSIS. NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE. 318 - 1, pp. 50 - 51. MASS MEDICAL SOC, 01/1988. ISSN 0028-4793

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

486 P SCAMBLER; O OYEN; B WAINWRIGHT; M FARRALL; HY LAW; X ESTIVILL; M SANDBERG; R WILLIAMSON; T JAHNSEN. EXCLUSION OF CATALYTIC AND REGULATORY SUBUNITS OF CAMP-DEPENDENT PROTEIN-KINASE AS CANDIDATE GENES FOR THE DEFECT CAUSING CYSTIC-FIBROSIS. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 41 - 5, pp. 925 - 932. UNIV CHICAGO PRESS, 11/1987. ISSN 0002-9297

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista



- 487** M FARRALL; X ESTIVILL; R WILLIAMSON. INDIRECT CYSTIC-FIBROSIS CARRIER DETECTION. LANCET. 2 - 8551, pp. 156 - 157. LANCET LTD, 07/1987. ISSN 0140-6736
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 488** PJ SCAMBLER; X ESTIVILL; G BELL; M FARRALL; C MCLEAN; R NEWMAN; PFR LITTLE; P FREDERICK; K HAWLEY; BJ WAINWRIGHT; R WILLIAMSON; NJ LENCH. PHYSICAL AND GENETIC-ANALYSIS OF COSMIDS FROM THE VICINITY OF THE CYSTIC-FIBROSIS LOCUS. NUCLEIC ACIDS RESEARCH. 15 - 9, pp. 3639 - 3652. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 05/1987. ISSN 0305-1048
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 489** A GUERRASIO; GC AVANZI; L PEGORARO; X ESTIVILL; A SERRA; MC GIUBELLINO; MT FIERRO; A NOVARINO; R FOA; G SAGLIO. REARRANGEMENT OF THE C-MYC ONCOGENE WITH HEAVY-CHAIN IMMUNOGLOBULIN ENHANCER IN TUMOR DNA FROM AN ACUTE LYMPHOBLASTIC-LEUKEMIA PATIENT. JOURNAL OF THE NATIONAL CANCER INSTITUTE. 78 - 5, pp. 845 - 851. NATL CANCER INSTITUTE, 05/1987. ISSN 0027-8874
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 490** X ESTIVILL; M FARRALL; PJ SCAMBLER; GM BELL; KMF HAWLEY; NJ LENCH; GP BATES; HC KRUYER; PA FREDERICK; P STANIER; EK WATSON; R WILLIAMSON; BJ WAINWRIGHT. A CANDIDATE FOR THE CYSTIC-FIBROSIS LOCUS ISOLATED BY SELECTION FOR METHYLATION-FREE ISLANDS. NATURE. 326 - 6116, pp. 840 - 845. MACMILLAN MAGAZINES LTD, 04/1987. ISSN 0028-0836
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 491** X ESTIVILL; R WILLIAMSON. A RAPID METHOD TO IDENTIFY COSMIDS CONTAINING RARE RESTRICTION SITES. NUCLEIC ACIDS RESEARCH. 15 - 4, pp. 1415 - 1425. OXFORD UNIV PRESS UNITED KINGDOM, 02/1987. ISSN 0305-1048
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 492** R WILLIAMSON; B WAINWRIGHT; C COOPER; P SCAMBLER; M FARRALL; X ESTIVILL; P PEDERSEN. THE CYSTIC-FIBROSIS LOCUS. ENZYME. 38 - 1-4, pp. 8 - 13. KARGER, 1987. ISSN 0013-9432
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 493** M FARRALL; E WATSON; G BATES; G BELL; J BELL; KA DAVIES; X ESTIVILL; H KRUYER; HY LAW; N LENCH; W LISSENS; P SIMON; P SCAMBLER; P STANIER; G VASSART; C WORRALL; R WILLIAMSON; BJ WAINWRIGHT. FURTHER DATA SUPPORTING LINKAGE BETWEEN CYSTIC-FIBROSIS AND THE MET ONCOGENE AND HAPLOTYPE ANALYSIS WITH MET AND PJ3.11. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 39 - 6, pp. 713 - 719. UNIV CHICAGO PRESS, 12/1986. ISSN 0002-9297
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 494** V NUNES; M BAIGET; X ESTIVILL; J FELEZ. A STUDY OF THE SEGREGATION PATTERN OF GENES RESPONSIBLE FOR HEMOPHILIA-A. MEDICINA CLINICA. 86 - 18, pp. 743 - 747. EDICIONES DOYMA S/A, 05/1986. ISSN 0025-7753
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 495** R WILLIAMSON; G BELL; J BELL; G BATES; KA DAVIES; X ESTIVILL; M FARRALL; H KRUYER; HY LAW; N LENCH; P SCAMBLER; P STANIER; B WAINWRIGHT; E WATSON; C WORRALL. MOLECULAR-GENETICS AND THE BASIC DEFECT CAUSING CYSTIC-FIBROSIS. COLD SPRING HARBOR SYMPOSIA ON QUANTITATIVE BIOLOGY. 51 - Part 1, pp. 309 - 315. COLD SPRING HARBOR LAB PRESS, 1986. ISSN 0091-7451
Tipo de producción: Artículo **Tipo de soporte:** Revista
- 496** N SALA; A OLIVER; X ESTIVILL; R MORENO; J FELEZ; ML RUTLLANT. PLASMATIC AND URINARY PROTEIN-C LEVELS IN NEPHROTIC SYNDROME. THROMBOSIS AND HAEMOSTASIS. 54 - 4, pp. 900 - 900. F K SCHATTAUER VERLAG GMBH, 12/1985. ISSN 0340-6245

**Tipo de producción:** Artículo**Tipo de soporte:** Revista

- 497** J SOLER; X ESTIVILL; R AYATS; S BRUNET; N PUJOLMOIX. CHRONIC T-CELL LYMPHOCYTOSIS ASSOCIATED WITH PURE RED-CELL APLASIA, THYMOMA AND HYPOGAMMAGLOBULINEMIA. BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY. 61 - 3, pp. 582 - 584. BLACKWELL SCIENCE LTD, 1985. ISSN 0007-1048

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

- 498** X ESTIVILL; J PUIG; S BRUNET; A DOMINGOALBOS. HIGH DOSIS BCNU WITH CENTRAL NERVOUS-SYSTEM INVOLVEMENT IN MYELOMA. MEDICINA CLINICA. 84 - 9, pp. 374 - 374. EDICIONES DOYMA S/A, 1985. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

- 499** X ESTIVILL. THYMOMA AND ASSOCIATED IMMUNOLOGICAL-HEMATOLOGICAL ABNORMALITIES - T LYMPHOCYTES AND HEMATOPOIESIS REGULATION. MEDICINA CLINICA. 85 - 4, pp. 161 - 165. EDICIONES DOYMA S/A, 1985. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

- 500** X ESTIVILL; J SOLER; R AYATS; J PUIG; D GONZALEZ; F PORTA; A DOMINGOALBOS; N PUJOLMOIX. THYMOMA AND PURE RED-CELL APLASIA - IMMUNOLOGICAL STUDIES. MEDICINA CLINICA. 85 - 4, pp. 133 - 138. EDICIONES DOYMA S/A, 1985. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

- 501** X ESTIVILL; L ZURITA; A SANTESMASSES; J PIERA; J SEGURA; J FELEZ. ACQUIRED DEFICIENCY OF FACTOR-X IN PRIMARY AMYLOIDOSIS. MEDICINA CLINICA. 83 - 5, pp. 223 - 223. EDICIONES DOYMA S/A, 1984. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

- 502** E MUNIZDIAZ; X ESTIVILL; J FONTCUBERTA; J FELEZ. ON THE THERAPEUTIC APPROACH TO ESSENTIAL THROMBOCYTEMIA. MEDICINA CLINICA. 82 - 19, pp. 865 - 865. EDICIONES DOYMA S/A, 1984. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

- 503** X ESTIVILL; L BLANCH; A SANTESMASSES; ML PUIG; J CADAFALCH; J NOLLA. POLIARTHRITIS AND RASH IN THE COURSE OF A VULVOVAGINITIS DUE TO GARDNERELLA-VAGINALIS. MEDICINA CLINICA. 82 - 16, pp. 738 - 738. EDICIONES DOYMA S/A, 1984. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

- 504** X ESTIVILL; J FONTCUBERTA; J FELEZ. SPONTANEOUS RETROPERITONEAL HEMORRHAGE AND ANTICOAGULATION. MEDICINA CLINICA. 82 - 6, pp. 281 - 281. EDICIONES DOYMA S/A, 1984. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

- 505** X ESTIVILL; P DOMINGO; J FONTCUBERTA; J FELEZ. SPONTANEOUS RETROPERITONEAL HEMORRHAGE DURING ANTICOAGULANT-THERAPY - REPORT OF 4 CASES AND REVIEW OF THE LITERATURE. MEDICINA CLINICA. 83 - 14, pp. 587 - 592. EDICIONES DOYMA S/A, 1984. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista

- 506** X ESTIVILL; D GONZALEZ; J SOLER; J MONES; N PUJOLMOIX. THYMOMA ASSOCIATED WITH ERITHROBLASTOPENIA AND HYPOGAMMAGLOBULINEMIA WITH INCREASED SUBPOPULATION OF LYMPHOCYTES-T8. MEDICINA CLINICA. 82 - 7, pp. 334 - 334. EDICIONES DOYMA S/A, 1984. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo**Tipo de soporte:** Revista



507 X ESTIVILL; ML PUIG; A SANTESMASSES; J CADAFALCH; J NOLLA. MIXED HYPERMINERALCORTICISM - HEPATOPATHY AND GLYCERICINIC ACID. MEDICINA CLINICA. 81 - 7, pp. 325 - 325. EDICIONES DOYMA S/A, 1983. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

508 L BLANCH; X ESTIVILL; ML PUIG; M FRANCO; J NOLLA. REACTIVE ARTHRITIS DURING Q-FEVER. MEDICINA CLINICA. 81 - 3, pp. 137 - 137. EDICIONES DOYMA S/A, 1983. ISSN 0025-7753

Tipo de producción: Artículo

Tipo de soporte: Revista

Trabajos presentados en congresos nacionales o internacionales

- 1** **Título:** The Landscape of Copy Number Variants in Chronic Lymphocytic Leukemia
Nombre del congreso: Cancer Symposium " Frontiers in tumour heterogeneity and platicity"
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Madrid, España
Fecha de realización: 27/10/2013
Fecha de finalización: 30/10/2013
O Drechsel; L Zapata; L Bassaganyas; R Rahman; G Escaramis; X Estivill; S Ossowski.
- 2** **Título:** Tumor heterogeneity in Chronic Lymphocytic Leukemia
Nombre del congreso: Cancer Symposium " Frontiers in tumour heterogeneity and platicity"
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Madrid, España
Fecha de realización: 27/10/2013
Fecha de finalización: 30/10/2013
L Zapata; H Susak; O Drechsel; R Rahman; L Bassaganyas; X Estivill; S Ossowski.
- 3** **Título:** Novel intellectual disability genes identified by exome sequencing
Nombre del congreso: 63rd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Boston, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 22/10/2013
Fecha de finalización: 26/10/2013
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics (ASHG)
R. Rabionet; L. Domenech; O. Drechsel; M. Viñas; A. Puig; M. Gehre; S. Ossowski; I. Madrigal; M. Guitart; M. Mila; X. Estivill.
- 4** **Título:** Whole genome analysis in fibromyalgia suggests a role for the central nervous system in disease susceptibility.
Nombre del congreso: 63rd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Boston, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 22/10/2013
Fecha de finalización: 26/10/2013
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
E. Docampo; G. Escaramis; M. Gratacos; S. Villatoro; A. Puig; M. Kogevinas; A. Collado; (...); R. Rabionet; X. Estivill.
- 5** **Título:** mRNA and small RNA sequencing of 465 HapMap cell lines: the feasibility of multicenter RNA-seq studies
Nombre del congreso: 63rd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics



Tipo de participación: Ponencia

Ciudad de realización: Boston, Estados Unidos de América

Fecha de realización: 22/10/2013

Fecha de finalización: 26/10/2013

Entidad organizadora: American Society of Human Genetics (ASHG)

P.A.C. Hoen; M Friedländer; (...); AC Syvannen; X. Estivill; T Lappalanien; ET Dermitzakis; Geuvaris Consortium.

- 6** **Título:** Evidence for the biogenesis of more than one thousand novel human microRNAs
Nombre del congreso: The Non-Coding Genome
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Heidelberg, Alemania
Fecha de realización: 09/10/2013
Fecha de finalización: 12/10/2013
Entidad organizadora: EMBO-EMBL
M Friedländer; E Lizano; A Houben; M Báñez-Coronel; E Mateu-Huertas; KC Kevin; E LeProust; E Martí; X Estivill.
- 7** **Título:** Nuevas estrategias: secuenciación del exoma versus secuenciación del genoma
Nombre del congreso: Simposio Internacional: Discapacidad intelectual: desafíos diagnósticos en los array de CGH y la secuenciación de nueva generación
Tipo de participación: Ponencia invitada
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 03/10/2013
Fecha de finalización: 04/10/2013
X Estivill.
- 8** **Título:** RNA toxicity and neurodegenerative disorders session
Nombre del congreso: Congreso Nacional SENC
Tipo de participación: Ponencia invitada
Ciudad de realización: Oviedo, España
Fecha de realización: 25/09/2013
Fecha de finalización: 27/09/2013
Entidad organizadora: Sociedad Española de Neurociencia-SENC
X Estivill.
- 9** **Título:** Genomics and bioinformatics approaches in human genetics reach maturity for translational medicine
Nombre del congreso: XXXVI Congreso SEBBM
Tipo de participación: Ponencia invitada
Ciudad de realización: Madrid, España
Fecha de realización: 04/09/2013
Fecha de finalización: 09/09/2013
Entidad organizadora: Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular (SEBBM)
R Rabionet; E Martí; H Hor; M Friedlander.
- 10** **Título:** The role of targeted DNA enrichment panels in the diagnosis of inborn errors of metabolism
Nombre del congreso: 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism
Tipo de participación: Ponencia invitada
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 03/09/2013



Fecha de finalización: 06/09/2013

X Estivill.

- 11** **Título:** Genomic analyses in fibromyalgia suggest a role for the central nervous system in disease susceptibility
Nombre del congreso: IV International Symposium for the Study of Chronic Pain and Fibromyalgia
Tipo de participación: Ponencia **Intervención por:** Por invitación
Ciudad de realización: Palma de Mallorca, España
Fecha de realización: 18/07/2013
Fecha de finalización: 19/07/2013
X Estivill.
- 12** **Título:** Effect modifications on SNPs in predicted milk rich miRNA target sites on the association between breastfeeding and diarrhea
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Paris, Francia
Fecha de realización: 08/06/2013
Fecha de finalización: 11/06/2013
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
M Bustamante; (...); M Montfort; J Sunyer; X Estivill.
- 13** **Título:** Identifying genetic determinants of congenital heart defect in Down syndrome
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Paris, Francia
Fecha de realización: 08/06/2013
Fecha de finalización: 11/06/2013
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
R Sailani; (...); R Rabionet; (...); X Estivill.
- 14** **Título:** Reproducible mRNA and small RNA sequencing across different laboratories
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Paris, Francia
Fecha de realización: 08/06/2013
Fecha de finalización: 11/06/2013
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
PA t Hoen; M Friendlander; (...); I Gut; R Guigo; X Estivill.
- 15** **Título:** Transcriptome and genome sequencing uncovers functional variation in human populations
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Paris, Francia
Fecha de realización: 08/06/2013
Fecha de finalización: 11/06/2013
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
T Lappalainen; (...); M Friedlander; (...); G Bertier; (...); R Guigo; I Gut; X Estivill; ET Dermitzakis.



- 16** **Título:** Whole genome analysis of single nucleotide polymorphisms and copy number variants in fibromyalgia suggest a role for the central nervous system
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Paris, Francia
Fecha de realización: 08/06/2013
Fecha de finalización: 11/06/2013
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
E Docampo; G Escaramis; M Gratacós; S Villatoro; A Puig; M Kongevinas; J Vidal; (...); R Rabionet; X Estivill.
- 17** **Título:** Transcriptome and genome sequencing uncovers functional variation in human populations
Nombre del congreso: The Biology of Genomes
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Cold Spring Harbour, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 07/05/2013
Fecha de finalización: 11/05/2013
Entidad organizadora: Cold Spring Harbour Laboratories
T Lappalainen; M Sammeth; MR. Friedlaender; P Hoen; J Monlong; (...); R Guigo; I Gut; X Estivill; E Dermitzakis.
- 18** **Título:** Whole genome analysis of single nucleotide polymorphisms and copy number variants in fibromyalgia suggest a role for the central nervous system
Nombre del congreso: The Biology of Genomes
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Cold Spring Harbour, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 07/05/2013
Fecha de finalización: 11/05/2013
Entidad organizadora: Cold Spring Harbour Laboratories
E Docampo; G Escaramis; M Gratacos; S Villatoro; A Puig; (...); R Rabionet; X Estivill.
- 19** **Título:** Different roles of non-coding RNAs in neurodegenerative diseases
Nombre del congreso: RNA Silencing
Ciudad de realización: Whistler, Canadá
Fecha de realización: 19/03/2013
Fecha de finalización: 24/03/2013
Entidad organizadora: Keystone Symposia
X Estivill; M Bañez; E Mateu; B Kagerbauer; M Friedländer; E Lizano; E Marti.
- 20** **Título:** NATA: a combined wetlab and drylab method for naïve transcriptome analysis
Nombre del congreso: Functional RNAs
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Sitges, España
Fecha de realización: 02/12/2012
Fecha de finalización: 04/12/2012
Entidad organizadora: Cell Symposia
M Friedländer; E Lizano; L Pantano; E Martí; X Estivill.
- 21** **Título:** Human Genome, normal variation and somatic mutations
Nombre del congreso: 21 Simposio Científico "Genomas del Cancer Implicaciones clínicas y terapéuticas"
Tipo de participación: Ponencia invitada



Ciudad de realización: Madrid, España
Fecha de realización: 22/11/2012
Fecha de finalización: 23/11/2012
Entidad organizadora: Fundación Lilly
X Estivill.

- 22** **Título:** Dissection of healthy ageing by whole genome and exome sequencing
Nombre del congreso: ASHG Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: San Francisco, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 06/11/2012
Fecha de finalización: 10/11/2012
Entidad organizadora: ASHG
X. Estivill; (...); A. Nebel.
- 23** **Título:** Exome sequencing identifies rare variants associated with the common pain disorder fibromyalgia.
Nombre del congreso: ASHG Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: San Francisco, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 06/11/2012
Fecha de finalización: 10/11/2012
Entidad organizadora: ASHG
H. Hor; (...); X. Estivill.
- 24** **Título:** Identifying genetic determinants of congenital heart defect in Down syndrome.
Nombre del congreso: ASHG Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: San Francisco, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 06/11/2012
Fecha de finalización: 10/11/2012
Entidad organizadora: ASHG
(...); X. Estivill; (...).
- 25** **Título:** Novel intellectual disability genes identified by exome sequencing
Nombre del congreso: ASHG Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: San Francisco, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 06/11/2012
Fecha de finalización: 10/11/2012
Entidad organizadora: ASHG
R.Rabionet; (...); X. Estivill.
- 26** **Título:** The impact of loss of function variants on the transcriptome
Nombre del congreso: ASHG Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: San Francisco, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 06/11/2012
Fecha de finalización: 10/11/2012
Entidad organizadora: ASHG
M.A.Rivas; (...); X. Estivill; (...).

- 27** **Título:** Transcriptome and genome sequencing uncovers functional variation in human populations.
Nombre del congreso: ASHG Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: San Francisco, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 06/11/2012
Fecha de finalización: 10/11/2012
Entidad organizadora: ASHG
T. Lappalainen; (...); X. Estivill; (...).
- 28** **Título:** La nova medicina genòmica i la identificació de gens implicats en trastorns auditiu
Nombre del congreso: XVII Jornades de Formació ACAPPS, Sessió Investigació
Tipo de participación: Ponencia invitada
Ciudad de realización: Barcelona,, España
Fecha de realización: 27/10/2012
Fecha de finalización: 27/10/2012
Entidad organizadora: ACAPPS
X Estivill.
- 29** **Título:** Frontiers of biology: 10 years after the human genome sequencing-round table
Nombre del congreso: Congrés Internacional de Biologia de Catalunya
Intervención por: Mesa Redonda
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 09/07/2012
Entidad organizadora: Societat Catalana de Biologia
X Estivill.
- 30** **Título:** Cluster analysis of clinical data identifies fibromyalgia subgroups
Nombre del congreso: Annual European Congress of Rheumatology
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Berlin, Alemania
Fecha de realización: 06/06/2012
E Docampo; G Escaramis; R Rabionet; J Carbonell; J Rivera; J Alegre; J Vidal; X Estivill; A Collado.
- 31** **Título:** Frontiers of biology: 10 years after the human genome sequencing-round table
Nombre del congreso: Annual European Congress of Rheumatology
Tipo de participación: Póster **Intervención por:** Comunicación oral
Ciudad de realización: Berlin, Alemania
Fecha de realización: 06/06/2012
E Docampo; G Escaramis; R Rabionet; J Carbonell; J Rivera; J Alegre; J Vidal; X Estivill; A Collado.
- 32** **Título:** RNA toxicity in trinucleotide-repeat neurodegenerative disorders
Nombre del congreso: VIII Barcelona/Pittsburgh Conference.
Tipo de participación: Ponencia
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 25/05/2012
X Estivill. 25/05/2012.
- 33** **Título:** Common and rare variants in obsessive-compulsive disorder (ocd) identified by exome and targeted resequencing
Nombre del congreso: The Biology of Genomes
Tipo de participación: Póster



Ciudad de realización: Cold Spring Harbor, US,
Fecha de realización: 08/05/2012
Entidad organizadora: Cold Spring Harbor Laboratory
D Trujillano; S Ossowski; C Tornador; P Alonso; M Gratacòs; X Estivill.

- 34** **Título:** Genetic clues of healthy ageing identified by sequencing the supercentenarian's genomes"
Nombre del congreso: The Biology of Genomes
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Cold Spring Harbor, US,
Fecha de realización: 08/05/2012
Entidad organizadora: Cold Spring Harbor Laboratory
D Trujillano (...) S Ossowski; C Tornador; G Escaramís; (...) M Gratacòs; A Schreiber; I Gut; X Estivill.
- 35** **Título:** Global characterization of polymorphic inversions in the human genome
Nombre del congreso: The Biology of Genomes
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Cold Spring Harbor, US,
Fecha de realización: 08/05/2012
Entidad organizadora: Cold Spring Harbor Laboratory
M Cáceres; A Martínez-Fundichely; (...); S Villatoro (...)X Estivill(...).
- 36** **Título:** Integration of transcriptome and genome sequencing uncovers functional variation in human populations
Nombre del congreso: The Biology of Genomes
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Cold Spring Harbor, US,
Fecha de realización: 08/05/2012
Entidad organizadora: Cold Spring Harbor Laboratory
(...)E Lizano(...) X Estivill.
- 37** **Título:** Large-scale validation and genotyping of inversions in the human genome by inverse PCR
Nombre del congreso: The Biology of Genomes
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Cold Spring Harbor, US,
Fecha de realización: 08/05/2012
Entidad organizadora: Cold Spring Harbor Laboratory
C Aguado; S Villatoro; D Izquierdo; X Estivill; M Caceres.
- 38** **Título:** NATA: a combined wetlab and drylab method for naïve transcriptome analysis
Nombre del congreso: RECOMB 2012
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Barcelona, Spain,
Fecha de realización: 21/04/2012
Fecha de finalización: 24/04/2012
M Friedländer; E Lizano; E Martí; X Estivill.
- 39** **Título:** DNA methylation landscapes of human brain Alzheimer's disease
Nombre del congreso: 12th ICHG Montreal- The American Society of Human Genetics 61st Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Montreal, Canada,



Fecha de realización: 11/10/2011

Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
Iraola-Guzmán S; Rabionet R; Martí E; Ferrer I; Estivill X.

- 40** **Título:** Deep sequencing in mental retardation
Nombre del congreso: 12th ICHG Montreal- The American Society of Human Genetics 61st Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Montreal, Canada,
Fecha de realización: 11/10/2011
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
Gratacos M; González J; Madrigal I; Rodríguez L; Milà M; Estivill X; Rabionet R.
- 41** **Título:** Exome sequencing in a consanguineous family segregating familial juvenile polyarthritis
Nombre del congreso: 12th ICHG Montreal- The American Society of Human Genetics 61st Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Montreal, Canada ;,
Fecha de realización: 11/10/2011
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
Raquel R; Arostegui JI; Medino R; Tornador C; Comas D; Gonzalez E; Ossowski S; Yagüe J; Estivill X.
- 42** **Título:** Neurexin 3 is associated with nicotine dependence
Nombre del congreso: 12th ICHG Montreal- The American Society of Human Genetics 61st Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Montreal, Canada,
Fecha de realización: 11/10/2011
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
Docampo E; Ribases M; Gratacos M; Rabionet R; Sanchez-Mora C; Arribas C; Moran S; Montfort M; Nieva G; Bruguera E; Casas M; Estivill X.
- 43** **Título:** Whole-Exome Sequencing of 40 Obsessive-Compulsive Disorder Patients
Nombre del congreso: 12th ICHG Montreal- The American Society of Human Genetics 61st Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Montreal, Canada,
Fecha de realización: 11/10/2011
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
Trujillano D; Ossowski S; Tornador C; Alonso P; Gratacòs M; Estivill X.
- 44** **Título:** DNA methylation landscape of the human brain in Alzheimer's disease
Nombre del congreso: Epigenomics of Common Diseases conference
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Hinxton, UK,
Fecha de realización: 13/09/2011
Entidad organizadora: Wellcome Trust
Iraola-Guzmán S; Rabionet R; Mancuso F; Roma G; Montfort M; Martí M; Ferrer I; Estivill X.



- 45** **Título:** Association of Neurexin 3 (NRXN3) variants with nicotine dependence
Nombre del congreso: The Genomics of Common Diseases 2011
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Hinxton, UK,
Fecha de realización: 30/08/2011
Entidad organizadora: Wellcome Trust
Estivill X; Gratacos M; Ribases M; Rabionet R; Sanchez-Mora C; Arribas C; Mora S; Montfort M; Nieva G; Bruguera E; Casas M; Docampo E.
- 46** **Título:** Whole-Exome Sequencing of Obsessive-Compulsive Disorder
Nombre del congreso: The Genomics of Common Diseases
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Hinxton, UK,
Fecha de realización: 30/08/2011
Entidad organizadora: Wellcome Trust
Trujillano D; Ossowski S; Tornador C; Alonso P; Gratacos M; Estivill X.
- 47** **Título:** Targeted resequencing of susceptibility genomic regions for psoriasis
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2011
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Amsterdam, The Netherlands,
Fecha de realización: 28/05/2011
Entidad organizadora: European Human Genetics Society
E. Riveira; C. Tornador; S. Ossowski; A. Puig; M. Gratacòs; X. Estivill.
- 48** **Título:** High Risk of Lifetime History of Suicide Attempts among CYP2D6 Ultrarapid Metabolizers with Eating Disorders
Nombre del congreso: 66th Annual Meeting of the Society of Biological Psychiatry
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: San Francisco, US,
Fecha de realización: 12/05/2011
Entidad organizadora: Society of Biological Psychiatry
Peñas-LLedo EM; Dorado P; Aguera Z; Gratacòs M; Estivill X; Fernández-Aranda F; Llerena A.
- 49** **Título:** PeSV-Fisher A pipeline for somatic structural variant identification from high throughput sequencing data
Nombre del congreso: The Biology of Genomes
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Cold Spring Harbor, US,
Fecha de realización: 10/05/2011
Entidad organizadora: Cold Spring Harbor Laboratory
R Rabionet; X Estivill.
- 50** **Título:** The landscape of somatic structural alterations of chronic lymphocytic leukemia
Nombre del congreso: The Biology of Genomes
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Cold Spring Harbor, US,
Fecha de realización: 10/05/2011
Entidad organizadora: Cold Spring Harbor Laboratory
Estivill X; Rabionet R.



- 51** **Título:** Genome sequencing insights into chronic lymphocytic leukemia
Nombre del congreso: The NVHG Springmeeting
Tipo de participación: Ponencia
Ciudad de realización: Veldhoven, Holanda
Fecha de realización: 31/03/2011
Entidad organizadora: NVHG
X. Estivill.
- 52** **Título:** Targeted resequencing of susceptibility genomic regions for psoriasis
Nombre del congreso: Genomic Disorders 2011 - The Genomics of Rare Diseases
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Cambridge, Hinxton,
Fecha de realización: 23/03/2011
Entidad organizadora: Wellcome Trust
D Trujillano; E Riveira; C Tornador; S Ossowski; A Puig; M Gratacòs; X Estivill.
- 53** **Título:** Mirna deregulation and neuronal dysfunction in parkinson's disease
Nombre del congreso: Alzheimer's and Parkinson's Diseases: Advances, Concepts and New Challenges
The 10th International Conference AD/PD 2011
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Barcelona, Spain,
Fecha de realización: 09/03/2011
Minones-Moyano E; Porta S; Kagerbauer B; Estivill X; Ferrer I; Martí E.
- 54** **Título:** Structural Variation Analysis by Large-Scale Human Genome Sequencing
Nombre del congreso: 3rd Annual Meeting of NGFN Plus and NGFN Transfer
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Berlin, Alemania
Fecha de realización: 25/11/2010
X Estivill.
- 55** **Título:** Mutant HTT mRNA toxicity in the pathogenesis of Huntington Disease.
Nombre del congreso: 60th ASHG Annual Meeting
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Washington DC, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 02/11/2010
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
M. Banez-Coronel; S. Porta; B. Kagerbauer; E. Mateu; I. Ferrer; X. Estivill; E. Martí.
- 56** **Título:** Improving performance of paired-end mapping for the detection of chromosomal rearrangements induced by transposable elements
Nombre del congreso: IX CRG Annual Symposium: "Medical Genome Sequencing: Understanding the Genomes of Disease".
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Barcelona, Spain,
Fecha de realización: 28/10/2010
Entidad organizadora: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
J. Tubio; L. Bassaganyas; G. Escaramís; C. Tornador; X. Estivill.



- 57** **Título:** Structural Variation Analysis by Large-Scale Human Genome Sequencing
Nombre del congreso: IX CRG Annual Symposium "Medical Genome Sequencing: Understanding the Genomes of Disease".
Tipo de participación: Ponencia
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 28/10/2010
Entidad organizadora: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
X Estivill.
- 58** **Título:** Using homozygosity mapping and exome sequencing to search for a gene causing a rare articular disease
Nombre del congreso: IX CRG Annual Symposium "Medical Genome Sequencing: Understanding the Genomes of Disease".
Ciudad de realización: Barcelona, Spain,
Fecha de realización: 28/10/2010
Entidad organizadora: Fundació Privada Centre de Regulació Genòmica
R. Rabionet; S. Ossowski; C. Tornador; E. Lowy; G. Roma; J.I. Arostegui; J. Yagüe; X. Estivill.
- 59** **Título:** GEUVADIS: Sharing capacity across Europe in high-throughput sequencing technology to explore genetic variation in health and disease
Nombre del congreso: European Genotyping/Genetics Advisory Summit 2010
Tipo de participación: Ponencia
Ciudad de realización: Barcelona, Spain,
Fecha de realización: 26/10/2010
X Estivill.
- 60** **Título:** RNA toxicity in the pathogenesis of Huntington Disease
Nombre del congreso: The Non-Coding Genome
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Heidelberg, Germany,
Fecha de realización: 13/10/2010
Entidad organizadora: EMBO|EMBL Symposia
M Bañez-Coronel; S Porta; B Kagerbauer; E Mateu; I Ferrer; M Guzmán; X Estivill; E Martí.
- 61** **Título:** "BDNF Val66Met polymorphism impact on brain
Nombre del congreso: XVIIIth World Congress on Psychiatric Genetics
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Athens, Greece,
Fecha de realización: 03/10/2010
Entidad organizadora: International Society of Human Genetics
Soria V; Cardoner N; Gratacòs M; Hernandez-Ribas R; Pujol J; Deus J; Urretavizcaya M; Menchón JM; Estivill X; Soriano-Mas C. s and time to clinic, 03/10/2010.
- 62** **Título:** Association of glutamate receptor gene GRIN2B and phenotypical expression of obsessive-compulsive disorder.
Nombre del congreso: XVIIIth World Congress on Psychiatric Genetics
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Athens, Greece,
Fecha de realización: 03/10/2010
Entidad organizadora: International Society of Human Genetics
Alonso P; Gratacòs M; Segalàs C; Escaramís G; Real E; Bayés M; Labad J; Pertusa A; Vallejo J; Estivill X; Menchón JM.

- 63** **Título:** Pharmacological resistance level in OCD patients without a stressful life event at onset of the (...)
Nombre del congreso: XVIIIth World Congress on Psychiatric Genetics
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Greece, Athens,
Fecha de realización: 03/10/2010
Entidad organizadora: International Society of Human Genetics
Real E; Alonso P; Gratacòs M; Segalàs C; Escaramís G; Bayés M; Labad J; Pertusa A; Vallejo J; Estivill X; Menchón JM.
- 64** **Título:** Structural variation in complex human disease
Nombre del congreso: Systems Genomics 2010
Tipo de participación: Ponencia invitada
Ciudad de realización: Heidelberg, Germany,
Fecha de realización: 29/09/2010
X. Estivill.
- 65** **Título:** Contribution of structural variants to the genetic variation of complex traits
Nombre del congreso: Deciphering the molecular architecture of complex traits
Tipo de participación: Ponencia invitada
Ciudad de realización: Roma, Italia
Fecha de realización: 26/09/2010
X. Estivill.
- 66** **Título:** Improving performance of paired-end mapping for the detection of chromosomal rearrangements induced by transposable elements
Nombre del congreso: EMBO Meeting 2010
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 04/09/2010
Entidad organizadora: EMBO
Tubio J; Bassaganyas L; Escaramis G; Tornador C; Estivill X.
- 67** **Título:** A CNV in the Epidermal Differentiation Complex, affecting the LCE3C and LCE3B genes , is asusceptibility factor for psoriatic arthritis
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2010
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Goteborg, Suecia
Fecha de realización: 12/06/2010
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
E Docampo; E Giardina; E Riveira; R Rabionet; J Maymó; J Martín; MA González-Gay; FJ Blanco; JL Fernández-Sueiro; A Carracedo; G Novelli; X Estivill.
- 68** **Título:** A CNV in the Epidermal Differentiation Complex, affecting the LCE3C and LCE3B genes , is asusceptibility factor for psoriatic arthritis European
Nombre del congreso: Human Genetics Conference 2010
Ciudad de realización: Goteborg, Suecia
Fecha de realización: 12/06/2010
E Docampo; E Giardina; E Riveira; R Rabionet; J Maymó; J Martín; MA González-Gay; FJ Blanco; JL Fernández- Sueiro; A Carracedo; G Novelli; X Estivill.



- 69** **Título:** Genome wide DNA methylation analysis in neurodegenerative disorders
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2010
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Goteborg, Suecia
Fecha de realización: 12/06/2010
Entidad organizadora: European Society of Human Genetics
Iraola S; Rabionet R; Roma G; Montfort M; Carbonell S; Ferrer I; Estivill X.
- 70** **Título:** Genome wide DNA methylation analysis in neurodegenerative disorders European
Nombre del congreso: Human Genetics Conference 2010
Ciudad de realización: Goteborg, Suecia
Fecha de realización: 12/06/2010
Iraola S; Rabionet R; Roma G; Montfort M; Carbonell S; Ferrer I; Estivill X.
- 71** **Título:** Geographic distribution of the LCE3C-LCE3B deletion, a susceptibility factor for psoriasis, across different human ethnic groups European
Nombre del congreso: Human Genetics Conference 2010
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Goterborg, Suecia
Fecha de realización: 12/06/2010
Bassaganyas L; Riveira-Muñoz E; García-Aragones M; González JR; Cáceres M; Armengol L; Estivill X.
Poster and Attendance.
- 72** **Título:** Variants in polyunsaturated fatty acids metabolizing enzymes are associated with neurodevelopment in INMA birth cohort. European
Nombre del congreso: Human Genetics Conference 2010
Tipo de participación: Póster
Ciudad de realización: Goteborg, Suecia
Fecha de realización: 12/06/2010
Bustamante M; Morales E; Gonzalez J; Guxens M; Estivill X; Sunyer J; Torrent M.
- 73** **Título:** Mutant HTT mRNA toxicity in the pathogenesis of Huntington Disease
Nombre del congreso: 1st Postdoc Symposium
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 08/06/2010
Entidad organizadora: FP Centre de Regulació Genòmica
Báñez-Coronel M; Porta S; Kagerbauer B; Mateu E; Ferrer I; Estivill X; Martí E.
- 74** **Título:** A myriad of miRNA variants (IsomiRs) in control and Huntington's disease brain regions detected by massively parallel sequencing
Nombre del congreso: Human Genome Meeting (HGM) 2010
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Montpellier, Francia
Fecha de realización: 18/05/2010
Estivill X.
- 75** **Título:** Ubiquitous miRNA variants (IsomiRs) in control and Huntington's disease brain regions detected by massively parallel sequencing
Nombre del congreso: Biology of Genomes Meeting
Ciudad de realización: Cold Spring Harbour, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 11/05/2010



Entidad organizadora: Cold Spring Harbour Laboratory
Marti E; Bañez-Coronel M; Pantano L; Llorens F; Ferrer I; Estivill X.

- 76** **Título:** Niveles de variabilidad genética y susceptibilidad a enfermedades
Nombre del congreso: I Reunión del Grupo Español de Investigación Dermatológica
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 12/12/2009
Entidad organizadora: Grupo Español de Investigación Dermatológica
X. Estivill.
- 77** **Título:** Layers of genetic variability in the human genome and susceptibility to disease
Nombre del congreso: 6 ena Jornada de Genòmica i Proteòmica en l'entorn Biomèdic i Hospitalari
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 01/12/2009
X. Estivill.
- 78** **Título:** Genética y Fibromialgia / Síndrome de fatiga crónica
Nombre del congreso: V Jornadas CODO con CODO
Ciudad de realización: Madrid, España
Fecha de realización: 30/11/2009
X. Estivill.
- 79** **Título:** Association of CNR1 and FAAH endocannabinoid genes and personality traits
Nombre del congreso: XVII World Congress on Psychiatric Genetics (WCPG)
Ciudad de realización: San Diego, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 04/11/2009
Entidad organizadora: ISPG
R Martín-Santos; I Royo; J Undurraga; AF Fagundo; R Navinés; J Crippa; A Zuardi; F Fernandez-Aranda; X Estivill; Gratacós M.
- 80** **Título:** CNV overlapping GSK3 ζ (glycogen synthase kinase-3 ζ) gene and its association with Mood Disorders phenotypes in Spanish Population
Nombre del congreso: XVII World Congress on Psychiatric Genetics (WCPG)
Ciudad de realización: San Diego, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 04/11/2009
Entidad organizadora: ISPG
E Saus; V Soria; G Escaramís; JM Crespo; J Valero; A Gutiérrez-Zotes; L Martorell; E Vilella; JM Menchón; Estivill X.
- 81** **Título:** Exploring layers of genetic variability in neurological disorders
Nombre del congreso: Neurogenetics: from gene to therapy
Ciudad de realización: Amsterdam, Holanda
Fecha de realización: 06/10/2009
Entidad organizadora: CBG symposium 2009
X. Estivill.
- 82** **Título:** A common copy number variant on chromosome 5 generating a chimaeric gene is a new susceptibility variant for stroke
Nombre del congreso: Genomics of Common Diseases
Ciudad de realización: Hinxton, Reino Unido
Fecha de realización: 23/09/2009



Entidad organizadora: Wellcome Trust

J Aigner; Rabionet R; S Villatoro; LArmengol L; M Garcia-Aragones; J Roquer; E Cuadrado; J Montaner; I Fernandez; A Carracedo; Marti E; Estivill X.

- 83** **Título:** Copy Number Variation in complex disorders
Nombre del congreso: Winter Meeting
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 12/12/2008
Entidad organizadora: Molecular Epidemiology Group Network
X. Estivill.
- 84** **Título:** European Profiles of Structural and Sequence Variation of the Human Genome in Disease (EUVDIS)
Nombre del congreso: EuroBioForum annual meeting III
Ciudad de realización: Strasbourg, Francia
Fecha de realización: 17/11/2008
Entidad organizadora: EuroBioForum
X. Estivill.
- 85** **Título:** A new genome-wide and high resolution approach for detecting methylation profiles through simulations and modelling
Nombre del congreso: ASHG 58th annual meeting
Ciudad de realización: Philadelphia, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 11/11/2008
Entidad organizadora: The American Society of Human Genetics
L Pantano; Rabionet R; Estivill X; C notredame.
- 86** **Título:** Association analysis reveal several microRNAs involved in the susceptibility to eating disorders
Nombre del congreso: ASHG 58th annual meeting
Ciudad de realización: Philadelphia, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 11/11/2008
Entidad organizadora: The American Society of Human Genetics
Espinosa-Parrilla Y; Muiños-Gimeno M; Mercader JM; Montfort M; Bayès M; Gratacòs M; Fernández-Aranda F; Estivill X.
- 87** **Título:** Differential miRNA-mediated regulation of isoforms of the receptor for neurotrophin-3 (NTRK3)
Nombre del congreso: ASHG 58th annual meeting
Ciudad de realización: Philadelphia, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 11/11/2008
Entidad organizadora: The American Society of Human Genetics
Guidi M; Kagerbauer B; Muinos-Gimeno M; Estivill X; Espinosa-Parrilla Y.
- 88** **Título:** Inherited and de novo copy number variation changes in neurodevelopmental disorders
Nombre del congreso: ASHG 58th annual meeting
Ciudad de realización: Philadelphia, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 11/11/2008
Entidad organizadora: The American Society of Human Genetics
Villatoro S.; Armengol L.; Crespo I.; Gabau E.; Comadran L.; Coll MD.; Guitart M.; Estivill X.



- 89** **Título:** Patterns of association of microRNAs with schizophrenia symptoms
Nombre del congreso: ASHG 58th annual meeting
Ciudad de realización: Philadelphia, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 11/11/2008
Entidad organizadora: The American Society of Human Genetics
Muiños-Gimeno M; Brunet A; Real J; Vallès V; Labad A; Miriam Guitart M; Estivill X; Espinosa-Parrilla Y.
- 90** **Título:** Structural variation in patients with multiple sclerosis
Nombre del congreso: ASHG 58th annual meeting
Ciudad de realización: Philadelphia, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 11/11/2008
Entidad organizadora: The American Society of Human Genetics
Rabionet; docampo; garcia; armengol; munteis; martinez; matesanz; alcina; roquer; estivill.
- 91** **Título:** microRNA deregulation in disease progression and neuronal dysfunction in Parkinson's disease
Nombre del congreso: ASHG 58th annual meeting
Ciudad de realización: Philadelphia, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 11/11/2008
Entidad organizadora: The American Society of Human Genetics
E Miñones-Moyano; S Porta; M Bañez-Coronel; Estivill X; Martí E.
- 92** **Título:** BAC microarray analysis detects submicroscopic chromosomal aberrations on the 1q21.1 region in patients with DiGeorge/Velocardiofacial-like features
Nombre del congreso: Human Genome Variation Meeting
Ciudad de realización: Toronto, Canadá
Fecha de realización: 15/10/2008
Brunet A; Armengol LL; Heine D; García M; Gabau E; Guitart M; Estivill X.
- 93** **Título:** Genomic Structural Variation Analysis in Multiple Sclerosis
Nombre del congreso: Human Genome Variation Meeting
Ciudad de realización: Toronto, Canadá
Fecha de realización: 15/10/2008
Docampo; Rabionet R; M García; JE. Martínez; E Munteis; J Roquer; F. Matesanz; LArmengol L; J.R. González; Estivill X.
- 94** **Título:** Population Genetics and Genomics. Genomic plasticity of structural variations in the human genome
Nombre del congreso: Human Genome Variation Meeting
Ciudad de realización: Toronto, Canadá
Fecha de realización: 15/10/2008
X. Estivill.
- 95** **Título:** Deletion of the late cornified envelope (LCE) 3C and 3B genes as susceptibility factor for psoriasis
Nombre del congreso: The Genomics of Common Diseases 2008
Ciudad de realización: Boston, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 06/09/2008
Entidad organizadora: Wellcome Trust
LArmengol L; G Abecasis; JT. Elder; G Novelli; J A.L. Armour; P Kwok; A Bowcock; J Schalkwijk; Estivill X.
- 96** **Título:** Variabilidad y polimorfismos SNP
Nombre del congreso: 1st International Theoretical-Practice Course: Analysis of Sequences and polymorphic markers by population genetic software



Tipo evento: Curso

Ciudad de realización: Mexico City, México

Fecha de realización: 21/07/2008

X. Estivill.

- 97** **Título:** Copy number variants: an emerging mechanism of susceptibility to disease
Nombre del congreso: Gene Forum 2008 "Functional Genomics"
Ciudad de realización: Tartu, Estonia
Fecha de realización: 12/06/2008
X Estivill.
- 98** **Título:** Dissection of structural variation in common human disease
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference.
Ciudad de realización: Barcelona,, España
Fecha de realización: 01/06/2008
Entidad organizadora: European Human Genetics Society
X Estivill.
- 99** **Título:** Spectrum of genomic structural variation in human populations
Nombre del congreso: The Biology of Genomes meeting,
Ciudad de realización: Cold Spring Harbor, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 06/05/2008
Entidad organizadora: Cold Spring Harbor Laboratory
- 100** **Título:** Copy number variants and complex diseases across populations
Nombre del congreso: 22nd European Immunogenetics and Histocompatibility Conference.
Ciudad de realización: Toulouse, Francia
Fecha de realización: 02/04/2008
X Estivill.
- 101** **Título:** Copy number variations in health and disease
Nombre del congreso: 11^a Annual Meeting of the Portuguese Society of Human Genetics
Ciudad de realización: Porto, Portugal
Fecha de realización: 17/11/2007
Entidad organizadora: Portuguese Society of Human Genetics
X Estivill.
- 102** **Título:** CNVs (Copy Number Variants) en el genoma y su interés en farmacogenómica.
Nombre del congreso: III Congreso de la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacognómica
Ciudad de realización: Santiago de Compostela, España
Fecha de realización: 16/11/2007
Fecha de finalización: 17/11/2007
Entidad organizadora: Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacognómica
X Estivill.
- 103** **Título:** Copy number variants: landmarks for disease gene discovery
Nombre del congreso: EMBO Annual Meeting
Ciudad de realización: Helsinki, Finlandia
Fecha de realización: 27/08/2007
Fecha de finalización: 31/08/2007
Entidad organizadora: EMBO



- 104** **Título:** Variacions en numero de còpia i predisposició a malaltia
Nombre del congreso: Conferencia Institut d'Estudis Catalans
Tipo de participación: Otros **Intervención por:** Conferencia Plenaria
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 28/06/2007
Entidad organizadora: Institut d'Estudis Catalans
- 105** **Título:** Structural variants of the human genome and complex traits
Nombre del congreso: 3rd Int. Meeting on "Genetics of complex diseases and isolated populations"
Ciudad de realización: Turin, Italia
Fecha de realización: 26/05/2007
Fecha de finalización: 29/05/2007
- 106** **Título:** Structural Variants: An unlimited source of human genome variability
Nombre del congreso: Jornades anuals
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 15/05/2007
Entidad organizadora: Associació d'Estudiants de Ciències de la Salut (AECS)
X Estivill.
- 107** **Título:** Copy Number Variants and Disease
Nombre del congreso: SNP technology and bioinformatics symposium
Ciudad de realización: Uppsala, Suecia
Fecha de realización: 10/03/2007
Fecha de finalización: 15/03/2007
X Estivill.
- 108** **Título:** Analisis de la variabilidad genómica y susceptibilidad a padecer enfermedades comunes
Nombre del congreso: XXXI Congreso Nacional de Genética Humana
Ciudad de realización: Chihuahua, México
Fecha de realización: 22/11/2006
Fecha de finalización: 25/11/2006
- 109** **Título:** Genotipación masiva en el estudio de enfermedades neuropsiquiátricas
Nombre del congreso: XXXI Congreso Nacional de Genética Humana
Ciudad de realización: Chihuahua, México
Fecha de realización: 22/11/2006
Fecha de finalización: 25/11/2006
- 110** **Título:** Genomica de las enfermedades raras
Nombre del congreso: II Jornadas Nacionales de Enfermedades Raras
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 17/11/2006
Fecha de finalización: 18/11/2006
- 111** **Título:** Structural variants of the human genome and disease susceptibility: twins, families and populations
Nombre del congreso: 5th International Conference on Unstable Microsatellites & Human Disease
Ciudad de realización: Granada, España
Fecha de realización: 10/11/2006
Fecha de finalización: 16/11/2006



X Estivill.

- 112** **Título:** Eating Disorders: Grasping at the molecular basis of a princesses disease
Nombre del congreso: Seminario Instituto de Neurociencias
Tipo evento: Seminario
Ciudad de realización: Alicante, España
Fecha de realización: 14/07/2006
Entidad organizadora: Instituto de Neurociencias
X Estivill.
- 113** **Título:** Genética de los trastornos de la conducta alimentaria: biología de la comorbilidad clínica
Nombre del congreso: IV Congreso Hispano Lationamericano de Trastornos de la Conducta Alimentaria
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 06/06/2006
X Estivill.
- 114** **Título:** Modeling the neurobiology of mental disorders through the analysis of genomic variability
Nombre del congreso: II Congreso de la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica
Ciudad de realización: Valencia, España
Fecha de realización: 04/06/2006
Fecha de finalización: 06/06/2006
Entidad organizadora: Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica
X Estivill.
- 115** **Título:** Red de Genotipación y Psiquiatría Genética (RGPG)
Nombre del congreso: Jornadas sobre Genética y Enfermedades Raras
Ciudad de realización: Madrid, España
Fecha de realización: 01/02/2006
Fecha de finalización: 02/02/2006
X Estivill.
- 116** **Título:** Eating disorders in children
Nombre del congreso: VII Incontro Nazionale di Genetica Clinica
Ciudad de realización: Roma, Italia
Fecha de realización: 20/01/2006
Fecha de finalización: 21/01/2006
- 117** **Título:** Patterns of BDNF/NTRK2 variants and BDNF protein blood levels in the susceptibility to eating disorders.
Nombre del congreso: American Society Human Genetics Annual Meeting
Ciudad de realización: Sant Lake City, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 25/10/2005
Fecha de finalización: 29/10/2005
Entidad organizadora: American Society Human Genetics
- 118** **Título:** SNPs at the brain derived neurotrophic factor (BDNF) gene show association with opioid addiction
Nombre del congreso: World Congress Psychiatric Genetics XII
Ciudad de realización: Boston, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 14/10/2005
Fecha de finalización: 18/10/2005
Entidad organizadora: ISPG



X Estivill.

- 119** **Título:** Combination of BDNF and NTRK2 nucleotide variants in the susceptibility to anorexia and bulimia
Nombre del congreso: 7th International Meeting on single nucleotide polymorphism and complex genome analysis ('SNP2005')
Fecha de realización: 22/09/2005
Fecha de finalización: 24/09/2005
- 120** **Título:** Segmental Duplications and Copy Number Variants in Biomarkers Research
Nombre del congreso: From Biobanks to Biomarkers: Translating the potential of human population genetics research to improve the quality of health of the EU citizen.
Fecha de realización: 20/09/2005
Fecha de finalización: 22/09/2005
- 121** **Título:** Mouse genetics and CNS disorders
Nombre del congreso: TT05: Transgenic Technology Conference 2005
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 13/09/2005
X Estivill.
- 122** **Título:** Segmental duplication copy number variation
Nombre del congreso: Genome Structural Variation Workshop
Ciudad de realización: Toronto, Canadá
Fecha de realización: 21/07/2005
- 123** **Título:** High-throughput genotyping for psychiatric disorders
Nombre del congreso: Pharmacogenetics Workshop
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 11/07/2005
Fecha de finalización: 12/07/2005
X Estivill.
- 124** **Título:** Segmental duplications: exploring dimensions of human genomic variability
Nombre del congreso: Reunión Xarxa de Genòmica i Proteòmica
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 21/06/2005
Fecha de finalización: 22/06/2005
Entidad organizadora: Xarxa de Genòmica i Proteòmica
- 125** **Título:** BDNF signalling in anorexia Bulimia
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2005
Ciudad de realización: Prague, República Checa
Fecha de realización: 07/05/2005
Fecha de finalización: 10/05/2005
Entidad organizadora: ESHG
X Estivill.
- 126** **Título:** Duplicaciones segmentarias en el genoma: entre evolución y enfermedad
Nombre del congreso: Simposio Internacional: Salud humana y evolución: un enfoque integrador
Ciudad de realización: Madrid, España
Fecha de realización: 18/04/2005



Fecha de finalización: 20/04/2005

Entidad organizadora: Fundación Ramon Areces

X Estivill.

- 127** **Título:** DYRK1A and neuronal alterations in murine models of Down Syndrome
Nombre del congreso: III International Conference on Chromosome 21 and medical research of down síndrome
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 18/03/2005
Fecha de finalización: 19/03/2005
X Estivill.
- 128** **Título:** Asociación de BDNF con la anorexia y la bulimia nerviosa
Nombre del congreso: I Congreso FESNAD: Alimentación y Dietética (Madrid)
Ciudad de realización: Madrid, España
Fecha de realización: 09/03/2005
Fecha de finalización: 11/03/2005
Entidad organizadora: Federación Española de Sociedades de Nutrición
X Estivill.
- 129** **Título:** Bases Genéticas del autismo
Nombre del congreso: 4VII Curso internacional de actualización en neuropediatría y neuropsicología infantil
Ciudad de realización: Valencia, España
Fecha de realización: 24/02/2005
Fecha de finalización: 26/02/2005
- 130** **Título:** Explorando variantes en las enfermedades mentales: entre el fenotipo y el genotipo
Nombre del congreso: 1er Congreso Nacional en Farmacogenética y Farmacogenómica.
Intervención por: Presentación Oral
Ciudad de realización: Valencia, España
Fecha de realización: 23/01/2005
Fecha de finalización: 26/01/2005
- 131** **Título:** Dissection of behavior in murine models
Nombre del congreso: 11th Society for the study of behavioural phenotypes annual meeting.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 11/11/2004
Fecha de finalización: 12/11/2004
X Estivill.
- 132** **Título:** Modelling Neuronal Alterations of Down Syndrome in mice
Nombre del congreso: First International Conference Jérôme Lejeune
Intervención por: Presentación Oral
Ciudad de realización: Paris, Francia
Fecha de realización: 08/11/2004
Fecha de finalización: 08/11/2004
X Estivill.



- 133** **Título:** Genetics and Genomics of the complex diseases
Nombre del congreso: Curso: Individualized Medicine: a future and a reality.
Tipo evento: Curso
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Santander, España
Fecha de realización: 13/09/2004
Fecha de finalización: 17/09/2004
X Estivill.
- 134** **Título:** Genomic Segmental Duplications: between evolution and disease
Nombre del congreso: ELSO- European Life Sciences Organization 2004
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Nice, Francia
Fecha de realización: 04/09/2004
Fecha de finalización: 08/09/2004
Entidad organizadora: ELSO
X Estivill.
- 135** **Título:** Genómica de enfermedades neuronales
Nombre del congreso: BIOTEC 2004
Intervención por: Presentación Oral
Ciudad de realización: Oviedo, España
Fecha de realización: 19/07/2004
X Estivill.
- 136** **Título:** ¿Es la genética un factor no modificable en la artrosis?
Nombre del congreso: XXX Congreso Nacional de la Sociedad Española de Reumatología.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 19/03/2004
Fecha de finalización: 21/03/2004
Entidad organizadora: Sociedad Española de Reumatología.
- 137** **Título:** Genómica de la anorexia y bulimia
Nombre del congreso: Jornadas Científicas Fundación Puleva: La Genómica una apuesta estratégica.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Malaga, España
Fecha de realización: 12/03/2004
Entidad organizadora: Fundación Puleva
X Estivill.
- 138** **Título:** Estudios genéticos en patología de la conducta
Nombre del congreso: XII Reunión de la Sociedad de Genética Clínica y Dismorfología de la Asociación Española de Pediatría.
Intervención por: Presentación Oral
Fecha de realización: 04/03/2004
Entidad organizadora: Sociedad de Genética Clínica y Dismorfología de la Asociación Española de Pediatría.
X Estivill.



- 139** **Título:** New Insights into mechanics of mental handicap
Nombre del congreso: XIIth Scientific Telethon Convention 2003
Tipo evento: Congreso
Intervención por: Presentacion oral
Ciudad de realización: Roma, Italia
Fecha de realización: 25/11/2003
- 140** **Título:** Genomics mutations, genome evolution and human disease
Nombre del congreso: International Symposium Impact of the Genome on New Technologies.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 22/10/2003
- 141** **Título:** Segmental duplications and mental disorders
Nombre del congreso: ISPG Meeting
Intervención por: Presentación Oral
Ciudad de realización: Quebec, Canadá
Fecha de realización: 04/10/2003
Fecha de finalización: 08/10/2003
Entidad organizadora: ISPG
X Estivill.
- 142** **Título:** Functional genomics of mental retardation: Down syndrome
Nombre del congreso: 15th IFCC-FESCC European Congress of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (EUROMEDLAB).
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 05/06/2003
X Estivill.
- 143** **Título:** Structural Variants: An unlimited source of human genome variability?
Nombre del congreso: HGM2006
Ciudad de realización: Helsinki, Finlandia
Fecha de realización: 31/05/2003
Fecha de finalización: 03/06/2003
X Estivill.
- 144** **Título:** Segmental duplications of the Genome and its relation to disease
Nombre del congreso: Conference on Bioinformatics: Present applications and future challenges.
Intervención por: Presentación Oral
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 19/05/2003
Entidad organizadora: ICREA-FCR
X Estivill.
- 145** **Título:** Panic disorder: from gene dosage to a murine model of anxiety
Nombre del congreso: Fifth framework programme of the EC.
Intervención por: Presentación Oral
Ciudad de realización: Bonn, Alemania
Fecha de realización: 07/02/2003
X Estivill.



- 146** **Título:** Segmental duplications of human chromosome 21 identify paralogous genomic
Nombre del congreso: X International meeting on molecular biology of chromosome 21 and Down Syndrome.
Intervención por: Presentación Oral
Ciudad de realización: Sitges, España
Fecha de realización: 27/11/2002
- 147** **Título:** Genomic mutations and complex disease
Nombre del congreso: Advances in Molecular Medicine III.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Pamplona, España
Fecha de realización: 03/11/2002
Fecha de finalización: 06/11/2002
X Estivill.
- 148** **Título:** Complex genetics of susceptibility to panic disorder, phobic disorders and joint laxity
Nombre del congreso: 52nd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Baltimore, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 15/10/2002
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
X Estivill.
- 149** **Título:** Genomic duplications of chromosome 15q in panic and phobic disorders
Nombre del congreso: HGM2002 Satellite Symposium: Genomic Approaches to Human Diseases.
Intervención por: Presentación Oral
Ciudad de realización: Shangai, China
Fecha de realización: 12/04/2002
X Estivill.
- 150** **Título:** Somatic interstitial duplications of chromosome 15 in anxiety disorders. Sequence-Based disease gene hunts
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Cold Spring Harbor, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 09/04/2002
Entidad organizadora: Cold Spring Harbor Laboratory
X Estivill.
- 151** **Título:** Polymorphic genomic mutation on human chromosome 15 and susceptibility to anxiety disorders (panic disorder and social phobia)
Nombre del congreso: 51st Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG).
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: San Diego, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 12/10/2001
Fecha de finalización: 16/10/2001
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
X Estivill.



- 152** **Título:** A polymorphic genomic duplication on human chromosome 15 is a major susceptibility genetic factor for panic and phobic disorders
Nombre del congreso: HGM 2001. Human Genome Meeting.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Edimburg, Reino Unido
Fecha de realización: 19/04/2001
X Estivill.
- 153** **Título:** Dyrk1A (Minibrain) murine models and Down syndrome Models murins de Dyrk1A (minibrain) i Síndrome de Down
Nombre del congreso: II International Conference Chromosome 21 and Medical Research on Down Syndrome.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 06/04/2001
X Estivill.
- 154** **Título:** Murine models of over and underexpression of Dyrk1A: towards an understanding of the role of DYRK1A (MNBH) in Down syndrome
Nombre del congreso: 50th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Philadelphia, Estados Unidos de América
Fecha de realización: 03/10/2000
Fecha de finalización: 07/10/2000
Entidad organizadora: American Society of Human Genetics
X Estivill.
- 155** **Título:** Functional genomics of Down syndrome and trisomy 21
Nombre del congreso: International Symposium on Animal Transgenesis in Biology, Medicine and Biotechnology.
Intervención por: Presentación oral
Fecha de realización: 04/05/2000
Entidad organizadora: Fundación Ramón Areces
X Estivill.
- 156** **Título:** Molecular genetics of congenital and progressive deafness
Nombre del congreso: 44 Congresso Nazionale della Società Italiana di Biochimica
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Alghero, Italia
Fecha de realización: 11/09/1999
Entidad organizadora: Società Italiana di Biochimica
X Estivill.
- 157** **Título:** New treatment prospects: well-founded hopes or overstated expectations
Nombre del congreso: Biotechnology: New therapeutic Prospects for Patients, New Opportunities for Europe.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Berlin, Alemania
Fecha de realización: 01/07/1998
X Estivill.



- 158** **Título:** Sporadic and familial congenital deafness is mainly due to mutations in the connexin-26 gene
Nombre del congreso: European Research Conference on Inherited Disorders and their Genes in Different European Populations.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Acquafredda di Maratea, Italia
Fecha de realización: 06/02/1998
X Estivill.
- 159** **Título:** The origin of the A1555G mtDNA mutation in Spanish families affected by familial progressive sensorineural deafness
Nombre del congreso: European Research Conference on Inherited Disorders and Their Genes in Different European Populations Meeting.
Intervención por: Presentación oral
Ciudad de realización: Acquafredda di Maratea, Italia
Fecha de realización: 06/02/1998
X Estivill.
- 160** **Título:** Redes temáticas de investigación cooperativa: un nuevo modelo de investigación y cohesión
Nombre del congreso: III Jornadas de debate de la Fundación ABBOTT
Intervención por: Presentación oral
Entidad organizadora: Fundación ABBOTT
X Estivill.

Trabajos presentados en jornadas, seminarios, talleres de trabajo y/o cursos nacionales o internacionales

- 1** **Título:** Genómica y enfermedad: la disección molecular de los fenotipos humanos
Nombre del evento: Conferencia CiViCa
Ciudad de realización: Sant Cugat, España
Fecha de realización: 29/11/2013
Entidad organizadora: Facultat de Medicina, Universitat Internacional de Catalunya
X Estivill.
- 2** **Título:** Genetics European Variation in Disease (Geuvadis)
Nombre del evento: LXV Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 21/11/2013
Entidad organizadora: Sociedad Española de Neurología
Tipo de entidad: Organismo Público de Investigación
X Estivill.
- 3** **Título:** Genómica i Salut de la Dona
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 03/10/2013
Entidad organizadora: Fundació Dexeus Salut de la Dona
X Estivill.
- 4** **Título:** Impact of RNA toxicity in neurodegenerative disorders
Nombre del evento: University of Trieste Seminars
Tipo de evento: Seminario



Ciudad de realización: Brescia, Italia
Fecha de realización: 08/04/2013
Fecha de finalización: 08/04/2013
Entidad organizadora: University of Trieste
X Estivill.

5 **Título:** Las deficiencias auditivas y la revolución genómica
Nombre del evento: XXVI Curso Teórico-Práctico de Audiología
Tipo de evento: Curso
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 10/02/2013
Entidad organizadora: Fundación Privada Pedro Salesa Cabo
X Estivill.

6 **Título:** Homo sapiens digitus: medicina genómica y personal
Nombre del evento: Homenaje a Profs. M. Ugarte F. Valdivieso
Tipo de evento: Jornada
Ciudad de realización: Madrid, España
Fecha de realización: 04/02/2013
Fecha de finalización: 04/02/2013
Entidad organizadora: Universidad Autónoma de Madrid. UAM
X Estivill.

7 **Título:** Estudios Genéticos en el Diagnóstico Precoz del Cáncer"
Nombre del evento: Col.loqui Opinión Quiral
Tipo de evento: Coloquio
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 06/11/2012
Fecha de finalización: 06/11/2012
Entidad organizadora: Fundació Vila Casas

8 **Título:** RNA toxicity in nucleotide-expansion neurodegenerative disorders
Nombre del evento: Seminarios Centro de Biología Molecular Severo Ochoa
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Por invitación
Fecha de realización: 26/10/2012
Fecha de finalización: 26/10/2012
Entidad organizadora: Centro de Biología Molecular Severo Ochoa
Ciudad: Madrid, España
X Esitvill.

9 **Título:** RNA toxicity in nucleotide-expansion neurodegenerative disorders
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Por invitación
Ciudad de realización: Uppsala, Finlandia
Fecha de realización: 04/10/2012
Entidad organizadora: Uppsala Universitet
X Esitvill.



- 10** **Título:** Targeted capturing and sequencing: towards complete gene mutation analysis of Mendelian disorders
Nombre del evento: Roche 454 Annual Seminar
Tipo de evento: Seminario
Ciudad de realización: Basel, Suiza
Fecha de realización: 20/09/2012
Entidad organizadora: Roche
X Estivill.
- 11** **Título:** Stepwise medical personalised genome sequence analysis
Nombre del evento: Perspectives in Translational Medicine
Tipo de evento: Jornada
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 17/09/2012
Entidad organizadora: European Molecular Biology Laboratory-EMBL y Centro de Regulación Genómica
X Estivill.
- 12** **Título:** Las deficiencias auditivas y la revolución genómica
Nombre del evento: XXVI Curso Teórico-Práctico de Audiología
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 10/02/2012
Entidad organizadora: Fundación Privada Pedro Salesa Cabo
X Estivill.
- 13** **Título:** Las deficiencias auditivas y la revolución genómica
Nombre del evento: XXVI Curso Teórico-Práctico de Audiología
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 10/02/2011
Entidad organizadora: Fundación Privada Pedro Salesa Cabo
X Estivill.
- 14** **Título:** Dissection of clinical phenotypes using medical genomic approaches
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 21/01/2011
Entidad organizadora: Centro de Investigación en Epidemiología Ambiental (CREAL)
X Estivill.
- 15** **Título:** Variantes Estructurales del Genoma como Factores de Susceptibilidad a Enfermedades Compleja
Nombre del evento: Ciclo de Conferencias sobre Genómica y Biomedicina,
Tipo de evento: Seminario
Ciudad de realización: Madrid, España
Fecha de realización: 06/07/2010
Entidad organizadora: Cátedra Extraordinaria MSD de Genómica y Proteómica, Universidad Complutense de Madrid
X Estivill.
- 16** **Título:** Medicina Personalizada: de la investigación básica a la implementación clínica
Nombre del evento: XXIII Edición de los cursos de verano de la Universidad Complutense
Tipo de evento: Curso
Ciudad de realización: El Escorial, España
Fecha de realización: 05/07/2010



X Estivill.

- 17** **Título:** Genética y genómica de las deficiencias auditivas
Nombre del evento: XXVI Curso Teórico-Práctico de Audiología
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 12/02/2010
Entidad organizadora: Fundación Privada Pedro Salesa Cabo
X Estivill.
- 18** **Título:** Exploring the landspan of the plasticity of the human genome
Tipo de evento: Seminario
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 23/10/2009
Entidad organizadora: FUNDACION PRIVADA INSTITUT D'INVESTIGACIO BIOMEDICA DE BELLVITGE (IDIBELL)
X Estivill.
- 19** **Título:** Quantomics. From Sequence to Consequence: tools for the Exploitation of Livestock Genomes.
Nombre del evento: Workshop on Gene Annotation
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 29/09/2009
Entidad organizadora: European Bioinformatics Institute-EBI y Centro de Regulación Genómica- CRG
X Estivill.
- 20** **Título:** Structural variations in the human genome and susceptibility to common disorders
Ciudad de realización: Antwerp, Bélgica
Fecha de realización: 17/06/2009
Entidad organizadora: University of Antwerp
X Estivill.
- 21** **Título:** Genética y genómica de las deficiencias auditivas
Nombre del evento: XXVI Curso Teórico-Práctico de Audiología
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 13/02/2009
Fecha de finalización: 13/02/2009
Entidad organizadora: Fundación Privada Pedro Salesa Cabo
X Estivill.
- 22** **Título:** LCE3B and LCE3C deletion and predisposition to psoriasis
Ciudad de realización: Nijmegen, Holanda
Fecha de realización: 11/02/2009
Entidad organizadora: Nijmegen Centre for Molecular Life Sciences, Radboud University Nijmegen Medical Centre
X Estivill.
- 23** **Título:** The plasticity of the human genomes in the susceptibility to disease
Nombre del evento: Seminaris Immunopatologia
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 09/02/2009
Entidad organizadora: IMIM Hospital del Mar
X Estivill.



- 24** **Título:** Structural Variation and Susceptibility to Common Human Disorders
Ciudad de realización: Londres, Reino Unido
Fecha de realización: 27/01/2009
Entidad organizadora: Wolfson Education Centre, Hammersmith Hospital Campus
X Estivill.
- 25** **Título:** Patterns of structural variation of the human genome and predisposition to human disease
Ciudad de realización: Barcelona, España
Fecha de realización: 04/11/2008
Entidad organizadora: Institut de Recerca, Hospital de la Vall d'Hebron
X Estivill.
- 26** **Título:** Genetic susceptibility to eating disorders: BDNF and NTRK2 alleles in anorexia and bulimia
Nombre del evento: EBI seminars
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Por invitación
Fecha de realización: 26/09/2005
Fecha de finalización: 26/09/2005
Entidad organizadora: EBI (European Bioinformatics Institute)
Ciudad: Hinxton, Reino Unido
X Estivill.
- 27** **Título:** Genómica de las enfermedades psiquiátricas
Nombre del evento: Curso de verano : Genoma y Enfermedad
Tipo de evento: Curso
Intervención por: Por invitación
Fecha de realización: 25/07/2005
Fecha de finalización: 28/07/2005
Entidad organizadora: Universidad de Granada
Ciudad: Almuñécar, España
X Estivill.
- 28** **Título:** Monogenic and transgenic mouse models
Nombre del evento: Assises Francaises de Genetique Seminars
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Por invitación
Fecha de realización: 31/01/2004
Fecha de finalización: 31/01/2004
Entidad organizadora: Assises Francaises de Genetique
Ciudad: Angers, Francia
- 29** **Título:** Genomic changes associated with anxiety disorders
Nombre del evento: McKusick Institute of Genetic Medicine Seminars
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Por invitación
Fecha de realización: 22/04/2002
Fecha de finalización: 22/04/2002
Entidad organizadora: McKusick Institute of Genetic Medicine. Johns Hopkins University
Ciudad: Baltimore, Estados Unidos de América
X Estivill.



- 30** **Título:** A polymorphic genomic duplication on Chromosome 15 is a susceptibility factor for panic and phobic disorders
Nombre del evento: Hospital for Sick Children Seminars
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Por invitación
Fecha de realización: 25/03/2002
Fecha de finalización: 25/03/2002
Entidad organizadora: Department of Paediatric Laboratory Medicine. Hospital for Sick Children
Ciudad: Toronto, Canadá
X Estivill.
- 31** **Título:** Towards an understanding of the function of HSA21 genes in Down syndrome
Nombre del evento: The Jackson Laboratory Seminars
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Por invitación
Fecha de realización: 23/09/2000
Fecha de finalización: 23/09/2000
Entidad organizadora: The Jackson Laboratory
Ciudad: Bar Harbor, Estados Unidos de América
X Estivill.
- 32** **Título:** Genetic of Deafness
Nombre del evento: 10th Course of Medical Genetics
Tipo de evento: Curso
Intervención por: Por invitación
Fecha de realización: 16/06/2000
Fecha de finalización: 16/06/2000
Ciudad: San Giovanni Rotondo, Italia
X Estivill.

Experiencias en gestión de I+D+i y participación en comités científicos

Comités científicos asesores, sociedades científicas

- 1** **Título del comité:** Consejo Científico CEPH
Ciudad: Paris, Francia
Fecha de inicio: 1999 - 2001
- 2** **Título del comité:** BIOMED2 Ad Hoc Working Group on Human Genome Research
Entidad de la que depende: Commission of the European Communities. Medical Research
Fecha de inicio: 1995 - 1996
- 3** **Título del comité:** Advisory Nature Human Genome Analysis. CAN-HUG
Entidad de la que depende: Commission of the European Communities
Fecha de inicio: 1990 - 1991



- 4** **Título del comité:** Scientific Committee
Entidad de la que depende: International Rare Diseases Research Consortium. IRDiRC
Fecha de inicio: 15/04/2013
- 5** **Título del comité:** GENIEUR (Genes in irritable bowel syndrome Europe)
Entidad de la que depende: GENIEUR COST Action
Fecha de inicio: 25/03/2013
- 6** **Título del comité:** Review of the Helmholtz Research Program "Genes and Environment in Common Diseases (GenCoDe)"
Entidad de la que depende: Helmholtz Zentrum München
Ciudad: München, Alemania
Fecha de inicio: 18/02/2013
- 7** **Título del comité:** Expert Working Group 1
Entidad de la que depende: Parliaments and Civil Society in Technology Assessment Project (PACITA).
Fecha de inicio: 08/02/2013
- 8** **Título del comité:** Comité Asesor
Entidad de la que depende: Oesophageal Cancer Clinical and Molecular Stratification (OCCAMS) Consortium, Cancer Research UK
Fecha de inicio: 2012
- 9** **Título del comité:** Comité Científico Asesor
Entidad de la que depende: Centro Pfizer - Universidad de Granada - Junta de Andalucía de Genómica e Investigación Oncológica (GENYO)
Fecha de inicio: 2012
- 10** **Título del comité:** WELBIO Scientific Council
Ciudad: Wallonia, Bélgica
Fecha de inicio: 2012
- 11** **Título del comité:** Centro Pfizer - Universidad de Granada
Entidad de la que depende: Junta de Andalucía de Genómica e Investigación Oncológica
Ciudad: Granada, España
Fecha de inicio: 2011
- 12** **Título del comité:** IMPPC DNA Bank of Catalonia
Fecha de inicio: 2011
- 13** **Título del comité:** Quality and Renewal 2011-Research evaluation
Entidad de la que depende: Uppsala University
Ciudad: Uppsala, Suecia
Fecha de inicio: 2011
- 14** **Título del comité:** SAM I-Experimental Developmental and Human Genetics Stem Cell Biology
Entidad de la que depende: Helmholtz Zentrum
Ciudad: Munchen, Alemania
Fecha de inicio: 2011



- 15** **Título del comité:** Grupo de Trabajo del Área Científico-Tecnológica de Biomedicina
Fecha de inicio: 1999
- 16** **Título del comité:** Ad Hoc Advisory Committee to CREST for the Co-ordination of RTD Policies. BIOMED2; "Research into Genomes"
Entidad de la que depende: Commission of the European Communities, Medical Research
Fecha de inicio: 1998
- 17** **Título del comité:** Comité Científico de Fundació La Marató de TV3
Entidad de la que depende: Fundació La Marató de TV3
Ciudad: Barcelona, España
Fecha de inicio: 1997
- 18** **Título del comité:** Comité de Expertos Programa Nacional de Salud
Entidad de la que depende: Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología
- 19** **Título del comité:** Consejo Científico de IFREM
Entidad de la que depende: Institut Fédératif de Recherche des Enfants Malades", Hospital Necker
Ciudad: Paris, Francia

Experiencia en organización de actividades de I+D+i

- 1** **Título:** Towards achieving individual medical genomic data"
Tipo de actividad: Mini simposio
Entidad convocante: FP Centre de Regulació Genòmica
Ciudad: Barcelona, España
Modo de participación: Organizador
Fecha de inicio: 04/11/2011
Fecha de finalización: 04/11/2011
- 2** **Título:** IX CRG Annual Symposium "Medical Genome Sequencing: Understanding the Genomes of Disease".
Tipo de actividad: Simposio
Entidad convocante: FP Centre de Regulació Genòmica
Ciudad: Barcelona, España
Fecha de inicio: 28/10/2010
Fecha de finalización: 29/10/2010
- 3** **Título:** Human Genome Variation 2007
Tipo de actividad: Reunión
Entidad convocante: Human Genome Variation
Ciudad: Sitges, España
Fecha de inicio: 06/09/2007
Fecha de finalización: 09/09/2007
- 4** **Título:** 5th International Conference on Unstable Microsatellites & Human Disease
Tipo de actividad: Conferencia
Ciudad: Granada, España
Fecha de inicio: 10/11/2006



Fecha de finalización: 16/11/2006

- 5** **Título:** CRG Annual Symposium. From the genome to disease
Tipo de actividad: Simposio
Entidad convocante: FP Centre de Regulació Genòmica
Ciudad: Barcelona, España
Fecha de inicio: 02/12/2005
Fecha de finalización: 03/12/2005
- 6** **Título:** 10th International Meeting Molecular Biology of Chromosome 21 and Down Syndrome
Ciudad: Sitges, España
Fecha de inicio: 20/09/2002
Fecha de finalización: 23/09/2002
- 7** **Título:** Genetics Open Day in Europe
Tipo de actividad: Reunión
Ciudad: Barcelona, España
Fecha de inicio: 2000
- 8** **Título:** "Genomic fingerprinting". Workshop on Genomic Fingerprinting.
Tipo de actividad: Workshop
Entidad convocante: Instituto Juan March de Estudios e Investigaciones
Ciudad: Madrid, España
Fecha de inicio: 25/10/1993
- 9** **Título:** 25th European Society of Human Genetics Meeting
Tipo de actividad: Reunión
Entidad convocante: European Society of Human Genetics
Ciudad: Barcelona, España
Fecha de inicio: 09/05/1993
- 10** **Título:** Localisation, intracellular processing and function of CFTR
Tipo de actividad: conferencia
Entidad convocante: Conferences Phillipe Laudat on Cystic Fibrosis
Ciudad: Strasbourg, Francia
Fecha de inicio: 24/09/1992
- 11** **Título:** 1st EUROGEM meeting
Tipo de actividad: Reunión
Ciudad: Barcelona, España
Fecha de inicio: 1992



Experiencia en evaluación y revisión de proyectos y artículos de I+D+i

- 1** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: Telethon
Fecha de inicio: 2001, 2004
- 2** **Responsabilidad desempeñada:** Jurado Ciencia
Entidad organizadora: Premis Ciutat de Barcelona
Ciudad: Barcelona, España
Fecha de inicio: 1999, 1999
- 3** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: CEC/BIOMED-Biomedicine and Health Research Programme Office, European Commission, DG XII
Fecha de inicio: 1995, 1996
- 4** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: CEC/BIOMED-Biomedicine and Health Research Programme Office, European Commission, DG XII
Fecha de inicio: 1993, 1993
- 5** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: ERC Grants
Fecha de inicio: 2013
- 6** **Responsabilidad desempeñada:** Premios Fundación Lilly de Investigación Biomédica 2012
Entidad organizadora: Fundación Lilly de Investigación Biomédica
Ciudad: Madrid, España
Fecha de inicio: 2012
- 7** **Responsabilidad desempeñada:** Review Committee
Entidad organizadora: French National Grant Proposal in Pathophysiology 2012
Ciudad: Francia
Fecha de inicio: 2012
- 8** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: ERC Grants
Fecha de inicio: 2010
- 9** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: CEC/BIOMED-Biomedicine and Health Research Programme Office, European Commission, DG XII
Fecha de inicio: 1998
- 10** **Responsabilidad desempeñada:** Advisory Committee Human Genome Research
Entidad organizadora: IV Framework Programme of the European Union DGXII; Commission of the European Communities
Fecha de inicio: 1994



- 11** **Responsabilidad desempeñada:** Hospital for Sick Children Research Foundation
Ciudad: Canadá

- 12** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: Agencia Nacional de Evaluación y Perspectiva-ANEP

- 13** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: CEC/BIOMED-Biomedicine and Health Research Programme Office, European Commission, DG XII

- 14** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: Comité Expertos en Genética-FIS

- 15** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: DG Life Sciences-European Commission

- 16** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: Colciencias, Dept. Adm. Ciencia Tecnología e Información
Ciudad: Colombia

- 17** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: Estonian Science Foundation
Ciudad: Estonia

- 18** **Responsabilidad desempeñada:** Grant Reviewer
Entidad organizadora: Israeli Science Foundation
Ciudad: Israel

- 19** **Responsabilidad desempeñada:** Human Frontier Science Program

- 20** **Responsabilidad desempeñada:** Wellcome Trust
Ciudad: Reino Unido

Otros méritos

Estancias en centros de I+D+i públicos o privados

- 1 Entidad de realización:** Hospital for Sick Children
Ciudad: Toronto, Canadá
Fecha inicio: 2001, 364 días
Fecha de finalización: 2002
Nombre del programa: ND
Objetivo de la estancia: Invitado/a
- 2 Entidad de realización:** Saint Mary's Hospital Medical School
Ciudad: Londres, Reino Unido
Fecha inicio: 1996, 728 días
Fecha de finalización: 1998
Nombre del programa: ND
Objetivo de la estancia: Doctorado/a
- 3 Entidad de realización:** Università degli Studi di Torino
Ciudad: Turin, Italia
Fecha inicio: 1995, 182 días
Nombre del programa: ND
Objetivo de la estancia: Doctorado/a
- 4 Entidad de realización:** Saint Mary's Hospital Medical School
Facultad, instituto, centro: University of London
Ciudad: Londres, Reino Unido
Fecha inicio: 1989, 182 días
Nombre del programa: ND
Objetivo de la estancia: Posdoctoral

Pertenencia a sociedades científicas y asociaciones profesionales

- 1 Denominación:** American Society of Human Genetics
- 2 Denominación:** Asociación Española de Genética Humana
- 3 Denominación:** Colegio Oficial de Médicos de Barcelona
- 4 Denominación:** European Society of Human Genetics



5 Denominación: Human Genome Organization

6 Denominación: Sociedad Científica Española de Lucha contra la Fibrosis Quística

7 Denominación: Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular

Pertenencia a consejos editoriales

1 Denominación: Miembro Comité Editorial
Entidad de dependencia: BMC Genomics
Fecha de inicio: 01/01/2013

2 Denominación: Annales de Génétique

3 Denominación: Clinical Genetics

4 Denominación: Cytogenetics and Cell Genetics

5 Denominación: European Journal of Human Genetics

6 Denominación: Genome Medicine

7 Denominación: Honour member
Entidad de dependencia: Asociación Española de Pediatría

8 Denominación: Human Genetics

9 Denominación: Human Mutation

10 Denominación: Medicina Clínica-Barcelona

**11 Denominación:** Pathogenomics**Menciones, distinciones y premios obtenidos en el desarrollo del ejercicio profesional**

- 1 Descripción:** Premios de Investigación Biomédica
Entidad que concede: Fundación Lilly
Fecha de concesión: 2011
- 2 Descripción:** Fibromyalgia and Science Foundation V Award
Entidad que concede: Fundación FF
Fecha de concesión: 2010
- 3 Descripción:** 8º Concurso de Ideas de Negocio
Entidad que concede: CIDEM, Generalitat de Catalunya
Fecha de concesión: 2008
- 4 Descripción:** Pompeu Fabra University Award of innovation
Entidad que concede: Pompeu Fabra University
Fecha de concesión: 2008
- 5 Descripción:** Medalla "Narcís Monturiol"
Entidad que concede: Generalitat de Catalunya
Fecha de concesión: 1996
- 6 Descripción:** Premio Sanidad Catalana "Investigador de l'any 1995"
Entidad que concede: Fundación Promoción Médica
Fecha de concesión: 1996
- 7 Descripción:** Premio de "Honor Ciutat de l'Hospitalet"
Entidad que concede: Ayuntamiento de Hospitalet. Unidad de Fibrosis Quística
Fecha de concesión: 1996
- 8 Descripción:** Premio "Severo Ochoa de Investigación Biomédica"
Entidad que concede: Fundación Ferrer
Fecha de concesión: 1995
- 9 Descripción:** Premio "Asociación Española de Diagnóstico Prenatal". Unidad de Fibrosis Quística,
Entidad que concede: "Asociación Española de Diagnóstico Prenatal". Unidad de Fibrosis Quística,
Fecha de concesión: 1994
- 10 Descripción:** Premio "Ciència, Ciutat de Barcelona".
Entidad que concede: Ayuntamiento de Barcelona. Unidades de Fibrosis Quística y Neurofibromatosis
Fecha de concesión: 1994
- 11 Descripción:** Premio Perkin Elmer" a la mejor publicación del año.
Entidad que concede: As. Española de Diagnóstico Prenatal". Unidad de Neurofibromatosis
Fecha de concesión: 1994



- 12 Descripción:** Premio "Menarini"
Entidad que concede: Menarini Diagnostics. Unidad de Trombofilia
Fecha de concesión: 1993
- 13 Descripción:** Premio "August Pi i Sunyer"
Entidad que concede: Institut d'Estudios Catalans
Fecha de concesión: 1989
- 14 Descripción:** Premio de Investigación "Reina Sofía".
Fecha de concesión: 1988
- 15 Descripción:** Premio Extraordinario de Tesis Doctoral 1986-87
Entidad que concede: Universitat Autònoma de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Fecha de concesión: 1987

Resumen de otros méritos

- 1 Descripción del mérito:** Miembro del Consejo de redacción, Tratado de Medicina Interna 2008-2012
Entidad que acredita: Farreras-Rozman, Barcelona
Fecha de concesión: 2008
- 2 Descripción del mérito:** Coordinador de la Sección de Genética Médica del Tratado de Medicina Interna 1991-2012
Entidad que acredita: Farreras-Rozman, Barcelona
Fecha de concesión: 1991
- 3 Descripción del mérito:** Beca Ampliación de Estudios, Comisión Interdepartamental de Recerca i Innovació Tecnològica (CIRIT). Università di Torino, Torino (Italia), 1985.
- 4 Descripción del mérito:** Beca Ampliación de Estudios, FIS. "St. Mary's Hospital Medical School", Londres, (UK) 1986.
- 5 Descripción del mérito:** Beca de Investigación MEC (Fleming/British Council). "St.Mary's Hospital Medical School", Londres (UK), 1986-1988.