

Fecha del CVA	17/03/2025
---------------	------------

Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre *	Salud		
Apellidos *	Borrego López		
Sexo *	No Contesta	Fecha de Nacimiento *	
DNI/NIE/Pasaporte *		Teléfono *	
URL Web			
Dirección Email			
Identificador científico	Open Researcher and Contributor ID (ORCID) *	0000-0002-2513-6161	
	Researcher ID	M-6314-2015	
	Scopus Author ID		

* Obligatorio

A.1. Situación profesional actual

Puesto	Jefe de Sección / Investigador Responsable / Jefe de Grupo		
Fecha inicio	2010		
Organismo / Institución	SAS / IBiS / CIBERER		
Departamento / Centro	UGC Medicina Materno-Fetal, Genética y Reproducción / Hospital Universitario Virgen del Rocío		
País	España	Teléfono	(+34) 630486670
Palabras clave	Genética clínica; Genómica		

A.2. Situación profesional anterior

Periodo	Puesto / Institución / País
2015 - 2022	Directora del Plan de Genética de Andalucía / Consejería de Salud de la Junta de Andalucía
2007 - 2010	Coordinadora del Programa de Genética Clínica / Servicio Andaluz de Salud / España
1986 - 2007	Facultativo Especialista de Área / Servicio Andaluz de Salud / España
1990 - 1990	Facultativo Especialista de Área / Hopital Necker-Enfants Malades / Francia
1989 - 1989	Facultativo Especialista de Área / Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz / España

A.3. Formación académica

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Doctor en Medicina y Cirugía	Universidad de Sevilla	1986
Tesis de Licenciatura en Medicina y Cirugía	Universidad de Sevilla	1985
Licenciado en Medicina y Cirugía	Universidad de Sevilla	1982

A.4. Indicadores generales de calidad de la producción científica

Autora de **más de 230 publicaciones** en revistas científicas (**68 en los últimos 10 años**), de las cuales 196 tienen índice de impacto en el Journal Citation Reports, y con un **índice h de 32**. Además, la actividad investigadora se refleja en los **60 proyectos** de investigación públicos y privados (**32 como investigadora principal**) y las **más de 200 participaciones en congresos** nacionales e internacionales. Entre las publicaciones más relevantes, destaca **Amiel J, et al., J Med Genet 2008**, con mención de "artículo muy citado" (dentro del 1% de los mejores artículos de su campo académico), en el que se realiza una revisión sobre la clínica y genética molecular de la enfermedad de Hirschsprung, constituyendo una de las referencias clave en el OMIM de esta enfermedad (#142623). También caben destacar los siguientes

artículos: 1) **Borrego S, et al., AJHG 2003**, que fue el punto de partida para la identificación del dominio enhancer-like del intrón 1 de RET, 2) **Abd-El-Aziz MM, et al., Nat Genet 2008**, que permitió la identificación de EYS, el gen más prevalente responsable de Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva, y 3) **Dopazo J, et al., Mol Biol Evol 2016**, reconocido con el XV Premio Nacional de Investigación otorgado en 2017 por el Colegio Oficial de Médicos de Córdoba.

Parte B. RESUMEN LIBRE DEL CURRÍCULUM

Doctora en Medicina y Cirugía e investigadora, con una dilatada carrera profesional en el campo de la Biomedicina y la Genética Humana. Mi actividad asistencial e investigadora han caminado siempre juntas y han estado dedicadas a las enfermedades raras de base genética, desde la perspectiva del diagnóstico, pronóstico y posibles tratamientos. En concreto, cabe destacar mi actividad investigadora en las líneas de investigación de la enfermedad de Hirschsprung y el cáncer de tiroides, en las que mi grupo ha conseguido grandes avances científicos como la identificación de nuevos factores epigenéticos y de susceptibilidad. De hecho, soy miembro fundador del Consorcio Internacional para el estudio de la enfermedad de Hirschsprung, para lo que nuestro grupo se ha establecido como laboratorio de referencia nacional. Nuestra consolidada trayectoria en estas áreas nos han dotado de un gran poder formativo, lo que se ve plasmado en las 8 tesis doctorales y 11 trabajos fin de máster que he dirigido. Además, nos ha permitido recibir financiación de agencias externas para 60 proyectos de investigación competitivos, siendo la investigadora principal en 32 de ellos, entre los que destacan un proyecto internacional del NIH (R01 HD39058-01), un proyecto europeo E-rare (PI071315) y el proyecto FEDER-INNTERCONECTA de Acción Multidisciplinar en Enfermedades Raras y Medicina Personalizada (AMER). Actualmente soy la coordinadora de Andalucía Occidental del paquete de trabajo de enfermedades raras (WP3) del proyecto de Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología "IMPACT-Genómica2: avanzando hacia la medicina de precisión en enfermedades raras y tumores de baja frecuencia" con expediente PMPER24/00002. Soy autora de 236 publicaciones, de las cuales más de 70 han sido fruto de colaboraciones con otros grupos nacionales e internacionales. Actualmente, soy jefe del grupo CB066/07/0034 del CIBER de enfermedades raras (CIBERER), del grupo Genética Clínica y Medicina Genómica del Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBiS) y de la Sección de Laboratorio de Genética y Reproducción en la UGC de Medicina Materno-Fetal, Genética y Reproducción del Hospital Universitario Virgen del Rocío. Desde el año 2007, colaboro con el Instituto de Salud Carlos III a través del Fondo de Investigación Sanitaria, con diferentes funciones, destacando el de Miembro de la Comisión de Selección de las actuaciones de la Acción Estratégica en Salud y, actualmente, el de Presidenta de la Comisión Técnica de Evaluación de Proyectos de I+D+i. Además, entre 2015 y 2022, fui Directora del Plan de Genética de Andalucía. Por otro lado, la traslación de todo el conocimiento generado en los últimos años nos ha permitido desarrollar una estrategia innovadora que integra pruebas genéticas basadas en secuenciación masiva para el diagnóstico de más de 2800 enfermedades raras de manera estandarizada, flexible, eficiente y reproducible. En este contexto, otra actividad de transferencia realizada ha sido el desarrollo de una herramienta bioinformática para el análisis terciario y manejo de datos genómicos generados por secuenciación masiva, la cual permite la anotación y priorización de las variantes genéticas de manera automática, rápida, eficiente y escalable. Estas iniciativas han recibido numerosos reconocimientos, como son el premio "Ciudadano Europeo" en 2018, otorgado por el Parlamento Europeo a personas y organizaciones excepcionales que luchan por los valores europeos, el premio "Plaza de España" concedido por la delegación del gobierno de Andalucía y el premio "ABC Salud". En definitiva, esta trayectoria me ha permitido contribuir a la introducción de la NGS en España, así como recibir en 2020 la Medalla de la Ciudad de Sevilla y ser elegida Académica de Número de la Real Academia de Medicina y Cirugía de Sevilla, que con 320 años de historia, es la más antigua de Europa, siendo la primera mujer en conseguirlo.

Parte C. MÉRITOS MÁS RELEVANTES

C.1. Publicaciones

AC: Autor de correspondencia; (nº x / nº y): posición firma solicitante / total autores. Si aplica, indique el número de citaciones

- 1 **Artículo científico.** Yuanxin Zhong; Clara Sze-man Tang; Yanbing Wang; et al; Paul Kwong-Hang Tam; (9/17) Salud Borrego. 2025. Multi-ancestry genome-wide association meta-analysis identifies novel associations and inform genetic risk prediction for Hirschsprung disease. EBioMedicine. Elsevier. In-Press. ISSN 2352-3964.
- 2 **Artículo científico.** Méndez-Vidal C; Bravo-Gil N; Pérez-Florido J; et al; Antiñolo G; (13/14) Borrego S (AC). 2025. A genomic strategy for precision medicine in rare diseases: integrating customized algorithms into clinical practice. Journal of Translational Medicine. 23-1, pp.86. <https://doi.org/10.1186/s12967-025-06069-2>
- 3 **Artículo científico.** Fernández-Suárez E; González-del Pozo M; Méndez-Vidal C; et al; Antiñolo G; (8/9) Borrego S (AC). 2024. Long-read sequencing improves the genetic diagnosis of retinitis pigmentosa by identifying an Alu retrotransposon insertion in the EYS gene. Mobile DNA. 15-1, pp.9. <https://doi.org/10.1186/s13100-024-00320-1>
- 4 **Artículo científico.** Lucena-Padros H; Bravo-Gil N; Tous C; et al; (9/9) Borrego S (AC). 2024. Bioinformatics Prediction for Network-Based Integrative Multi-Omics Expression Data Analysis in Hirschsprung Disease. Biomolecules. 14-2, pp.164. <https://doi.org/10.3390/biom14020164>
- 5 **Artículo científico.** Tous C; Muñoz-Redondo C; Gavilán A; Bravo-Gil N; Baco-Antón F; Navarro-González E; Antiñolo G; (8/8) Borrego S (AC). 2024. Delving into the Role of lncRNAs in Papillary Thyroid Cancer: Upregulation of LINC00887 Promotes Cell Proliferation, Growth and Invasion. International Journal of Molecular Sciences. 25-3, pp.1587. <https://doi.org/10.3390/ijms25031587>
- 6 **Artículo científico.** Fernández-Suárez E; González-del Pozo M; García-Núñez A; et al; Antiñolo G; (10/11) Borrego S (AC). 2023. Expanding the phenotype of THRB: a range of macular dystrophies as the major clinical manifestations in patients with a dominant splicing variant. Frontiers in cell and developmental biology. 11, pp.1197744. <https://doi.org/10.3389/fcell.2023>
- 7 **Artículo científico.** Puppo Moreno AM; Bravo-Gil N; Méndez-Vidal C; et al; (13/13) Borrego S (AC). 2023. Genetic profile in patients with complicated acute aortic syndrome: the GEN-AOR study. Revista española de cardiología (English ed.). <https://doi.org/10.1016/j.rec.2022.10.005>
- 8 **Artículo científico.** Tous C; Muñoz-Redondo C; Bravo-Gil N; et al; (9/9) Borrego S (AC). 2023. Identification of Novel Candidate Genes for Familial Thyroid Cancer by Whole Exome Sequencing. International Journal of Molecular Sciences. 24-9, pp.7843. <https://doi.org/10.3390/ijms24097843>
- 9 **Artículo científico.** López-López D; Roldán G; Fernández-Rueda JL; et al; Dopazo J; (12/14) CSVS Crowdsourcing Group. 2023. A crowdsourcing database for the copy-number variation of the Spanish population. Human Genomics. 17-1, pp.20. <https://doi.org/10.1186/s40246-023-00466-8>
- 10 **Artículo científico.** Garcia-Garcia, Emilio; Fernandez, Raquel M.; Navarro-Moreno, Constanza; Gomez-Gila, Ana L.; (5/5) Borrego, Salud. 2022. Identification of a novel mutation in FGFR1 gene in mother and daughter with Kallmann syndrome. Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism. 35. ISSN 0334-018X. <https://doi.org/10.1515/jpem-2021-0730>
- 11 **Artículo científico.** Julián Nevado; Sixto García-Miñaur; María Palomares-Bralo; et al; Spanish PMS Working Group. 2022. Variability in Phelan-McDermid Syndrome in a Cohort of 210 Individuals. Frontiers in Genetics. 13, pp.652454. <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.652454>
- 12 **Artículo científico.** González-Del Pozo M; Fernández-Suárez E; Bravo-Gil N; et al; Antiñolo G; (9/10) Borrego S (AC). 2022. A comprehensive WGS-based pipeline for the identification of new candidate genes in inherited retinal dystrophies. NPJ genomic medicine. 7, pp.17. ISSN 2056-7944. <https://doi.org/10.1038/s41525-022-00286-0>

- 13 Artículo científico.** Luque J; Mendes I; Gómez B; et al; Lapunzina P; (18/19) CIBERER Network.2022. CIBERER: Spanish national network for research on rare diseases: A highly productive collaborative initiative.Clinical genetics. ISSN 1399-0004. <https://doi.org/10.1111/cge.14113>
- 14 Artículo científico.** Villalba-Benito, Leticia; Lopez-Lopez, Daniel; Torroglosa, Ana; et al; (10/10) Borrego, Salud (AC). 2021. Genome-wide analysis of DNA methylation in Hirschsprung enteric precursor cells: unraveling the epigenetic landscape of enteric nervous system development. Clinical Epigenetics. BMC. 13-51. ISSN 1868-7075. <https://doi.org/10.1186/s13148-021-01040-6>
- 15 Artículo científico.** Luzon-Toro, Berta; Villalba-Benito, Leticia; Fernandez, Raquel Maria; Torroglosa, Ana; Antinolo, Guillermo; (6/6) Borrego, Salud (AC). 2021. RMRP, RMST, FTX and IPW: novel potential long non-coding RNAs in medullary thyroid cancer. Orphanet Journal of Rare Diseases. BMC. 16-4. ISSN 1750-1172. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01665-5>
- 16 Artículo científico.** Martín-Sánchez M; Bravo-Gil N; González-del Pozo M; Méndez-Vidal C; Fernández-Suárez E; Rodríguez-de la Rúa E; (7/8) Borrego S; Antinolo G. 2020. A Multi-Strategy Sequencing Workflow in Inherited Retinal Dystrophies: Routine Diagnosis, Addressing Unsolved Cases and Candidate Genes Identification. International Journal of Molecular Sciences. 21-24, pp.E9355. ISSN 1422-0067. <https://doi.org/10.3390/ijms21249355>
- 17 Artículo científico.** Villalba-Benito L; Torroglosa A; Luzón-Toro B; Fernández RM; Moya-Jiménez MJ; Antinolo G; (7/7) Borrego S (AC). 2020. ChIP-Seq-Based Approach in Mouse Enteric Precursor Cells Reveals New Potential Genes with a Role in Enteric Nervous System Development and Hirschsprung Disease. International Journal of Molecular Sciences. 21-23, pp.9061. ISSN 1422-0067. <https://doi.org/10.3390/ijms21239061>
- 18 Artículo científico.** Mederer T; Schmitteckert S; Volz J; et al; Niesler B; (24/34) Borrego S. 2020. A complementary study approach unravels novel players in the pathoetiology of Hirschsprung disease. PLoS Genetics. 16-11. ISSN 1553-7404. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1009106>
- 19 Artículo científico.** Peña-Chilet M; Roldán G; Perez-Florido J; et al; Dopazo J; (24/33) Borrego S. 2020. CSVS, a crowdsourcing database of the Spanish population genetic variability. Nucleic Acids research. 49-D1, pp.D1130-D1137. ISSN 0305-1048. <https://doi.org/10.1093/nar/gkaa794>
- 20 Artículo científico.** Torroglosa A; Villalba-Benito L; Fernández RM; Luzón-Toro B; Moya-Jiménez MJ; Antinolo G; (7/7) Borrego S (AC). 2020. Identification of New Potential LncRNA Biomarkers in Hirschsprung Disease. International Journal of Molecular Sciences. 21-15, pp.5534. ISSN 1422-0067. <https://doi.org/10.3390/ijms21155534>
- 21 Artículo científico.** M González-Del Pozo; E Fernández-Suárez; M Martín-Sánchez; N Bravo-Gil; C Méndez-Vidal; E Rodríguez-de la Rúa; (7/8) S Borrego; G Antiñolo. 2020. Unmasking Retinitis Pigmentosa complex cases by a whole genome sequencing algorithm based on open-access tools: hidden recessive inheritance and potential oligogenic variants.J Transl Med.18-1, pp.73. ISSN 1479-5876. <https://doi.org/10.1186/s12967-020-02258-3>
- 22 Artículo científico.** B Luzón Toro; L Villalba Benito; A Torroglosa; RM Fernández; G Antiñolo; (6/6) S Borrego (AC). 2020. What is new about the genetic background of Hirschsprung disease?. Clinical Genetics. 97-1, pp.114-124. DOI:10.1111/cge.13615. ISSN 1399-0004. <https://doi.org/10.1111/cge.13615>

C.2. Congresos

- 1** Elena Fernández-Suárez; Maria González-del Pozo; Cristina Méndez-Vidal; Belen de la Morena-Barrio; Javier Corral; Salud Borrego; Guillermo Antiñolo. La secuenciación de lecturas largas revela la inserción de un elemento Alu en la secuencia codificante del gen EYS como causa de retinosis pigmentaria. XVII Reunión Científica Anual CIBERER. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). 2024. España. Participativo - Póster.

- 2 Elena Fernández-Suárez; María Gonzalez-del Pozo; Cristina Mendez-Vidal; et al; Guillermo Antiñolo. Desarrollo de una estrategia para la identificación de variantes espliceogénicas en casos no resueltos de distrofias hereditarias de retina. IV Congreso Interdisciplinar en Genética humana. 2023. España.
- 3 Cristina Tous; Carmen Muñoz-Redondo; Nereida Bravo-Gil; et al; Salud Borrego. IDENTIFICACIÓN DE NUEVOS GENES CANDIDATOS PARA EL CÁNCER DE TIROIDES FAMILIAR NO ASOCIADO A MUTACIONES EN RET MEDIANTE SECUENCIACIÓN DEL EXOMA. IV Congreso Interdisciplinar en Genética humana. 2023. España.
- 4 María Gonzalez-del Pozo; Elena Fernández-Suárez; Alejandro García-Núñez; et al; Guillermo Antiñolo. Identificación del receptor beta de las hormonas tiroideas, THRB, como gen causal en casos dominantes de distrofias hereditarias de retina. IV Congreso Interdisciplinar en Genética humana. 2023. España.
- 5 Cristina Mendez-Vidal; Nereida Bravo-Gil; J Pérez-Flrido; et al; Guillermo Antiñolo. Implementación de la medicina de precisión en enfermedades raras mediante una estrategia genómica corporativa: un proyecto piloto de 5 años en un sistema público de salud.. IV Congreso Interdisciplinar en Genética humana. 2023. España.
- 6 Elena Fernández-Suárez; María González-del Pozo; Alejandro García-Núñez; et al; Guillermo. Benchmarking of different splice prediction tools allow the identification of novel spliceogenic variants in inherited retinal dystrophies. European Human Genetics Conference 2023. European Society of human Genetics. 2023. Reino Unido.
- 7 Carmen Muñoz; Cristina Tous; Angela Gavilan; Elena Navarro; Nereida Bravo-Gil; Raquel Fernandez; Guillermo Antiñolo; Salud Borrego. Identification of novel candidate genes for familial 'non-RET' thyroid cancer by Exome Sequencing. European Human Genetics Conference 2023. European Society of human Genetics. 2023. Reino Unido.
- 8 Marta Martín-Sánchez; Elena Fernández-Suárez; Nereida Bravo-Gil; et al; Guillermo. Whole-exome sequencing allows the identification of new causal mutations and candidate genes in unsolved inherited retinal dystrophy patients. European Human Genetics Conference 2023. European Society of human Genetics. 2023. Reino Unido.
- 9 Elena Fernández-Suárez; María González-del Pozo; Alejandro García-Núñez; et al; Guillermo Antiñolo. Benchmarking of prediction tools for the identification of spliceogenic variants using WGS data: the role of non-coding variants in inherited retinal dystrophies. XIX Foro de Investigadores del Instituto de Biomedicina de Sevilla: Ciencia y Comunicación a la Sociedad. IBiS. 2023. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 10 María González-del Pozo; Elena Fernández-Suárez; Alejandro García-Núñez; et al; Guillermo Antiñolo. Expanding the phenotype of THRB: a range of macular dystrophies as the major clinical manifestations in patients with a dominant spliceogenic variant. XIX Foro de Investigadores del Instituto de Biomedicina de Sevilla: Ciencia y Comunicación a la Sociedad. IBiS. 2023. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 11 Carmen Muñoz-Redondo; Cristina Tous; Elena Navarro; Nereida Bravo-Gil; Raquel Fernandez; Guillermo Antiñolo; Salud Borrego. New candidate genes for familial 'non-RET' medullary and non-medullary thyroid cancer by Whole Exome Sequencing. XIX Foro de Investigadores del Instituto de Biomedicina de Sevilla: Ciencia y Comunicación a la Sociedad. IBiS. 2023. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 12 Cristina Méndez-Vidal; P Gallego; Nereida Bravo-Gil; et al; Salud Borrego. Perfil genético asociado a pacientes con síndrome aórtico agudo complicado: el estudio GEN-AOR. XVI Reunión Científica Anual CIBERER. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). 2023. España. Participativo - Póster.
- 13 Elena Fernández-Suárez; María González-del Pozo; Nereida Bravo-Gil; et al; Guillermo Antiñolo. A comprehensive WGS-based pipeline for the identification of new candidate genes in inherited retinal dystrophies. European Human Genetics Conference 2022. European Society of human Genetics. 2022. Austria.
- 14 María González-del Pozo; Elena Fernández-Suárez; Nereida Bravo-Gil; et al; Guillermo Antiñolo. Evaluation of CFAP20 as a candidate gene for autosomal recessive nonsyndromic retinitis pigmentosa. European Human Genetics Conference 2022. European Society of human Genetics. 2022. Austria.

- 15** Carmen Muñoz; Cristina Tous; Elena Navarro; Raquel Fernandez; Guillermo Antiñolo; Salud Borrego. Whole exome sequencing reveals new candidate genes involved in non-MEN2 familial medullary thyroid cancer. European Human Genetics Conference 2022. European Society of human Genetics. 2022. Austria.
- 16** González-del Pozo M; Fernández-Suárez E; Bravo-Gil N; et al; Antinolo G. A comprehensive WGS-based pipeline for the identification of new candidate genes in inherited retinal dystrophies.. XVIII Foro de Investigadores del Instituto de Biomedicina de Sevilla: Ciencia y Comunicación a la Sociedad. IBiS. 2022. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 17** Mínguez, P; Pérez-Florido, J; Álvarez-Mora, MI; et al; Morte B. Grupo de Bioinformática (GdT-BIOINFO21): Actualización en el análisis de datos de NGS para el Diagnóstico. La importancia de “compartir conocimiento”. XV Reunión Científica Anual CIBERER. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). 2022. España. Participativo - Póster.
- 18** Elena Fernández-Suárez; Nereida Bravo-Gil; Cristina Méndez-Vidal; et al; Guillermo Antiñolo. Identificación de CFAP20 como gen candidato asociado a Retinosis pigmentaria usando una estrategia personalizada para el análisis de datos de secuenciación de genoma completo.. XV Reunión Científica Anual CIBERER. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). 2022. España. Participativo - Póster.
- 19** Fernández Suárez E; González-del Pozo M; Bravo-Gil N; et al; Antiñolo G. Desarrollo de una estrategia de análisis de datos de secuenciación de genoma completo para la priorización de variantes en nuevos genes de distrofias hereditarias de retina.. III Congreso Interdisciplinar en Genética Humana. AEGH. 2021. España. Participativo - Póster. Congreso.
- 20** González-del Pozo M; Fernández-Suárez E; Bravo-Gil N; et al; Antinolo G. Desarrollo de una estrategia de análisis de datos de secuenciación de genoma completo para la priorización de variantes en nuevos genes de enfermedad en distrofias hereditarias de retina.. XIV Reunión Científica Anual CIBERER. CIBER ENFERMEDADES RARAS. 2021. España. Participativo - Póster.
- 21** Villalba-Benito L; López-López D; Torroglosa A; et al; Borrego S. Análisis de los patrones de metilación del ADN en genoma completo en la enfermedad de Hirschsprung: descifrando el epigenoma del desarrollo del Sistema Nervioso Entérico.. XIV Reunión Científica Anual CIBERER. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). 2021. España. Participativo - Póster.
- 22** Fernández-Suárez E; González-del Pozo M; Bravo-Gil N; Méndez-Vidal C; Martín-Sánchez M; Borrego S; Antinolo G. A comprehensive WGS-based pipeline for the identification of novel disease genes in inherited retinal dystrophies. IV Congreso Nacional de Jóvenes Investigadores en Biomedicina. Comité CONBIOPREVAL. 2020. España. Participativo - Póster.
- 23** Martín-Sánchez M; Bravo-Gil N; González-del Pozo M; Méndez-Vidal C; Borrego S; Antinolo G. Development of diagnostic algorithms in inherited retinal dystrophies and their application for the identification of new candidate genes. XVI Foro de Investigadores del Instituto de Biomedicina de Sevilla: Ciencia y Comunicación a la Sociedad. IBiS. 2020. España. Participativo - Póster.
- 24** Puppo-Moreno AM; Mendoza-Prieto M; de Juan C; Fernández-García R; Bravo-Gil N; Borrego S. Perfil genético en pacientes con síndrome aórtico no sindrómicos. LV Congreso Nacional Online de la SEMICYUC 2020. Sociedad española de medicina intensiva crítica y unidades coronarias. 2020. España. Participativo - Póster.
- 25** González-del Pozo M; Fernández-Suárez E; Martín-Sánchez M; Bravo-Gil N; Méndez-Vidal C; Rodríguez-de la Rúa E; Borrego S; Antinolo G. Unmasking Retinitis Pigmentosa complex cases by a whole genome sequencing pipeline based on open-access tools: Hidden recessive inheritance and potential oligogenic variant. XVI Foro de Investigadores del Instituto de Biomedicina de Sevilla: Ciencia y Comunicación a la Sociedad. IBiS. 2020. España. Participativo - Póster.

- 26 González-del Pozo M; Fernández-Suárez E; Martín-Sánchez M; Bravo-Gil N; Méndez-Vidal C; Rodríguez-de la Rúa E; Borrego S; Antinolo G. Unmasking Retinitis Pigmentosa complex cases by a whole genome sequencing pipeline based on open-access tools: Hidden recessive inheritance and potential oligogenic variants. XIII Reunión Científica Anual CIBERER. CIBER ENFERMEDADES RARAS. 2020. España. Participativo - Póster.

C.3. Proyectos y Contratos

- 1 **Proyecto.** PI22/01428, Genetic profile of Hirschsprung disease through omics tools, gene editing and microbiome analysis.. Fondo de Investigación Sanitaria (FIS). Salud Borrego López. 01/01/2023-31/12/2025. 165.770 €. Investigador principal.
- 2 **Proyecto.** ACCI22, Posicionamiento y posibilidades de la secuenciación de cuarta generación en el diagnóstico de enfermedades raras. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). Belén de la Morena Barrio. (Complejo Hospitalario Virgen del Rocío). 01/10/2023-30/11/2024. 51.821,1 €. Miembro de equipo.
- 3 **Proyecto.** IMP/0009, Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPACT).. Instituto de Salud Carlos III. Angel Carracedo. 01/01/2021-31/12/2023. 7.249.990 €. Coordinador.
- 4 **Proyecto.** PEER-0470-2019-54-S0415, Determinación interactómica mediante megasecuenciación de los mecanismos moleculares implicados en la enfermedad de Hirschsprung y en el cáncer de tiroides familiar.. Consejería de Salud y Familias (Junta de Andalucía). Salud Borrego López. 23/12/2019-22/12/2023. 189.137,5 €. Investigador principal.
- 5 **Proyecto.** ACCI21-28, Desarrollo de herramientas bioinformáticas para el manejo automático de hallazgos secundarios y su uso en el asesoramiento genético y farmacogenético. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). Javier Pérez Florido. (Complejo Hospitalario Virgen del Rocío). 01/10/2022-30/11/2023. 39.400 €. Miembro de equipo.
- 6 **Proyecto.** P20-00887, Desarrollo de una aproximación multiómica basada en megasecuenciación que facilite la Identificación de los mecanismos moleculares ligados a la enfermedad de Hirschsprung y al cáncer de tiroides familiar.. Modalidad Proyectos de investigación orientados a los retos de la sociedad andaluza (PAIDI 2020). Salud Borrego Lopez. 01/01/2021-31/12/2022. 83.000 €. Investigador principal.
- 7 **Proyecto.** US-1265415, Aproximación genómica para la identificación de un perfil personalizado de la respuesta a la estimulación ovárica controlada en Reproducción Humana Asistida.. La Consejería de Economía, Conocimiento, Empresas y Universidad. Guillermo Antiñolo Gil. 01/02/2020-31/12/2022. 70.000 €.
- 8 **Proyecto.** PI19-1550, Identificación de nuevos mecanismos moleculares responsables de la enfermedad de Hirschsprung y del cáncer de tiroides a través de una aproximación a escala multiómica y aplicación de edición génica.. Fondo de Investigación Sanitaria, ISCIII. Salud Borrego López. 01/01/2020-31/12/2022. 165.770 €. Investigador principal.
- 9 **Proyecto.** ACCI18-29, Modelos matemáticos de mecanismos de enfermedad para la reformulación de fármacos en enfermedades raras. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). María Peña. (Complejo Hospitalario Virgen del Rocío). 01/10/2018-30/11/2020. Miembro de equipo.
- 10 **Proyecto.** PI16/01422, Aproximación genómica y epigenética para la identificación de genes asociados a la enfermedad de Hirschsprung y al cáncer de tiroides.. Fondo de Investigación Sanitaria, ISCIII. Salud Borrego López. 01/01/2017-31/12/2019. 264.082,5 €. Investigador principal.
- 11 **Proyecto.** PMPER24/00002, IMPACT-Genómica 2: Avanzando hacia la Medicina de Precisión en enfermedades raras y tumores de baja frecuencia (PMPER24/00002).. Instituto de Salud Carlos III. Salud Borrego. Desde 2025. Coordinador.
- 12 **Proyecto de sanidad.** Contribución a la introducción en España de las técnicas de secuenciación masiva. (Hospital Universitario Virgen del Rocío). €.
- 13 **Proyecto de sanidad.** Desarrollo e implementación del programa de Diagnóstico Prenatal en la Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal. (Hospital Universitario Virgen del Rocío). €.

- 14 Proyecto de sanidad.** Desarrollo e implementación del programa de atención al Cáncer Hereditario en la Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal. (Hospital Universitario Virgen del Rocío). €.
- 15 Proyecto de sanidad.** Desarrollo, implementación y actualización de una herramienta bioinformática para el análisis terciario y manejo de datos generados por NGS.. (Hospital Universitario Virgen del Rocío). €.
- 16 Proyecto de sanidad.** Diseño e implementación del Programa de Diagnóstico Genético Preimplantatorio en la Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal. (Hospital Universitario Virgen del Rocío). €.
- 17 Proyecto de sanidad.** Diseño, desarrollo e implementación del Laboratorio de Citogenética Clínica en la Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal. (Hospital Universitario Virgen del Rocío). €.
- 18 Proyecto de sanidad.** Diseño, desarrollo e implementación del Laboratorio de Genómica y Genética Molecular en la Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal. (Hospital Universitario Virgen del Rocío). €.
- 19 Proyecto de sanidad.** Traslación del conocimiento generado durante la aproximación genómica basada en NGS usada en la línea de investigación, al diagnóstico genético de otras enfermedades raras.. (Hospital Universitario Virgen del Rocío). €.
- 20 Contrato.** Acción Multidisciplinar en Enfermedades Raras y Medicina Personalizada (AMER) CDTI- FEDER. Antiñolo Gil, Guillermo. 2012-01/01/2015.

C.5. Estancias en centros de I+D+i públicos o privados

- 1** Hopital Necker-Enfants Malades. Unité de Recherche U.12.. Francia. París. 1990-1990. 1 año. Contratado/a.
- 2** Fundación Jiménez Díaz. Departamento de Genética. España. Madrid. 1989-1989. 1 año. Contratado/a.