

<b>Fecha del CVA</b>	24/02/2025
----------------------	------------

### Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre *	María		
Apellidos *	González del Pozo		
Sexo *	No Contesta	Fecha de Nacimiento *	
DNI/NIE/Pasaporte *		Teléfono *	
URL Web	<a href="https://cvn.fecyt.es/editor/cvnOnline/0000-0003-4858-938X">https://cvn.fecyt.es/editor/cvnOnline/0000-0003-4858-938X</a>		
Dirección Email			
Identificador científico	Open Researcher and Contributor ID (ORCID) *	0000-0003-4858-938X	
	Researcher ID	N-1742-2015	
	Scopus Author ID		

\* Obligatorio

#### A.1. Situación profesional actual

Puesto	Personal Investigador Doctor		
Fecha inicio	2023		
Organismo / Institución	FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PARA LA GESTION DE LA INVESTIGACION EN SALUD DE SEVILLA		
Departamento / Centro	Genética humana y reproducción / INSTITUTO DE BIOMEDICINA DE SEVILLA		
País	España	Teléfono	(+34) 655079405
Palabras clave	Biología molecular, celular y genética; Genética clínica; Genética médica; Genética molecular		

#### A.2. Situación profesional anterior

Periodo	Puesto / Institución / País
2018 - 2023	Personal Investigador Doctor / CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
2016 - 2018	Personal Investigador Licenciado de Apoyo a la Investigación / FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PARA LA GESTION DE LA INVESTIGACION EN SALUD DE SEVILLA
2014 - 2015	Investigador Postdoctoral / FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PARA LA GESTION DE LA INVESTIGACION EN SALUD DE SEVILLA
2013 - 2014	Técnico Licenciado de Apoyo a la Investigación / FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PARA LA GESTION DE LA INVESTIGACION EN SALUD DE SEVILLA
2009 - 2013	Investigador predoctoral / FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PARA LA GESTION DE LA INVESTIGACION EN SALUD DE SEVILLA
2008 - 2009	Becaria Lanzadera / CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)
2007 - 2008	Farmacéutica Adjunta / Farmacia Martín-Sacristán

#### A.3. Formación académica

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Doctor por la Universidad de Sevilla dentro del Programa en Biología Molecular y Biomedicina	Universidad de Sevilla	2014
	Universidad de Sevilla	2008

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Master Oficial en Ciencia, Tecnología y Uso Racional del Medicamento		
Licenciado en Farmacia Orientación Bioquímico-Sanitaria	Universidad de Sevilla	2007

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

h-index: 13

Total de publicaciones: 21

Total de publicaciones indexadas: 21

Publicaciones como 1ª autora firmante: 10

Publicaciones en el campo de las Enfermedades Raras: 20

Publicaciones en Materia de NGS: 16

Publicaciones en Q1: 12

Publicaciones en Q2: 5

Publicaciones en Q3: 2

Publicaciones en Q4: 2

Factor de impacto promedio de las publicaciones en el año de publicación: 3,624

Promedio de citas por elemento: 21,41

Total de veces citado: 471

sin citas propias: 414

Artículos en que se cita: 384

sin citas propias: 369

#### Parte B. RESUMEN LIBRE DEL CURRÍCULUM

Licenciada en Farmacia por la Universidad de Sevilla, me incorporé a la UGC de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción en Septiembre de 2008, gracias a una beca lanzadera del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades raras (CIBERER). Esta ayuda de un año de duración me permitió concurrir a una convocatoria pública para la obtención de un incentivo para personal investigador en formación (Ayuda predoctoral) de la Consejería de Economía, Innovación, Ciencia y Empleo (CICE) de la Junta de Andalucía para la realización de la tesis doctoral que defendí en 2014. A esta ayuda le siguió la obtención de un incentivo postdoctoral también financiado por la CICE de la Junta de Andalucía y luego un contrato como personal investigador postdoctoral del CIBERER (ISCIII). Desde mi incorporación he desarrollado mi labor investigadora dentro de la línea de investigación dirigida por el Dr. Guillermo Antiñolo, y enfocada al estudio de las bases etiopatogénicas de las Distrofias Hereditarias de Retina (DHR), aproximaciones genómicas al diagnóstico genético y búsqueda de nuevos genes de enfermedad. Dicha línea cuenta con una larga trayectoria científica y ha sido financiada por agencias públicas autonómicas, nacionales e internacionales. Dentro de la línea mi trabajo se ha centrado en profundizar en el conocimiento de las bases moleculares de las DHR y el diagnóstico genético de los pacientes aplicando tecnologías de alto rendimiento como son las técnicas de secuenciación de nueva generación incluidas tanto la secuenciación dirigida de genes de DHR, la secuenciación de exomas y de genomas completos, tanto de la tecnología de secuenciación de lecturas cortas (Illumina), como recientemente la tecnología de lecturas largas (Oxford Nanopore Technologies). El posterior análisis bioinformático de los datos generados y las interpretaciones biológicas e imputación de significancia clínica de las variantes candidatas, así como la caracterización funcional de genes candidatos usando herramientas de edición génica (CRISPR/Cas9) también han sido parte de mis tareas, complementándolas con el empleo de otras técnicas de rastreo mutacional como PCR-secuenciación Sanger, microarrays de resecuenciación, detección de variaciones en el número de copias mediante MLPA y análisis de ligamiento por microsatélites. La acción desarrollada durante estos 15 años de experiencia investigadora me ha permitido publicar 20 artículos científicos en revistas indexadas, 11 de los cuales están en primer cuartil (Q1) y han sido citados en 400 ocasiones (Promedio de 16.67 citas/artículo). En nueve publicaciones del

total ocupo la posición de primera autora firmante. De las 20 publicaciones en revistas, 18 se enmarcan dentro del ámbito de las enfermedades raras de base genética, de las cuales en 9 ocupo una posición de liderazgo; Por otro lado, 15 publicaciones están enmarcadas dentro de las tecnologías de secuenciación de nueva generación o NGS, de las cuales en 8 ocupo una posición de liderazgo. Además, he participado en 12 proyectos de investigación en calidad de miembro del equipo investigador o investigador colaborador. En cuanto a docencia impartida, soy profesora colaboradora en el Master de Investigación Biomédica de la Universidad de Sevilla y he dirigido la tesis doctoral de M<sup>a</sup> Elena Fernández-Suárez leída en Marzo de 2024.

Además, he obtenido la evaluación positiva por parte de la ANECA para la figura de Profesora Ayudante Doctor dentro del programa de evaluación para la contratación de personal universitario (Programa PEP 2022). Por último, soy investigadora adscrita de la U702 del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), investigadora del grupo de Genética Humana y Reproducción del Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBiS), y pertenezco a la Asociación Española de Genética Humana.

## 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 citas

- 1 Artículo científico.** Méndez-Vidal C; Bravo-Gil N; Pérez-Florido J; et al; Antiñolo G; (6/14) Fernández-Rueda JL. 2025. A genomic strategy for precision medicine in rare diseases: integrating customized algorithms into clinical practice. *Journal of Translational Medicine*. BMC spinger Nature. 23-(1), pp.86. ISSN 1479-5876. <https://doi.org/10.1186/s12967-025-06069-2>
- 2 Artículo científico.** (1/9) Fernández-Suárez, E; González-del Pozo, M; Méndez-Vidal, C; et al; Antiñolo, G. 2024. Long-read sequencing improves the genetic diagnosis of retinitis pigmentosa by identifying an Alu retrotransposon insertion in the EYS gene. *MOBILE DNA*. BMC. 15-1. ISSN 1759-8753. <https://doi.org/10.1186/s13100-024-00320-1>
- 3 Artículo científico.** (1/11) Fernández-Suárez, E; González-Del Pozo, M; García-Núñez, A; et al; Antiñolo, G. 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*. FRONTIERS MEDIA SA. 11. ISSN 2296-634X. <https://doi.org/10.3389/fcell.2023.1197744>
- 4 Artículo científico.** (1/10) González-Del Pozo M; Fernández-Suárez E; Bravo-Gil N; et al; Antiñolo G. 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>
- 5 Artículo científico.** Luque, Juan; Mendes, Ingrid; Gomez, Beatriz; et al; Lapunzina, Pablo. 2022. CIBERER: Spanish national network for research on rare diseases: A highly productive collaborative initiative. *CLINICAL GENETICS*. ISSN 0009-9163. <https://doi.org/10.1111/cge.14113>
- 6 Artículo científico.** Domínguez-Serrano, F.B.; Soto-Sierra, M.; (3/9) González-del Pozo, M.; et al; Rodríguez de la Rúa-Franch, E.2021. X-linked Retinoschisis Associated with Retinitis Punctata Albescens Caused by a Mutation in the RS1 Gene: A Family Study. *Open Ophthalmology Journal*. 15, pp.201-205. ISSN 1874-3641. <https://doi.org/10.2174/1874364102115010201>
- 7 Artículo científico.** Marta Martín Sánchez; (2/8) Nereida Bravo Gil; María González del Pozo; Cristina Méndez Vidal; Elena Fernández Suárez; Enrique Rodríguez de la Rúa; Salud Borrego; Guillermo Antiñolo. 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) - 9355. ISSN 1422-0067. <https://doi.org/10.3390/ijms21249355>

- 8 **Artículo científico.** (1/8) González-del Pozo, M.; Fernández-Suárez, E.; Martín-Sánchez, M.; Bravo-Gil, N.; Méndez-Vidal, C.; Rodríguez-de la Rúa, E; Borrego, S.; Antiñolo, G.2020. Unmasking Retinitis Pigmentosa complex cases by a whole genome sequencing algorithm based on open-access tools: hidden recessive inheritance and potential oligogenic variants. *Journal of Translational Medicine*. BIOMED CENTRAL LTD. 18-1, pp.73. ISSN 1479-5876. <https://doi.org/10.1186/s12967-020-02258-3>
- 9 **Artículo científico.** Morillo Sánchez, M.J.; Llaveró Valero, P.; (3/7) González-Del Pozo, M.; Ponte Zuñiga, B.; Ramos Jiménez, M.; Antiñolo, G.; Rodríguez De La Rúa Franch, E.2019. Posterior microphthalmos, retinitis pigmentosa, and foveoschisis caused by a mutation in the MFRP gene: a familial study. *Ophthalmic Genetics*. Taylor & Francis. pp.1-5. ISSN 1381-6810. <https://doi.org/10.1080/13816810.2019.1633547>
- 10 **Artículo científico.** (1/8) González-del Pozo, M; Martín-Sánchez, M; Bravo-Gil, N; Méndez-Vidal, C; Chimenea Á; Rodríguez-de la Rúa, E; Borrego, S; Antiñolo, G. 2018. Searching the second hit in patients with inherited retinal dystrophies and monoallelic variants in ABCA4, USH2A and CEP290 by whole-gene targeted sequencing. *Scientific Reports*. Nature Publishing Group. 6-8(1), pp.13312. <https://doi.org/10.1038/s41598-018-31511-5>
- 11 **Artículo científico.** (1/7) Bravo Gil, N.; González Del Pozo, M.; Martín Sánchez, M.; Méndez Vidal, C.; Rodríguez de la Rúa, E.; Borrego, S.; Antiñolo, G.2017. Unravelling the genetic basis of simplex Retinitis Pigmentosa cases. *Scientific reports*. 7, pp.41937. ISSN 2045-2322. <https://doi.org/10.1038/srep41937>
- 12 **Artículo científico.** Bravo Gil, N.; Méndez Vidal, C.; (3/8) Romero Pérez, L.; González del Pozo, M.; Rodríguez de la Rúa, E.; Dopazo, J.; Borrego, S.; Antiñolo, G.2016. Improving the management of Inherited Retinal Dystrophies by targeted sequencing of a population-specific gene panel. *Scientific reports*. 6, pp.23910. ISSN 2045-2322. <https://doi.org/10.1038/srep23910>
- 13 **Artículo científico.** (1/8) González-Del Pozo M; Bravo-Gil N; Méndez-Vidal C; Montero-de-Espinosa I; Millán JM; Dopazo J; Borrego S; Antiñolo G. 2015. Re-evaluation casts doubt on the pathogenicity of homozygous USH2A p.C759F. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A*. WILEY-BLACKWELL. 167-7, pp.1597-1616. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37003>
- 14 **Artículo científico.** (1/7) González-del Pozo M; Méndez-Vidal C; Bravo-Gil N; Vela-Boza A; Dopazo J; Borrego S; Antiñolo G. 2014. Exome sequencing reveals novel and recurrent mutations with clinical significance in inherited retinal dystrophies. *PLOS ONE*. PUBLIC LIBRARY SCIENCE. 9-12, pp.e116176. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0116176>
- 15 **Artículo científico.** Méndez-Vidal C; (2/7) Bravo-Gil N; González-Del Pozo M; Vela-Boza A; Dopazo J; Borrego S; Antiñolo G. 2014. Novel RP1 mutations and a recurrent BBS1 variant explain the co-existence of two distinct retinal phenotypes in the same pedigree. *BMC GENETICS*. BIOMED CENTRAL LTD. 15-143. <https://doi.org/10.1186/s12863-014-0143-2>
- 16 **Artículo científico.** (1/11) González-Del Pozo M; Méndez-Vidal C; Santoyo-Lopez J; et al; Antiñolo G. 2014. Deciphering intrafamilial phenotypic variability by exome sequencing in a Bardet-Biedl family. *MOLECULAR GENETICS & GENOMIC MEDICINE*. WILEY-BLACKWELL. 2-2, pp.124-133. <https://doi.org/10.1002/mgg3.50>
- 17 **Artículo científico.** Méndez-Vidal C; (2/9) González-Del Pozo M; Vela-Boza A; et al; Antiñolo G. 2013. Whole-exome sequencing identifies novel compound heterozygous mutations in USH2A in Spanish patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa. *MOLECULAR VISION*. MOLECULAR VISION. 19, pp.2187-2195.
- 18 **Artículo científico.** Carbonell J; Alloza E; Arce P; et al; Dopazo J; (10/14) González-Del Pozo M. 2012. A map of human microRNA variation uncovers unexpectedly high levels of variability. *GENOME MEDICINE*. BIOMED CENTRAL LTD. 4-62. <https://doi.org/10.1186/gm363>
- 19 **Artículo científico.** (1/9) González-del Pozo M; Borrego S; Barragán I; et al; Antiñolo G. 2011. Mutation screening of multiple genes in Spanish patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa by targeted resequencing. *PLOS ONE*. PUBLIC LIBRARY SCIENCE. 6-12. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0027894>

- 20 Artículo científico.** Pieras JI; Barragán I; Borrego S; et al; Antiñolo G; (5/10) González-Del Pozo M. 2011. Copy-number variations in EYS: a significant event in the appearance of arRP. INVESTIGATIVE OPHTHALMOLOGY & VISUAL SCIENCE. ASSOC RESEARCH VISION OPHTHALMOLOGY INC. 52-8, pp.5625-5631. <https://doi.org/10.1167/iovs.11-7292>
- 21 Artículo científico.** Barragán I; Borrego S; Pieras JI; et al; Antiñolo G; (4/16) González-del Pozo M. 2010. Mutation spectrum of EYS in Spanish patients with autosomal recessive retinitis pigmentosa. HUMAN MUTATION. WILEY-BLACKWELL. 31-11, pp.E1772-E1800. <https://doi.org/10.1002/humu.21334>
- 22 Artículo científico.** Mingorance C; (2/4) Gonzalez del Pozo M; Dolores Herrera M; Alvarez de Sotomayor M. 2009. Oral supplementation of propionyl-L-carnitine reduces body weight and hyperinsulinaemia in obese Zucker rats. BRITISH JOURNAL OF NUTRITION. CAMBRIDGE UNIV PRESS. 102-8, pp.1145-1153. <https://doi.org/10.1017/S0007114509389230>

## C.2. Congresos

- 1 Méndez-Vidal, C; Bravo-Gil, N; Pérez-Florido, J; et al; Antiñolo, G. 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. Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 2023.
- 2 Fernández-Suárez, E; González del Pozo, M; Méndez-Vidal, C; et al; Antiñolo, G. 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. Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 2023. España.
- 3 González del Pozo, M; Fernández-Suárez, E; García-Núñez, A; et al; Antiñolo, G. 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. Asociación Española de Genética Humana (AEGH). 2023. España.
- 4 Fernández-Suárez, E; González-del Pozo, M; García-Nuñez, A; et al; Antiñolo, G. Benchmarking of different splice prediction tools allow the identification of novel spliceogenic variants in inherited retinal dystrophies. European Human Genetics Conference 2023 (ESHG). European Society of Human Genetics. 2023. Reino Unido.
- 5 Martín-Sánchez, M; Fernández-Suárez, E; Bravo-Gil, N; et al; Antiñolo, G. Whole-exome sequencing allows the identification of new causal mutations and candidate genes in unsolved inherited retinal dystrophy patients. European Human Genetics Conference 2023 (ESHG). European Society of Human Genetics. 2023. Reino Unido.
- 6 Fernández-Suárez, E; González-del Pozo, M; Bravo-Gil, N; et al; Antiñolo, G. A comprehensive WGS-based pipeline for the identification of new candidate genes in inherited retinal dystrophies. European Human Genetics Conference 2022 (ESHG). European Society of Human Genetics. 2022. Austria.
- 7 González-del Pozo, M; Fernández-Suárez, E; Bravo-Gil, N; et al; Antiñolo, G. Evaluation of CFAP20 as a candidate gene for autosomal recessive nonsyndromic retinitis pigmentosa. European Human Genetics Conference 2022 (ESHG). European Society of Human Genetics. 2022. Austria.
- 8 González-del Pozo, M; Fernández-Suárez, E; Bravo-Gil, N; et al; Antiñolo, G. 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 Anual CIBERER. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). 2022. España.
- 9 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 enfermedad en distrofias hereditarias de retina. III Congreso Interdisciplinar de Genética Humana. Asociación Española de Genética Humana. 2021. España.

- 10 Gonzalez-del Pozo, M; Fernández-Suárez, E; 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 enfermedad en distrofias hereditarias de retina. XIV Reunión Anual CIBERER. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). 2021.
- 11 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. V Congreso Nacional de Jóvenes Investigadores en Biomedicina. Comité CONBIOPREVAL. 2020. Participativo - Póster. Congreso.
- 12 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. Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras. 2020. España. Participativo - Póster.
- 13 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. Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBiS). 2020. Participativo - Póster.
- 14 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. Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBiS). 2020. Participativo - Póster.
- 15 Bravo-Gil, N; Martín-Sánchez, M; González-del Pozo, M; Méndez-Vidal, C; Borrego, S; Antiñolo, G. Clinical exome sequencing as a genomic approach for the diagnosis of unsolved cases of inherited retinal dystrophies. European Human Genetics Conference 2018 (ESHG). EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2018. Italia.
- 16 Martín-Sánchez, M; González-del Pozo, M; Bravo-Gil, N; Méndez-Vidal, C; Rodríguez-de la Rúa, E; Borrego, S; Antiñolo, G. Whole-gene panel sequencing in patients with inherited retinal dystrophies and mono-allelic variants: contribution of deep-intronic mutations and CNVs. European Human Genetics Conference 2018 (ESHG). EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2018. Italia.
- 17 González-del Pozo, M.; Bravo-Gil, N.; Martín-Sánchez, M; Méndez-Vidal, C.; Rodríguez-de la Rúa, E.; Borrego, S.; Antiñolo, G.. Relevance of X-linked and autosomal dominant inheritance patterns in simplex Retinitis Pigmentosa cases. European Human Genetics Conference 2017 (ESHG). EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2017. Dinamarca.
- 18 Méndez-Vidal, C.; Bravo-Gil, N.; Romero-Pérez, L; González-del Pozo, M.; Rodríguez de la Rúa, E.; Dopazo, J.; Borrego, S.; Antiñolo, G.. Improving the management of Inherited Retinal Dystrophies by targeted Sequencing of a population-specific gene panel. European Human Genetics Conference 2016 (ESHG). EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2016. España.
- 19 Méndez-Vidal, C.; Bravo-Gil, N.; Romero-Pérez, L.; González-del Pozo, M.; Rodríguez-de la Rúa, E.; Dopazo, J.; Borrego, S.; Antiñolo, G.. Improving the management of Inherited Retinal Dystrophies by targeted sequencing of a population-specific gene panel. 3rd International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases. RE(ACT). BLACKSWAN Foundation. 2016. España.
- 20 Bravo-Gil, N.; González-del Pozo, M.; Méndez-Vidal, C.; Martín-Sánchez, M; Borrego, S.; Antiñolo, G.. Unraveling the genetic basis of simplex cases of Retinitis Pigmentosa. European Human Genetics Conference 2016 (ESHG). EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2016. España.

- 21 Méndez-Vidal C.; Bravo-Gil N.; González-del Pozo M.; Vela-Boza A.; Pérez-Florido J.; Santoyo-Lopez J.; Borrego S.; Antiñolo G.. An integrated next-generation sequencing approach identifies causative mutations in a family with syndromic and non-syndromic Retinitis Pigmentosa.. European Human Genetics Conference 2014 (ESHG). EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2014. Italia.
- 22 González-del Pozo M.; Bravo-Gil N.; Méndez-Vidal C.; Vela-Boza A.; Santoyo-López J.; Dopazo J.; Borrego S.; Antiñolo G.. Exome sequencing reveals a rare pathogenic mutation in C2ORF71 as the underlying genetic defect in a Retinitis Pigmentosa family.. European Human Genetics Conference 2014 (ESHG). EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2014. Italia.
- 23 González-del Pozo M.; Vela-Boza A.; Méndez-Vidal C.; et al; Antiñolo G.. Next-generation sequencing blurs phenotype limits.. XXXI European Human Genetics Conference 2013 (ESHG). EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2013. Francia.
- 24 Barragán I.; Matamala G.; González-del Pozo M.; Pieras J.I.; Littink K.W.; Cremers F.; Borrego S.; Antiñolo G.. Haplotype analysis of EYS mutations identified in different European populations. XXX European Human Genetics Conference 2011 (ESHG).. EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2011. Holanda.
- 25 González-del Pozo M.; Pieras J.I.; Barragán I.; Naranjo B.; Matamala N.; Borrego S.; Antiñolo G.. Mutation screening of multiple genes in Spanish patients with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa using a Custom-designed Resequencing microarray. XXX European Human Genetics Conference 2011 (ESHG).. EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2011. Holanda.
- 26 Pieras J.I.; Barragán I.; González-del Pozo M.; et al; Antiñolo G.. Novel study of copy number variations in EYS using the multiple ligation-dependent probe amplification (MLPA) technique. XXX European Human Genetics Conference 2011 (ESHG).. EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. 2011. Holanda.

### C.3. Proyectos y Contratos

- 1 **Proyecto.** U765 - Belén de la Morena Barrio, Posicionamiento y posibilidades de la secuenciación de cuarta generación en el diagnóstico de enfermedades raras. Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales 2022 (ACCI). (CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)). 01/01/2024-31/12/2024. 51.821,1 €. Miembro de equipo.
- 2 **Proyecto.** PI21/00244, Desarrollo de un entorno de integración para la medicina personalizada en enfermedades raras: una estrategia multidisciplinar para el diagnóstico e identificación de genes en distrofias hereditarias de retina. Fondo de Investigación Sanitaria, ISCIII.. Antiñolo, G. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 01/01/2022-31/12/2024. 196.020 €. Miembro de equipo.
- 3 **Proyecto.** FGEMIO-2019-01, Desarrollo de aplicaciones clínicas, genómicas y bioinformáticas para el abordaje de enfermedades raras: las distrofias hereditarias de retina como modelo. Fundación Cajasol; Fundación Isabel Gemio. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/ Instituto de Biomedicina de Sevilla). 22/04/2019-31/12/2024. 200.000 €. Miembro de equipo.
- 4 **Proyecto.** U715- Javier Pérez Florido, Desarrollo de herramientas bioinformáticas para el manejo automático de hallazgos secundarios y su uso en el asesoramiento genético y farmacogenético. CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). Pérez Florido, J. (CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)). 01/01/2023-31/12/2023. 39.400 €. Miembro de equipo.
- 5 **Proyecto.** PEER-0501-2019, Desarrollo de aplicaciones clínicas, genómicas y bioinformáticas para el abordaje de las distrofias hereditarias de retina: hacia la medicina personalizada en enfermedades raras. Consejería de Salud y Familias. Junta de Andalucía. Antiñolo, G. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 01/01/2020-31/12/2023. 200.000 €. Miembro de equipo.

- 6 Proyecto.** P18-RT-3638, Aproximación genómica para la identificación de un perfil personalizado de la respuesta a la estimulación ovárica controlada en Reproducción Humana Asistida.. Secretaría General de Universidades, Investigación y Tecnología. Consejería de Conocimiento, Investigación y Universidad. Junta de Andalucía.. Guillermo Antiñolo. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 20/10/2020-19/10/2023. 119.652 €. Miembro de equipo.
- 7 Proyecto.** PI18/00612, INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA E INNOVACIÓN CLÍNICA EN DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA: HACIA LA MEDICINA PERSONALIZADA EN ENFERMEDADES RARAS. Fondo de Investigación Sanitaria. Instituto de Salud Carlos III. Guillermo Antiñolo Gil. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PARA LA GESTION DE LA INVESTIGACION EN SALUD DE SEVILLA). 01/01/2019-31/12/2021. 183.920 €. Miembro de equipo.
- 8 Proyecto.** PI15/01648, APROXIMACIÓN GENÓMICA EN ENFERMEDADES RARAS: LAS DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA COMO MODELO. Fondo de Investigación Sanitaria. Instituto de Salud Carlos III. Guillermo Antiñolo Gil. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PARA LA GESTION DE LA INVESTIGACION EN SALUD DE SEVILLA). 01/01/2016-31/12/2018. 278.602,5 €. Miembro de equipo.
- 9 Proyecto.** PI11/02923, IDENTIFICACIÓN DE NUEVOS GENES RESPONSABLES DE DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA Y DETERMINACIÓN DE LOS MECANISMOS PATOGENICOS ASOCIADOS. Fondo de Investigación Sanitaria. Instituto de Salud Carlos III. Guillermo Antiñolo Gil. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PARA LA GESTION DE LA INVESTIGACION EN SALUD DE SEVILLA). 01/01/2012-31/12/2015. 510.620 €. Miembro de equipo.
- 10 Proyecto.** EXP00052887/ITC-20111037, ACCIÓN MULTIDISCIPLINAR EN ENFERMEDADES RARAS Y MEDICINA PERSONALIZADA. Centro para el Desarrollo Tecnológico Industrial. (NOVASOFT INGENIERIA, S.L.). 01/01/2012-31/12/2014. 2.854.655 €. Miembro de equipo.
- 11 Proyecto.** PI-0154-2010, GENÉTICA MOLECULAR DE LAS DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA. ESTUDIO MUTACIONAL DEL GEN EYS Y OTROS GENES ASOCIADOS CON LA APARICIÓN DE RETINITIS PIGMENTOSA AUTOSÓMICA RECESIVA. Consejería de Salud. Junta de Andalucía. Guillermo Antiñolo Gil. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PARA LA GESTION DE LA INVESTIGACION EN SALUD DE SEVILLA). 01/01/2011-31/12/2013. 57.469,3 €. Miembro de equipo.
- 12 Proyecto.** CTS-03687, GENÉTICA MOLECULAR DE LAS DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA. EVALUACIÓN MOLECULAR Y CARACTERIZACIÓN FUNCIONAL DEL GEN RP25. Consejería de Economía Innovación Ciencia y Empleo. Junta de Andalucía. Guillermo Antiñolo Gil. (FUNDACION PUBLICA ANDALUZA PARA LA GESTION DE LA INVESTIGACION EN SALUD DE SEVILLA). 01/01/2009-31/12/2012. 307.842,88 €. Miembro de equipo.
- 13 Contrato.** ER17P1AC702. Desarrollo de una plataforma para la priorización de variantes de enfermedad usando datos de secuenciación exómica. Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). Guillermo Antiñolo. 01/01/2017-01/04/2018.
- 14 Contrato.** ER16P1AC702. Desarrollo de una plataforma para el diagnóstico por secuenciación de nueva generación. Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). Guillermo Antiñolo. 01/01/2016-01/04/2017.
- 15 Contrato.** ER14P1AC702. Caracterización molecular y funcional (modelos celulares) de distrofias retinianas esporádicas o autosómicas dominantes. Estrategia molecular combinada de mapeo y secuenciación exómica. Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). Guillermo Antiñolo. 01/01/2015-01/01/2017.
- 16 Contrato.** ER14PR01ACC13G702. Nuevos genes y mecanismos en distrofias de retina. Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ACCI) CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER). Guillermo Antiñolo. 01/01/2014-01/01/2015.