



Maria Lluisa Vilageliu Arques

Generado desde: Universitat de Barcelona

Fecha del documento: 27/05/2019

v 1.4.0

f43f10a774246ba32a09234b98d7802d

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/>

**Maria Lluisa Vilageliu Arques**

Apellidos: Vilageliu Arques
Nombre: Maria Lluisa
DNI: 77067258P
ORCID: 0000-0002-9949-907X
Fecha de nacimiento: 11/04/1949
Sexo: Mujer
Nacionalidad: España
País de nacimiento: España
Ciudad de nacimiento: Vic (BARCELONA)
Dirección de contacto: Av. Diagonal, 645.
Código postal: 08028
País de contacto: España
Ciudad de contacto: Barcelona
Teléfono fijo: 934021494 -
Correo electrónico: lvilageliu@ub.edu

Situación profesional actual

Entidad empleadora: Universitat de Barcelona

Departamento: Facultad de Biología, Departamento de Genética, Microbiología y Estadística

Categoría profesional: Profesora emérita

Fecha de inicio: 01/10/2010

Modalidad de contrato: Otros

Primaria (Cód. Unesco): 230204 - Genética bioquímica

Secundaria (Cód. Unesco): 241007 - Genética humana

Terciaria (Cód. Unesco): 230221 - Biología molecular

Funciones desempeñadas: CUMPLIMENTE LA DEDICACIÓN PROFESIONAL EN EL APARTADO DE TEXTOS DEL CURRÍCULUM



Formación académica recibida

Titulación universitaria

Estudios de 1º y 2º ciclo, y antiguos ciclos (Licenciados, Diplomados, Ingenieros Superiores, Ingenieros Técnicos, Arquitectos)

Titulación universitaria: Diplomatura / Licenciatura / Grado

Nombre del título: Ciencias Químicas

Entidad de titulación: Universitat de Barcelona

Fecha de titulación: 19/07/1971

Actividad docente

Formación académica impartida

- 1** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Treball Final de Màster
Tipo de programa: Máster oficial **Tipo de docencia:** Teórica presencial
Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Máster en Genètica y Genòmica
Ámbito geográfico: Nacional
Fecha de inicio: 09/2012 **Fecha de finalización:** 02/2013
Fecha de finalización: 02/2013 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 30
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultat de Biologia
Ciudad entidad realización: Barcelona, Catalunya, España
- 2** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Treball de Recerca
Tipo de programa: Máster oficial **Tipo de docencia:** Teórica presencial
Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Biología del Desarrollo y Genética
Ámbito geográfico: Nacional
Fecha de inicio: 03/2012 **Fecha de finalización:** 06/2012
Fecha de finalización: 06/2012 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 30
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultat de Biologia
Ciudad entidad realización: Barcelona, Catalunya, España



3 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Diagnòstic Genètic: Cromosomopaties i Malalties Monogèniques
Tipo de programa: Máster oficial **Tipo de docencia:** Teórica presencial
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología del Desarrollo y Genética
Ámbito geográfico: Nacional
Fecha de inicio: 09/2010 **Fecha de finalización:** 02/2011
Fecha de finalización: 02/2011 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 2,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

4 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular i Biosíntesi de Macromolècules
Tipo de programa: Licenciatura **Tipo de docencia:** Teórica presencial
Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Bioquímica
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2010 **Fecha de finalización:** 06/2010
Fecha de finalización: 06/2010 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 7,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

5 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular i Biosíntesi de Macromolècules
Tipo de programa: Licenciatura **Tipo de docencia:** Teórica presencial
Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Bioquímica
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2010 **Fecha de finalización:** 06/2010
Fecha de finalización: 06/2010 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 7,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

6 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular i Biosíntesi de Macromolècules
Tipo de programa: Licenciatura **Tipo de docencia:** Examen
Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Bioquímica
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2010 **Fecha de finalización:** 06/2010



Fecha de finalización: 06/2010
Nº de horas/créditos ECTS: 7,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

7 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2010
Fecha de finalización: 06/2010
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 06/2010
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

8 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2010
Fecha de finalización: 06/2010
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 06/2010
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

9 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2010
Fecha de finalización: 06/2010
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Examen

Fecha de finalización: 06/2010
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

**10 Tipo de docencia:** Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Genètica Molecular**Tipo de programa:** Licenciatura**Tipo de asignatura:** Optativa**Titulación universitaria:** Biología**Ámbito geográfico:** Nacional**Curso que se imparte:** 3**Fecha de inicio:** 03/2010**Fecha de finalización:** 06/2010**Nº de horas/créditos ECTS:** 10,5**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Facultad, instituto, centro:** Facultad de Biología**Ciudad entidad realización:** Barcelona, Cataluña, España**Idioma de la asignatura:** Catalán**Tipo de docencia:** Teórica presencial**Fecha de finalización:** 06/2010**Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos**11 Tipo de docencia:** Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Genètica Molecular**Tipo de programa:** Licenciatura**Tipo de asignatura:** Optativa**Titulación universitaria:** Biología**Ámbito geográfico:** Nacional**Curso que se imparte:** 3**Fecha de inicio:** 03/2010**Fecha de finalización:** 06/2010**Nº de horas/créditos ECTS:** 10,5**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Facultad, instituto, centro:** Facultad de Biología**Ciudad entidad realización:** Barcelona, Cataluña, España**Idioma de la asignatura:** Catalán**Tipo de docencia:** Teórica presencial**Fecha de finalización:** 06/2010**Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos**12 Tipo de docencia:** Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Genètica Molecular**Tipo de programa:** Grado**Tipo de asignatura:** Obligatoria**Titulación universitaria:** Bioquímica**Ámbito geográfico:** Nacional**Curso que se imparte:** 2**Fecha de inicio:** 09/2009**Fecha de finalización:** 02/2010**Nº de horas/créditos ECTS:** 6**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Facultad, instituto, centro:** Facultad de Biología**Ciudad entidad realización:** Barcelona, Cataluña, España**Tipo de docencia:** Teórica presencial**Fecha de finalización:** 02/2010**Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos**13 Tipo de docencia:** Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Treball de Recerca**Tipo de programa:** Máster oficial**Tipo de asignatura:** Obligatoria**Titulación universitaria:** Biología del Desarrollo y Genética**Ámbito geográfico:** Nacional**Tipo de docencia:** Tutor de Trabajo Dirigido



Fecha de inicio: 09/2009
Fecha de finalización: 02/2010
Nº de horas/créditos ECTS: 30
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Fecha de finalización: 02/2010
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

14 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Treball de Recerca
Tipo de programa: Máster oficial
Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Biología del Desarrollo y Genética
Ámbito geográfico: Nacional
Fecha de inicio: 09/2009
Fecha de finalización: 02/2010
Nº de horas/créditos ECTS: 30
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Tutor de Trabajo Dirigido

Fecha de finalización: 02/2010
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

15 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Diagnòstic Genètic: Cromosomopaties i Malalties Monogèniques
Tipo de programa: Máster oficial
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología del Desarrollo y Genética
Ámbito geográfico: Nacional
Fecha de inicio: 09/2009
Fecha de finalización: 02/2010
Nº de horas/créditos ECTS: 2,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Tipo de docencia: Teorico-práctica

Fecha de finalización: 02/2010
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

16 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Diagnòstic Genètic: Cromosomopaties i Malalties Monogèniques
Tipo de programa: Máster oficial
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología del Desarrollo y Genética
Ámbito geográfico: Nacional
Fecha de inicio: 09/2009
Fecha de finalización: 02/2010
Nº de horas/créditos ECTS: 2,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Tipo de docencia: Tutor de Trabajo Dirigido

Fecha de finalización: 02/2010
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

17 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Grado

Tipo de docencia: Práctica (Aula-Problemas)



Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 2
Fecha de inicio: 09/2009
Fecha de finalización: 02/2010
Nº de horas/créditos ECTS: 6
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Fecha de finalización: 02/2010
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

18 Tipo de docencia: Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Grado
Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Biotecnología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 2
Fecha de inicio: 09/2009
Fecha de finalización: 02/2010
Nº de horas/créditos ECTS: 6
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 02/2010
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

19 Tipo de docencia: Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular i Biosíntesi de Macromolècules
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Bioquímica
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2009
Fecha de finalización: 06/2009
Nº de horas/créditos ECTS: 7,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 06/2009
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

20 Tipo de docencia: Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular i Biosíntesi de Macromolècules
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Bioquímica
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2009
Fecha de finalización: 06/2009
Nº de horas/créditos ECTS: 7,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 06/2009
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos



Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

21 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular i Biosíntesi de Macromolècules
Tipo de programa: Licenciatura **Tipo de docencia:** Examen
Tipo de asignatura: Obligatoria
Titulación universitaria: Bioquímica
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2009 **Fecha de finalización:** 06/2009
Fecha de finalización: 06/2009 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 7,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

22 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura **Tipo de docencia:** Examen
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2009 **Fecha de finalización:** 06/2009
Fecha de finalización: 06/2009 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

23 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura **Tipo de docencia:** Teórica presencial
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2009 **Fecha de finalización:** 06/2009
Fecha de finalización: 06/2009 **Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán



- 24** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2009
Fecha de finalización: 06/2009
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán
Tipo de docencia: Teórica presencial
Fecha de finalización: 06/2009
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos
- 25** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2009
Fecha de finalización: 06/2009
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán
Tipo de docencia: Teórica presencial
Fecha de finalización: 06/2009
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos
- 26** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2009
Fecha de finalización: 06/2009
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán
Tipo de docencia: Teórica presencial
Fecha de finalización: 06/2009
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos
- 27** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Tipo de docencia: Teórica presencial



Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2009

Fecha de finalización: 06/2009

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Fecha de finalización: 06/2009

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

28 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2009

Fecha de finalización: 06/2009

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 06/2009

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

29 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Diagnòstic Genètic: Cromosomopaties i Malalties Monogèniques

Tipo de programa: Máster oficial

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología del Desarrollo y Genética

Ámbito geográfico: Nacional

Fecha de inicio: 03/2009

Fecha de finalización: 06/2009

Nº de horas/créditos ECTS: 2,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórico-práctica

Fecha de finalización: 06/2009

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

30 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Treball de Recerca

Tipo de programa: Máster oficial

Tipo de asignatura: Obligatoria

Titulación universitaria: Biología del Desarrollo y Genética

Ámbito geográfico: Nacional

Fecha de inicio: 09/2008

Fecha de finalización: 02/2009

Nº de horas/créditos ECTS: 30

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Tutor de Trabajo Dirigido

Fecha de finalización: 02/2009

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

**31 Tipo de docencia:** Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Treball de Recerca**Tipo de programa:** Máster oficial**Tipo de docencia:** Tutor de Trabajo Dirigido**Tipo de asignatura:** Obligatoria**Titulación universitaria:** Biología del Desarrollo y Genética**Ámbito geográfico:** Nacional**Fecha de inicio:** 09/2008**Fecha de finalización:** 02/2009**Fecha de finalización:** 02/2009**Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos**Nº de horas/créditos ECTS:** 30**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Facultad, instituto, centro:** Facultad de Biología**Ciudad entidad realización:** Barcelona, Cataluña, España**Idioma de la asignatura:** Catalán**32 Tipo de docencia:** Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Genètica Molecular**Tipo de programa:** Licenciatura**Tipo de docencia:** Teórica presencial**Tipo de asignatura:** Optativa**Titulación universitaria:** Biología**Ámbito geográfico:** Nacional**Curso que se imparte:** 3**Fecha de inicio:** 03/2008**Fecha de finalización:** 06/2008**Fecha de finalización:** 06/2008**Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos**Nº de horas/créditos ECTS:** 10,5**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Facultad, instituto, centro:** Facultad de Biología**Ciudad entidad realización:** Barcelona, Cataluña, España**Idioma de la asignatura:** Catalán**33 Tipo de docencia:** Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Genètica Molecular**Tipo de programa:** Licenciatura**Tipo de docencia:** Teórica presencial**Tipo de asignatura:** Optativa**Titulación universitaria:** Biología**Ámbito geográfico:** Nacional**Curso que se imparte:** 3**Fecha de inicio:** 03/2008**Fecha de finalización:** 06/2008**Fecha de finalización:** 06/2008**Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos**Nº de horas/créditos ECTS:** 10,5**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Facultad, instituto, centro:** Facultad de Biología**Ciudad entidad realización:** Barcelona, Cataluña, España**Idioma de la asignatura:** Catalán**34 Tipo de docencia:** Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Genètica Molecular**Tipo de programa:** Licenciatura**Tipo de docencia:** Teórica presencial**Tipo de asignatura:** Optativa**Titulación universitaria:** Biología**Ámbito geográfico:** Nacional



Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2008

Fecha de finalización: 06/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Fecha de finalización: 06/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

35 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2008

Fecha de finalización: 06/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 06/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

36 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2008

Fecha de finalización: 06/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Examen

Fecha de finalización: 06/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

37 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Diagnòstic Genètic: Cromosomopaties i Malalties Monogèniques

Tipo de programa: Máster oficial

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología del Desarrollo y Genética

Ámbito geográfico: Nacional

Fecha de inicio: 03/2008

Fecha de finalización: 06/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 2,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Tipo de docencia: Teórico-práctica

Fecha de finalización: 06/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos



Idioma de la asignatura: Catalán

38 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 4

Fecha de inicio: 09/2007

Fecha de finalización: 02/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 6

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Examen

Fecha de finalización: 02/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

39 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 4

Fecha de inicio: 09/2007

Fecha de finalización: 02/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 6

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 02/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

40 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 4

Fecha de inicio: 09/2007

Fecha de finalización: 02/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 6

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 02/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

41 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Tipo de docencia: Teórica presencial



Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 4

Fecha de inicio: 09/2007

Fecha de finalización: 02/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 6

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Fecha de finalización: 02/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

42 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Treball de Recerca

Tipo de programa: Máster oficial

Tipo de asignatura: Obligatoria

Titulación universitaria: Biología del Desarrollo y Genética

Ámbito geográfico: Nacional

Fecha de inicio: 09/2007

Fecha de finalización: 02/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 30

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Tutor de Trabajo Dirigido

Fecha de finalización: 02/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

43 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Treball de Recerca

Tipo de programa: Máster oficial

Tipo de asignatura: Obligatoria

Titulación universitaria: Biología del Desarrollo y Genética

Ámbito geográfico: Nacional

Fecha de inicio: 09/2007

Fecha de finalización: 02/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 30

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Tutor de Trabajo Dirigido

Fecha de finalización: 02/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

44 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Diagnòstic Genètic

Tipo de programa: Máster oficial

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biomedicina

Ámbito geográfico: Nacional

Fecha de inicio: 09/2007

Fecha de finalización: 02/2008

Nº de horas/créditos ECTS: 2,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Medicina

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Tipo de docencia: Teorico-práctica

Fecha de finalización: 02/2008

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos



Idioma de la asignatura: Catalán

45 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2007

Fecha de finalización: 06/2007

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Prácticas de Laboratorio

Fecha de finalización: 06/2007

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

46 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2007

Fecha de finalización: 06/2007

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 06/2007

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

47 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2007

Fecha de finalización: 06/2007

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 06/2007

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

48 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Tipo de docencia: Prácticas de Laboratorio



Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2007

Fecha de finalización: 06/2007

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Fecha de finalización: 06/2007

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

49 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2007

Fecha de finalización: 06/2007

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Prácticas de Laboratorio

Fecha de finalización: 06/2007

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

50 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 3

Fecha de inicio: 03/2007

Fecha de finalización: 06/2007

Nº de horas/créditos ECTS: 10,5

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Examen

Fecha de finalización: 06/2007

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

51 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 4

Fecha de inicio: 09/2006

Fecha de finalización: 02/2007

Nº de horas/créditos ECTS: 6

Tipo de docencia: Examen

Fecha de finalización: 02/2007

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos



Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultat de Biologia
Ciudad entidad realización: Barcelona, Catalunya, España
Idioma de la asignatura: Catalán

52 Tipo de docencia: Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Genètica Humana**Tipo de programa:** Licenciatura**Tipo de asignatura:** Optativa**Titulación universitaria:** Biología**Ámbito geográfico:** Nacional**Curso que se imparte:** 4**Fecha de inicio:** 09/2006**Fecha de finalización:** 02/2007**Nº de horas/créditos ECTS:** 6**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Facultad, instituto, centro:** Facultat de Biologia**Ciudad entidad realización:** Barcelona, Catalunya, España**Idioma de la asignatura:** Catalán**Tipo de docencia:** Teórica presencial**Fecha de finalización:** 02/2007**Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos**53 Tipo de docencia:** Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Genètica Humana**Tipo de programa:** Licenciatura**Tipo de asignatura:** Optativa**Titulación universitaria:** Biología**Ámbito geográfico:** Nacional**Curso que se imparte:** 4**Fecha de inicio:** 09/2006**Fecha de finalización:** 02/2007**Nº de horas/créditos ECTS:** 6**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Facultad, instituto, centro:** Facultat de Biologia**Ciudad entidad realización:** Barcelona, Catalunya, España**Idioma de la asignatura:** Catalán**Tipo de docencia:** Teórica presencial**Fecha de finalización:** 02/2007**Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos**54 Tipo de docencia:** Docencia oficial**Nombre de la asignatura/curso:** Genètica Humana**Tipo de programa:** Licenciatura**Tipo de asignatura:** Optativa**Titulación universitaria:** Biología**Ámbito geográfico:** Nacional**Curso que se imparte:** 4**Fecha de inicio:** 09/2006**Fecha de finalización:** 02/2007**Nº de horas/créditos ECTS:** 6**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Facultad, instituto, centro:** Facultat de Biologia**Ciudad entidad realización:** Barcelona, Catalunya, España**Idioma de la asignatura:** Catalán**Tipo de docencia:** Teórica presencial**Fecha de finalización:** 02/2007**Tipo de horas/créditos ECTS:** Créditos



- 55** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2006
Fecha de finalización: 06/2006
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán
Tipo de docencia: Teórica presencial
Fecha de finalización: 06/2006
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos
- 56** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2006
Fecha de finalización: 06/2006
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán
Tipo de docencia: Teórica presencial
Fecha de finalización: 06/2006
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos
- 57** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2006
Fecha de finalización: 06/2006
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán
Tipo de docencia: Prácticas de Laboratorio
Fecha de finalización: 06/2006
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos
- 58** **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Tipo de docencia: Prácticas de Laboratorio



Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2006
Fecha de finalización: 06/2006
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Fecha de finalización: 06/2006
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

59 Tipo de docencia: Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2006
Fecha de finalización: 06/2006
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 06/2006
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

60 Tipo de docencia: Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Molecular
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 3
Fecha de inicio: 03/2006
Fecha de finalización: 06/2006
Nº de horas/créditos ECTS: 10,5
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 06/2006
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

61 Tipo de docencia: Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 4
Fecha de inicio: 09/2005
Fecha de finalización: 02/2006
Nº de horas/créditos ECTS: 6
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Tipo de docencia: Examen

Fecha de finalización: 02/2006
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos



Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

62 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 4

Fecha de inicio: 09/2005

Fecha de finalización: 02/2006

Nº de horas/créditos ECTS: 6

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 02/2006

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

63 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 4

Fecha de inicio: 09/2005

Fecha de finalización: 02/2006

Nº de horas/créditos ECTS: 6

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 02/2006

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

64 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de asignatura: Optativa

Titulación universitaria: Biología

Ámbito geográfico: Nacional

Curso que se imparte: 4

Fecha de inicio: 09/2005

Fecha de finalización: 02/2006

Nº de horas/créditos ECTS: 6

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 02/2006

Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

65 Tipo de docencia: Docencia oficial

Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana

Tipo de programa: Licenciatura

Tipo de docencia: Teórica presencial



Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 4
Fecha de inicio: 09/2004
Fecha de finalización: 02/2005
Nº de horas/créditos ECTS: 6
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Fecha de finalización: 02/2005
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

66 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 4
Fecha de inicio: 09/2004
Fecha de finalización: 02/2005
Nº de horas/créditos ECTS: 6
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 02/2005
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

67 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 4
Fecha de inicio: 09/2004
Fecha de finalización: 02/2005
Nº de horas/créditos ECTS: 6
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología
Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España
Idioma de la asignatura: Catalán

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 02/2005
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos

68 **Tipo de docencia:** Docencia oficial
Nombre de la asignatura/curso: Genètica Humana
Tipo de programa: Licenciatura
Tipo de asignatura: Optativa
Titulación universitaria: Biología
Ámbito geográfico: Nacional
Curso que se imparte: 4
Fecha de inicio: 09/2004
Fecha de finalización: 02/2005

Tipo de docencia: Teórica presencial

Fecha de finalización: 02/2005
Tipo de horas/créditos ECTS: Créditos



Nº de horas/créditos ECTS: 6

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Facultad, instituto, centro: Facultad de Biología

Ciudad entidad realización: Barcelona, Cataluña, España

Idioma de la asignatura: Catalán

Dirección de tesis doctorales y/o proyectos fin de carrera

- 1 Título del trabajo:** Generació de models cel·lulars per les síndromes de Sanfilippo tipus B i C utilitzant CRISPR/Cas9
Tipo de proyecto: Tesis de Masters
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Edgar Creus Bachiller
Fecha de defensa: 2017
- 2 Título del trabajo:** Genetic and molecular analysis of Sanfilippo syndrome. Generation of a neuronal model using human induced pluripotent stem (iPS) cells and therapeutic strategies
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Isaac Canals Montferrer
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude
Fecha de defensa: 2015
- 3 Título del trabajo:** Models and therapeutic approaches for Niemann-Pick (A/B and C) and other lysosomal storage disorders
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Marta Gómez-Grau
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude
Fecha de defensa: 2015
- 4 Título del trabajo:** Generació d'un model cel·lular osteoblàstic i aproximacions terapèutiques per a la malaltia de Gaucher
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Jenny Serra Vinardell
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude
Fecha de defensa: 2015
- 5 Título del trabajo:** Aproximación terapéutica para el síndrome de Sanfilippo C mediante el uso de RNAi en fibroblastos y células iPS
Tipo de proyecto: Tesis de Masters
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Noelia Benetó Gandia
Calificación obtenida: Sobresaliente
Fecha de defensa: 2015



- 6** **Título del trabajo:** Activitat xaperona farmacològica de compostos iminoxilitol per a glucocerebrosidases mutades en fibroblasts de pacients de la malaltia de Gaucher
Tipo de proyecto: Tesis de Masters
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Ester Costa Llarrión
Calificación obtenida: Sobresaliente
Fecha de defensa: 2014
- 7** **Título del trabajo:** Aproximació terapèutica per a la malaltia de Gaucher basada en xaperones
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Gessamí Sánchez Ollé
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude
Fecha de defensa: 2011
- 8** **Título del trabajo:** Análisis genético y molecular de las enfermedades de Niemann-Pick A/B y C. Modelo celular y estrategias terapéuticas.
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Laura Rodríguez Pascau
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude
Fecha de defensa: 2011
- 9** **Título del trabajo:** Análisis Genético y Molecular del Síndrome de Maroteaux-Lamy
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Elena Garrido Fernández
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude
Fecha de defensa: 2008
- 10** **Título del trabajo:** Análisis genético y molecular de las enfermedades Gangliosidosis GM1 y Morquio B.
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Raül Santamaria Merino
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude
Fecha de defensa: 2007
- 11** **Título del trabajo:** Caracterització de mutacions causants de la malaltia de Gaucher. Aproximació a una teràpia gènica.
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Anna Díaz Font
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude
Fecha de defensa: 2006



- 12** **Título del trabajo:** Anàlisi de mutacions i expressió d'al·lels mutats a la malaltia de Gaucher i a la síndrome de Sanfilippo de Tipus A
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Magda Montfort Roca
Calificación obtenida: Sobresaliente cum laude y P.E.
Fecha de defensa: 2004
- 13** **Título del trabajo:** Estudi de les bases moleculars de la retinitis pigmentosa autosòmica recessiva
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Amalia Martínez Mir
Calificación obtenida: Apto cum laude y P.E.
Fecha de defensa: 1998
- 14** **Título del trabajo:** Anàlisi genètica i molecular de la malaltia de Gaucher
Tipo de proyecto: Tesis Doctoral
Entidad de realización: Universitat de Barcelona
Ciudad entidad realización: España
Alumno/a: Bru Cormand Rifà
Calificación obtenida: Apto cum laude y P.E.
Fecha de defensa: 1997

Experiencia científica y tecnológica

Actividad científica o tecnológica

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

- 1** **Nombre del proyecto:** Human Molecular Genetics
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman
Nº de investigadores/as: 21
Entidad/es financiadora/s:
 Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca **Tipo de entidad:** Administración Autonómica (AGAUR)
Ciudad entidad financiadora: 08003 Barcelona, España
Cód. según financiadora: 2017SGR738
Fecha de inicio-fin: 01/01/2017 - 31/12/2020 **Duración:** 4 años - 1 día
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

- 2** **Nombre del proyecto:** Enfermedades Raras
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman
Nº de investigadores/as: 4
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Sanidad y Consumo **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central
Ciudad entidad financiadora: España
Cód. según financiadora: CB06/07/0076
Fecha de inicio-fin: 04/10/2006 - 31/12/2019 **Duración:** 13 años - 3 meses - 2 días
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Cuantía total: 1.430.093,25 €
- 3** **Nombre del proyecto:** Sinergias en el estudio genético y la búsqueda de terapias para el síndrome de Opitz C, la fractura femoral atípica, la osteoporosis y enfermedades lisosomales
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Susana Balcells Comas; Daniel-Raul Grinberg Vaisman
Nº de investigadores/as: 3
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Economía y Competitividad **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central
Ciudad entidad financiadora: España
Cód. según financiadora: SAF2016-75948-R
Fecha de inicio-fin: 30/12/2016 - 29/12/2019 **Duración:** 3 años
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Cuantía total: 145.200 €
- 4** **Nombre del proyecto:** Desarrollo de tratamientos para enfermedades raras de depósito lisosomal RTC-2016-5686-1 (RETOS COLABORACION 2016)
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; M.Lluïsa Vilageliu Arques
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Economía y Competitividad **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central
Ciudad entidad financiadora: España
Cód. según financiadora: RTC-2016-5686-1
Fecha de inicio-fin: 15/11/2016 - 31/12/2018 **Duración:** 2 años - 1 mes - 17 días
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Cuantía total: 100.500 €
- 5** **Nombre del proyecto:** Genètica Molecular Humana
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman
Nº de investigadores/as: 18
Entidad/es financiadora/s:
Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca **Tipo de entidad:** Administración Autonómica (AGAUR)

Ciudad entidad financiadora: 08003 Barcelona, España

Cód. según financiadora: 2014SGR932

Fecha de inicio-fin: 01/01/2014 - 30/04/2017

Duración: 3 años - 4 meses - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 49.500 €

- 6 Nombre del proyecto:** Identificación de variantes, generación de modelos y ensayos terapéuticos en tres tipos de patologías genéticas: enfermedades lisosomales, osteoporosis y síndrome de Optiz C

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; Susana Balcells Comas

Nº de investigadores/as: 4

Entidad/es financiadora/s:

Ministerio de Economía y Competitividad

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: SAF2014-56562-R

Fecha de inicio-fin: 01/01/2015 - 31/12/2016

Duración: 2 años - 1 día

Entidad/es participante/s: sense especificar

Cuantía total: 100.000 €

- 7 Nombre del proyecto:** Análisis genéticos en trastornos que afectan a células óseas y neuronas: análisis de exoma, modelos celulares de la enfermedad y aproximaciones terapéuticas

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman

Nº de investigadores/as: 7

Entidad/es financiadora/s:

Ministerio de Ciencia e Innovación

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: SAF2011-25431

Fecha de inicio-fin: 01/01/2012 - 31/12/2014

Duración: 3 años - 1 día

Entidad/es participante/s: sense especificar

Cuantía total: 150.000 €

- 8 Nombre del proyecto:** Genètica Molecular Humana

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman

Nº de investigadores/as: 13

Entidad/es financiadora/s:

Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca (AGAUR)

Tipo de entidad: Administración Autonómica

Ciudad entidad financiadora: 08003 Barcelona, España

Cód. según financiadora: 2009SGR971

Fecha de inicio-fin: 03/07/2009 - 02/12/2013

Duración: 4 años - 5 meses - 4 días

Entidad/es participante/s: sense especificar

Cuantía total: 42.640 €



- 9** **Nombre del proyecto:** Generación de un modelo neuronal humano para la enfermedad de Sanfilippo C mediante la utilización de células pluripotentes inducidas (iPS). Ensayos terapéuticos en el modelo
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; M.Lluisa Vilageliu Arques
Entidad/es financiadora/s:
Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados **Tipo de entidad:** Instituciones Privadas sin Finalidad de Lucro (IPFSL)
Ciudad entidad financiadora: LA POBLA DE CLARAMUNT 08787, España
Fecha de inicio-fin: 23/02/2012 - 22/02/2013 **Duración:** 1 año - 1 día
Entidad/es participante/s: sense especificar
Cuantía total: 9.000 €
- 10** **Nombre del proyecto:** Estudios sobre enfermedades lisosomales: bases moleculares, modelos celulares y estrategias terapéuticas.
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): M.Lluisa Vilageliu Arques
Nº de investigadores/as: 5
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Ciencia e Innovación **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central
Ciudad entidad financiadora: España
Cód. según financiadora: SAF2010-17589
Fecha de inicio-fin: 01/01/2011 - 31/12/2011 **Duración:** 1 año
Entidad/es participante/s: sense especificar
Cuantía total: 15.000 €
- 11** **Nombre del proyecto:** Análisis del efecto de chaperonas farmacológicas sobre proteínas mutantes en la Enfermedad de Gaucher
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Pilar Giraldo
Entidad/es financiadora/s:
Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central
Ciudad entidad financiadora: España
Cód. según financiadora: INTRA/10/752.1
Fecha de inicio-fin: 2010 - 2011 **Duración:** 1 año - 1 día
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Cuantía total: 6.000 €
- 12** **Nombre del proyecto:** Investigación sobre las causas moleculares y estrategias terapéuticas para varias enfermedades lisosomales
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): M.Lluisa Vilageliu Arques
Nº de investigadores/as: 3
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Ciencia e Innovación **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central
Ciudad entidad financiadora: España



Cód. según financiadora: SAF2009-11289

Fecha de inicio-fin: 01/01/2010 - 31/12/2010

Duración: 1 año

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 40.000 €

- 13 Nombre del proyecto:** Aproximación terapéutica en enfermedades raras basadas o bien en el uso de pequeñas moléculas de ácidos nucleicos correctoras o en el de antibióticos aminoglicósidos y moléculas similares

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman

Entidad/es financiadora/s:

Instituto de Salud Carlos III

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España

Centro de Investigación Biomédica En Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

Tipo de entidad: IPFSL - Administración

Ciudad entidad financiadora: Madrid, España

Cód. según financiadora: INTRA/10/720.1

Fecha de inicio-fin: 01/01/2010 - 31/12/2010

Duración: 1 año

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 30.000 €

- 14 Nombre del proyecto:** Genètica Molecular Humana

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman

Entidad/es financiadora/s:

Departament d'Universitats, Recerca i Societat de la Informació (Generalitat de Catalunya) DURSI

Tipo de entidad: Administración Autonómica

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: 2005SGR00848

Fecha de inicio-fin: 19/10/2005 - 18/10/2009

Duración: 4 años - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 26.600 €

- 15 Nombre del proyecto:** Estudios moleculares en enfermedades de origen lisosomal. Caracterización de mutaciones y nuevas aproximaciones terapéuticas para esfingolipidosis, mucopolisacaridosis y la enfermedad de Niemann-Pick.

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): M.Lluisa Vilageliu Arques

Nº de investigadores/as: 4

Entidad/es financiadora/s:

Ministerio de Educación y Ciencia

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: SAF2006-12276/

Fecha de inicio-fin: 01/10/2006 - 30/09/2009

Duración: 3 años - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 135.000 €

- 16** **Nombre del proyecto:** Enfermedades Metabólicas Hereditarias: avances en diagnóstico clínico, bioquímico y genético. Bases moleculares y etiopatogénesis. Nuevas aproximaciones terapéuticas (Subproyecto 1)
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Sanidad y Consumo **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central
Ciudad entidad financiadora: España
Cód. según financiadora: PI051343
Fecha de inicio-fin: 01/01/2006 - 31/12/2008 **Duración:** 3 años - 1 día
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Cuantía total: 32.844 €
- 17** **Nombre del proyecto:** Análisis funcional de mutaciones de splicing y de parada de la traducción del proceso de NMD. Nuevas aproximaciones terapéuticas en enfermedades raras basadas en los mecanismos moleculares subyacentes a este tipo de mutaciones.
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman
Entidad/es financiadora/s:
Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central
Ciudad entidad financiadora: España
Cód. según financiadora: INTRA/07/720.1
Fecha de inicio-fin: 2007 - 2008 **Duración:** 1 año - 1 día
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Cuantía total: 44.000 €
- 18** **Nombre del proyecto:** Enfermedad de Gaucher: Nuevas terapias y su impacto. Proyecto PERSEO. Subproyecto: Obtención de glucocerebrosidasas mutadas y estudio del transporte intracelular. Efecto de putativas chaperonas químicas
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman
Entidad/es financiadora/s:
Ministerio de Sanidad y Consumo **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central
Ciudad entidad financiadora: España
Cód. según financiadora: PI042350
Fecha de inicio-fin: 28/12/2004 - 27/12/2007 **Duración:** 3 años
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Cuantía total: 63.825 €
- 19** **Nombre del proyecto:** Estudio destinado a reducir la actividad del enzima glucosil ceramida sintasa, mediante la utilización de RNAs de interferencia pequeños (siRNAs), como posible estrategia terapéutica para la enfermedad de Niemann Pick tipo C
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): M.Lluïsa Vilageliu Arques
Entidad/es financiadora/s:
Fundación Niemann Pick **Tipo de entidad:** Instituciones Privadas sin Finalidad de Lucro (IPFSL)



Ciudad entidad financiadora: Lleida, España

Fecha de inicio-fin: 2005 - 2007

Duración: 2 años - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 40.000 €

- 20 Nombre del proyecto:** Análisis molecular de las enfermedades de Gaucher, Sanfilippo A, Gangliosidosis GM1/Morquio B y Maroteaux-Lamy. Mecanismos responsables de la patogénesis y estrategias para la terapia génica.

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): M.Lluïsa Vilageliu Arques

Entidad/es financiadora/s:

Ministerio de Ciencia y Tecnología

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: SAF2003-00386

Fecha de inicio-fin: 15/12/2003 - 14/12/2006

Duración: 3 años - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 100.000 €

- 21 Nombre del proyecto:** Red de enfermedades metabólicas hereditarias (REDEMETH).

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman

Nº de investigadores/as: 9

Entidad/es financiadora/s:

Ministerio de Sanidad y Consumo

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: G03/054

Fecha de inicio-fin: 27/01/2003 - 26/01/2006

Duración: 3 años - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 81.907,36 €

- 22 Nombre del proyecto:** Análisis de genes implicados en la síntesis del heparán sulfato para dAnálisis de genes implicados en la síntesis del heparán sulfato para desarrollar una posible estrategia terapéutica, mediante el uso de RNAs de interferencia, para el Síndrome de Sanfilippo de tipo A (continuación)

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): M.Lluïsa Vilageliu Arques

Entidad/es financiadora/s:

Asociación MPS España

Tipo de entidad: Otros organismos

Ciudad entidad financiadora: Desconocido

Fecha de inicio-fin: 2006 - 2006

Duración: 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 9.000 €

- 23 Nombre del proyecto:** Análisis de genes implicados en la síntesis del heparán sulfato para desarrollar una posible estrategia terapéutica, mediante el uso de RNAs de interferencia, para el Síndrome de Sanfilippo de tipo A

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): M.Lluïsa Vilageliu Arques

Entidad/es financiadora/s:

Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Provincia de Sevilla **Tipo de entidad:** Colegios oficiales

Ciudad entidad financiadora: España

Fecha de inicio-fin: 2005 - 2005

Duración: 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 6.500 €

- 24 Nombre del proyecto:** Caracterización molecular de la enfermedad de Gaucher, leucodistrofia metacromática y las mucopolisacaridosis I y III A: detección, expresión y caracterización de alelos mutados. Optimización de vectores adeno y retrovíricos para la terapia génica

Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman

Nº de investigadores/as: 4

Entidad/es financiadora/s:

Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología (CICYT) **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: SAF2000-0200

Fecha de inicio-fin: 01/10/2000 - 30/09/2003

Duración: 3 años

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 75.126,51 €

- 25 Nombre del proyecto:** Colaboración en el proyecto de investigación: 'Estudio de alelos mutantes en pacientes de la enfermedad de Gaucher de Argentina y España. Análisis en profundidad de los alelos recombinantes'.

Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman

Entidad/es financiadora/s:

Genzyme, S.L.

Tipo de entidad: Empresas

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: 301019

Fecha de inicio-fin: 01/09/2000 - 31/08/2001

Duración: 1 año

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 24.040,48 €

- 26 Nombre del proyecto:** Análisis molecular de la enfermedad de Gaucher y de la enfermedad de Sanfilippo (tipos A y B). Correlación entre los datos genéticos, bioquímicos y clínicos. Estudios de expresión y optimización de vectores para terapia génica

Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): M.Lluïsa Vilageliu Arques

Nº de investigadores/as: 4

Entidad/es financiadora/s:

Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología (CICYT) **Tipo de entidad:** Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España



Cód. según financiadora: SAF97-0074

Fecha de inicio-fin: 01/03/1997 - 29/02/2000

Duración: 3 años - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 42.431,45 €

27 Nombre del proyecto: Genètica molecular I

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Roser Gonzalez Duarte

Nº de investigadores/as: 7

Entidad/es financiadora/s:

Comissionat per a Universitats i Recerca. Generalitat de Catalunya.

Tipo de entidad: Administración Autónoma

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: 1997SGR00016

Fecha de inicio-fin: 17/12/1997 - 16/12/1999

Duración: 2 años

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 13.522,77 €

28 Nombre del proyecto: Genètica Molecular

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Roser Gonzalez Duarte

Nº de investigadores/as: 8

Entidad/es financiadora/s:

Comissionat per a Universitats i Recerca. Generalitat de Catalunya.

Tipo de entidad: Administración Autónoma

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: 1995SGR-00424

Fecha de inicio-fin: 22/12/1995 - 21/12/1997

Duración: 2 años - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 16.828,34 €

29 Nombre del proyecto: Estudi de la correlació genotip-fenotip en la SD i anàlisi genètica de la regió 21q11.2

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Roser Gonzalez Duarte

Entidad/es financiadora/s:

Fundació La Marató de TV3

Tipo de entidad: Fundaciones

Ciudad entidad financiadora: Esplugues de Llobregat (Barcelona), España

Cód. según financiadora: PMT94-01

Fecha de inicio-fin: 01/11/1994 - 31/10/1997

Duración: 3 años - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 210.354,24 €

30 Nombre del proyecto: Anàlisi genètica de la retinitis pigmentosa y de la enfermedad de Gaucher.

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Roser Gonzalez Duarte

Nº de investigadores/as: 9

Entidad/es financiadora/s:

Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología (CICYT)

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central**Ciudad entidad financiadora:** España**Cód. según financiadora:** SAF93-0479-C02-01**Fecha de inicio-fin:** 18/05/1993 - 17/05/1996**Duración:** 3 años - 1 día**Entidad/es participante/s:** Universitat de Barcelona**Cuantía total:** 84.141,69 €**31 Nombre del proyecto:** Desenvolupament de projectes d'investigació en curs**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Tipo de entidad:** Universidad**Ciudad entidad realización:** Barcelona, España**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Roser Gonzalez Duarte**Nº de investigadores/as:** 10**Entidad/es financiadora/s:**

Comissionat per a Universitats i Recerca. Generalitat de Catalunya.

Tipo de entidad: Administración Autonómica**Ciudad entidad financiadora:** España**Cód. según financiadora:** GRQ93-1037**Fecha de inicio-fin:** 12/01/1994 - 11/01/1996**Duración:** 2 años**Entidad/es participante/s:** Universitat de Barcelona**Cuantía total:** 15.025,3 €**32 Nombre del proyecto:** Estudio genético y molecular de las formas autosómicas recesivas de la retinitis pigmentosa**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Tipo de entidad:** Universidad**Ciudad entidad realización:** Barcelona, España**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Roser Gonzàlez-Duarte**Nº de investigadores/as:** 5**Entidad/es financiadora/s:**

Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español

Tipo de entidad: Asociaciones**Ciudad entidad financiadora:** España**Fecha de inicio-fin:** 1993 - 1994**Duración:** 1 año - 1 día**Entidad/es participante/s:** Universitat de Barcelona**Cuantía total:** 15.025,3 €**33 Nombre del proyecto:** Análisis del genoma humano: Estudio genético de la distrofia miotónica y la retinitis pigmentosa**Entidad de realización:** Universitat de Barcelona**Tipo de entidad:** Universidad**Ciudad entidad realización:** Barcelona, España**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Roser Gonzalez Duarte**Nº de investigadores/as:** 6**Entidad/es financiadora/s:**

Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología (CICYT)

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central**Ciudad entidad financiadora:** España**Cód. según financiadora:** SAF92-0759-C02-01**Fecha de inicio-fin:** 10/06/1992 - 09/06/1993**Duración:** 1 año**Entidad/es participante/s:** Universitat de Barcelona



Cuantía total: 21.035,42 €

34 Nombre del proyecto: Equip de cromatografia líquida

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Roser Gonzalez Duarte

Entidad/es financiadora/s:

Departament d'Educació de la Generalitat de Catalunya

Tipo de entidad: Administración Autonómica

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: PA12

Fecha de inicio-fin: 1993 - 1993

Duración: 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 59.950,96 €

35 Nombre del proyecto: Ingeniería de proteínas en la alcoholdehidrogenasa de Drosophila :Utilización de un modelo animal para evaluar 'in vivo' los efectos producidos al modificar enzimas por mutagénesis 'in vitro'

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Roser Gonzalez Duarte

Nº de investigadores/as: 7

Entidad/es financiadora/s:

Secretaría de Estado de Universidades e Investigación

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: PB88-0188

Fecha de inicio-fin: 31/10/1989 - 30/10/1992

Duración: 3 años - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 57.096,15 €

36 Nombre del proyecto: Construcción de una genoteca humana en levadura mediante síntesis de minicromosomas artificiales. Aproximación al locus de Distrofia Miotónica

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Roser Gonzalez Duarte

Nº de investigadores/as: 6

Entidad/es financiadora/s:

Ministerio de Sanidad y Consumo

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: PM89-0048-C03-01

Fecha de inicio-fin: 17/07/1990 - 16/07/1992

Duración: 2 años - 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 38.633,06 €

37 Nombre del proyecto: Analitzador d'aminoàcids

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Roser Gonzalez Duarte

Entidad/es financiadora/s:



Secretaría de Estado de Universidades e Investigación

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: GR87-0117

Fecha de inicio-fin: 1987 - 1987

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 48.080,97 €

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central

Duración: 1 día

38 Nombre del proyecto: Infraestructura de investigación (Técnicas de hibridomas)

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Roser González Duarte

Entidad/es financiadora/s:

Comissió Interdepartamental de Recerca i Innovació Tecnològica de la Generalitat de Catalunya (CIRIT)

Tipo de entidad: Administración Autonómica

Ciudad entidad financiadora: España

Fecha de inicio-fin: 1986 - 1986

Duración: 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 6.010,12 €

39 Nombre del proyecto: Mapas de restricción y análisis de regiones homólogas del genoma que comprenden la región Adh

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Roser González Duarte

Nº de investigadores/as: 5

Entidad/es financiadora/s:

Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología (CICYT)

Tipo de entidad: Administración Estatal o Central

Ciudad entidad financiadora: España

Cód. según financiadora: 3446-83

Fecha de inicio-fin: 1983 - 1986

Duración: 3 años - 2 días

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 31.030,25 €

40 Nombre del proyecto: Infraestructura de investigación (Genética Molecular)

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Antoni Prevosti i Pelegrín

Entidad/es financiadora/s:

Comissió Interdepartamental de Recerca i Innovació Tecnològica de la Generalitat de Catalunya (CIRIT)

Tipo de entidad: Administración Autonómica

Ciudad entidad financiadora: España

Fecha de inicio-fin: 1983 - 1983

Duración: 1 día

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Cuantía total: 42.070,85 €

- 41** **Nombre del proyecto:** Mapatge genètic i citològic del gen Adh a *Drosophila subobscura*
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Antoni Prevosti i Pelegrín
Nº de investigadores/as: 4
Entidad/es financiadora/s:
Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad financiadora: Barcelona, España
Cód. según financiadora: AIUB 611
Fecha de inicio-fin: 1982 - 1983 **Duración:** 1 año - 1 día
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Cuantía total: 4.207,08 €

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

- 1** **Nombre del proyecto:** Desarrollo de nuevas aproximaciones terapéuticas y generación de nuevos modelos para el síndrome de Sanfilippo
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; Maria Lluïsa Vilageliu Arques
Nº de investigadores/as: 4
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Entidad/es financiadora/s:
Fundación Stop Sanfilippo **Tipo de entidad:** Instituciones Privadas sin Finalidad de Lucro (IPFSL)
Ciudad entidad financiadora: España
Cód. según financiadora: 309280
Fecha de inicio: 29/03/2017 **Duración:** 1 año
Cuantía total: 15.000 €
- 2** **Nombre del proyecto:** Assessorament i la investigació aplicada en el camp del diagnòstic molecular de malalties hereditàries.
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman
Nº de investigadores/as: 4
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Entidad/es financiadora/s:
Diversos **Tipo de entidad:** Otros organismos
Ciudad entidad financiadora: 00000 Barcelona, España
Cód. según financiadora: 303765
Fecha de inicio: 01/01/2017 **Duración:** 1 año
Cuantía total: 1.500 €

- 3** **Nombre del proyecto:** Assessorament i la investigació aplicada en el camp del diagnòstic molecular de malalties hereditàries.
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; Susana Balcells Comas; M.Lluïsa Vilageliu Arques
Nº de investigadores/as: 4
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Entidad/es financiadora/s:
Diversos **Tipo de entidad:** Otros organismos
Ciudad entidad financiadora: 00000 Barcelona, España
Cód. según financiadora: 303765
Fecha de inicio: 01/01/2016 **Duración:** 1 año - 1 día
Cuantía total: 2.148,54 €
- 4** **Nombre del proyecto:** Desarrollo de una estrategia terapéutica basada en el uso de shRNAs para inhibir la expresión de genes implicados en la síntesis del sustrato acumulado en la enfermedad de Sanfilippo
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; M.Lluïsa Vilageliu Arques
Nº de investigadores/as: 4
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Entidad/es financiadora/s:
Fundación Stop Sanfilippo **Tipo de entidad:** Instituciones Privadas sin Finalidad de Lucro (IPFSL)
Ciudad entidad financiadora: España
Cód. según financiadora: 308577
Fecha de inicio: 27/11/2015 **Duración:** 1 año - 1 día
Cuantía total: 14.117,65 €
- 5** **Nombre del proyecto:** Búsqueda del gen responsable del síndrome de Opitz C
Grado de contribución: Investigador/a
Entidad de realización: Universitat de Barcelona **Tipo de entidad:** Universidad
Ciudad entidad realización: Barcelona, España
Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; Susana Balcells Comas
Nº de investigadores/as: 5
Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona
Entidad/es financiadora/s:
Fundación Española para la Ciencia y la Tecnología (FECYT) **Tipo de entidad:** Fundaciones
Ciudad entidad financiadora: 28020 Madrid, España
Cód. según financiadora: 308219
Fecha de inicio: 18/02/2015 **Duración:** 10 meses - 17 días
Cuantía total: 31.137,73 €

6 Nombre del proyecto: Generation and characterization of mouse models of Niemann-Pick C (NPC) disease and assay of different therapeutic approaches

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; M.Lluïsa Vilageliu Arques

Nº de investigadores/as: 4

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Entidad/es financiadora/s:

The Hide and Seek Foundation

Tipo de entidad: Instituciones Privadas sin Finalidad de Lucro (IPFSL)

Ciudad entidad financiadora: Reno, NV 89521-1907, Estados Unidos de América

Cód. según financiadora: 308204

Fecha de inicio: 01/02/2015

Duración: 2 años - 1 día

Cuantía total: 26.162,7 €

7 Nombre del proyecto: Assessorament i la investigació aplicada en el camp del diagnòstic molecular de malalties hereditàries.

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; Susana Balcells Comas; M.Lluïsa Vilageliu Arques

Nº de investigadores/as: 4

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Entidad/es financiadora/s:

Diversos

Tipo de entidad: Otros organismos

Ciudad entidad financiadora: 00000 Barcelona, España

Cód. según financiadora: 303765

Fecha de inicio: 01/01/2015

Duración: 1 año

Cuantía total: 11.527,96 €

8 Nombre del proyecto: Assessorament i la investigació aplicada en el camp del diagnòstic molecular de malalties hereditàries.

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; Susana Balcells Comas; M.Lluïsa Vilageliu Arques

Nº de investigadores/as: 4

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Entidad/es financiadora/s:

Diversos

Tipo de entidad: Otros organismos

Ciudad entidad financiadora: 00000 Barcelona, España

Cód. según financiadora: 303765

Fecha de inicio: 01/01/2014

Duración: 1 año

Cuantía total: 10.878 €

9 Nombre del proyecto: Assessorament i la investigació aplicada en el camp del diagnòstic molecular de malalties hereditàries.

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; Susana Balcells Comas; M.Lluïsa Vilageliu Arques

Nº de investigadores/as: 4

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Entidad/es financiadora/s:

Diversos

Tipo de entidad: Otros organismos

Ciudad entidad financiadora: 00000 Barcelona, España

Cód. según financiadora: 303765

Fecha de inicio: 01/01/2013

Duración: 1 año

Cuantía total: 2.750 €

10 Nombre del proyecto: Anàlisi del efecto de distintas moléculas para la corrección de mutaciones de terminación de la traducción (mutaciones STOP o nonsense) en el Síndrome de Sanfilippo

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman; M.Lluïsa Vilageliu Arques

Nº de investigadores/as: 2

Entidad/es participante/s: sense especificar

Entidad/es financiadora/s:

Asociación Stop Sanfilippo

Tipo de entidad: Asociaciones

Ciudad entidad financiadora: Madrid 28050, España

Cód. según financiadora: 306882

Fecha de inicio: 18/05/2012

Duración: 10 meses - 4 días

Cuantía total: 12.711,86 €

11 Nombre del proyecto: Assessorament i la investigació aplicada en el camp del diagnòstic molecular de malalties hereditàries.

Grado de contribución: Investigador/a

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

Ciudad entidad realización: Barcelona, España

Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...): Daniel-Raul Grinberg Vaisman

Nº de investigadores/as: 4

Entidad/es participante/s: Universitat de Barcelona

Entidad/es financiadora/s:

Diversos

Tipo de entidad: Otros organismos

Ciudad entidad financiadora: 00000 Barcelona, España

Cód. según financiadora: 303765

Fecha de inicio: 28/02/2006

Duración: 43 años - 10 meses - 19 días

Cuantía total: 8.997,5 €

12 Nombre del proyecto: Expressió i caracterització d'al·l·els mutats causants de la malaltia de Gaucher, de la leucodistrofia metacromàtica i de la gangliosidosi GM2. Estudis preliminars per a la teràpia gènica

Entidad de realización: Universitat de Barcelona

Tipo de entidad: Universidad

**Ciudad entidad realización:** Barcelona, España**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Daniel-Raul Grinberg Vaisman**Nº de investigadores/as:** 7**Entidad/es participante/s:** Universitat de Barcelona**Entidad/es financiadora/s:**

Fundació La Marató de TV3

Tipo de entidad: Fundaciones**Ciudad entidad financiadora:** Esplugues de Llobregat (Barcelona), España**Cód. según financiadora:** 981220**Fecha de inicio:** 30/11/1998**Duración:** 3 años - 1 día**Cuantía total:** 50.304,71 €

Actividades científicas y tecnológicas

Producción científica

Publicaciones, documentos científicos y técnicos

- 1** Urreizti, R.; Damanti, S.; Esteve, C.; Franco-Valls, H.; Castilla, L.; Tonda, R.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Opitz, J.M.; Neri, G.; Grinberg, D.; Balcells, S.A de novo FOXP1 truncating mutation in a patient originally diagnosed as C Syndrome. 917079 - Scientific Reports. 8, (Reino Unido): Nature Publishing Group, 2018. ISSN 2045-2322
DOI: <https://doi.org/10.138/s41598-017-19109-0>
Handle: <http://hdl.handle.net/2445/119240>
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Nº total de autores: 12
- 2** Urreizti, R.; Cueto-Gonzalez, A.M.; Franco-Valls, H.; Mort-Farre, S.; Roca-Ayats, N.; Ponomarenko, J.; Cozzuto, L.; Company, C.; Bosio, M.; Ossowski, S.; Montfort, M.; Hecht, J.; Tizzano, E.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Opitz, J.M.; Neri, G.; Grinberg, D.; Balcells, S.A de novo nonsense mutation in MAGEL2 in a patient initially diagnosed as Opitz-C: Similarities between Schaaf-Yang and Opitz-C syndromes. 917079 - Scientific Reports. 7 - 44138, (Reino Unido): Nature Publishing Group, 2017. ISSN 2045-2322
DOI: <https://doi.org/10.1038/srep44138>
Handle: <http://hdl.handle.net/2445/119645>
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Nº total de autores: 19
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** MULTIDISCIPLINARY SCIENCES
Índice de impacto: 4.122 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 12 **Num. revistas en cat.:** 64
- 3** Gómez-Grau, Marta; Albaigès, Júlia; Casas, Josefina; Auladell, Carme; Dierssen, Mara; Vilageliu, Lluïsa; Grinberg, Daniel. New murine Niemann-Pick type C models bearing a pseudoexongenerating mutation recapitulate the main neurobehavioural and molecular features of the disease. 917079 - Scientific Reports. 7 - 41931, (Reino Unido): Nature Publishing Group, 2017. ISSN 2045-2322
DOI: <https://doi.org/10.1038/srep41931>
Handle: <http://hdl.handle.net/2445/107267>
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Nº total de autores: 7
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** MULTIDISCIPLINARY SCIENCES
Índice de impacto: 4.122 **Revista dentro del 25%:** Si

Posición de publicación: 12

Num. revistas en cat.: 64

- 4** Stauffert, F.; Serra-Vinardell, J.; Gomez-Grau, M.; Michelakakis, H.; Mavridou, I.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Casas, J.; Bodlenner, A.; Delgado, A.; Compain, P. Stereodivergent synthesis of right- and left-handed iminoxylitol heterodimers and monomers. Study of their impact on β -glucocerebrosidase activity. 912818 - Organic & Biomolecular Chemistry. 15, pp. 3681 - 3705. (Reino Unido): Royal Society of Chemistry, 2017. ISSN 1477-0520
DOI: <https://doi.org/10.1039/c7ob00443e>

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Nº total de autores: 11

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: CHEMISTRY, ORGANIC

Índice de impacto: 3.423

Revista dentro del 25%: No

Posición de publicación: 16

Num. revistas en cat.: 57

- 5** Urreizti, R.; Roca, N.; Trepas, J.; Garcia-Garcia, F.; Aleman, A.; Orteschi, D.; Marangi, G.; Neri, G.; Opitz, J.M.; Dopazo, J.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; Grinberg, D. Screening of CD96 and ASXL1 in 11 patients with Opitz C or Bohring-Opitz syndromes. 912650 - American Journal of Medical Genetics Part A. 170 - 1, pp. 24 - 31. (Estados Unidos de América): Wiley, 2016. ISSN 1552-4825

DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37418>

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Nº total de autores: 14

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 2.259

Revista dentro del 25%: No

Posición de publicación: 96

Num. revistas en cat.: 167

- 6** Dimitriou, E.; Cozar, M.; Mavridou, I.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Michelakakis, H. The Spectrum of Krabbe disease in Greece Biochemical and molecular findings. 011848 - JIMD Reports. 25, pp. 57 - 64. 2016. Disponible en Internet en: <https://link.springer.com.sire.ub.edu/content/pdf/10.1007%2F978-3-662-49668-8.pdf>. ISSN 2192-8304

DOI: https://doi.org/10.1007/8904_2015_457

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Nº total de autores: 6

- 7** Gómez-Grau, M.; Garrido, E.; Cozar, M.; Rodriguez-Sureda, V.; Domínguez, C.; Arenas, C.; Gatti, R.A.; Cormand, B.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Evaluation of aminoglycoside and non-aminoglycoside compounds for stop-codon readthrough therapy in four lysosomal storage diseases. 915133 - PLoS One. 10 - 8, (Estados Unidos de América): Public Library of Science (PLOS), 2015. Disponible en Internet en: <http://DOI:10.1371/journal.pone.0135873>. ISSN 1932-6203

DOI: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0135873>Handle: <http://hdl.handle.net/2445/104382>

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Nº total de autores: 10

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: MULTIDISCIPLINARY SCIENCES

Índice de impacto: 3.057

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 11

Num. revistas en cat.: 63

- 8** Canals, I.; Benetó, N.; Cozar, M.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. EXTL2 and EXTL3 inhibition with siRNAs as a promising substrate reduction therapy for Sanfilippo C syndrome. 917079 - Scientific Reports. 5, pp. 13654. (Reino Unido): Nature Publishing Group, 2015. ISSN 2045-2322

DOI: <https://doi.org/10.1038/srep13654>Handle: <http://hdl.handle.net/2445/95835>

**Tipo de producción:** Artículo científico**Nº total de autores:** 5**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 5.228**Posición de publicación:** 7**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** MULTIDISCIPLINARY SCIENCES**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 63

- 9** Canals, I.; Soriano, J.; Orlandi, J.G.; Torrent, R.; Richaud-Patin, Y.; Jiménez-Delgado, S.; Merlin, S.; Follenzi, A.; Consiglio, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Raya, A. Activity and high-order effective connectivity alterations in Sanfilippo C patient-specific neuronal networks. 918118 - Stem Cell Reports. 5, pp. 546 - 557. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2015. Disponible en Internet en: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26411903>>. ISSN 2213-6711

DOI: <https://doi.org/10.1016/j.stemcr.2015.08.016>**Tipo de producción:** Artículo científico**Nº total de autores:** 12**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 7.023**Posición de publicación:** 30**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** CELL BIOLOGY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 187**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 7.023**Posición de publicación:** 2**Categoría:** CELL & TISSUE ENGINEERING**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 21

- 10** Mavridou, I.; Cozar, M.; Douzgpu, S.; Xaidara, A.; Lianou, D.; Vanier, M.; Dimitriou, E.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Michelakakis, H. Niemann-Pick C disease: a novel NPC mutation segregating in a Greek Island. 901609 - Clinical Genetics. 85, pp. 543 - 547. (Dinamarca): John Wiley & Sons, 2014. ISSN 0009-9163

DOI: <https://doi.org/10.1111/cge.12200>**Tipo de producción:** Artículo científico**Nº total de autores:** 10**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3.931**Posición de publicación:** 42**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 167

- 11** Reverter, M.; Rentero, C.; Garcia-Melero, A.; Hoque, M.; Vilà de Muga, S.; Alvarez-Guaita, A.; Conway, J.; Wood, P.; Cairns, R.; Lykopoulos, L.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Bosch, M.; Heeren, J.; Blasi, J.; Timpson, P.; Pol, A.; Tebar, F.; Murray, R.Z.; Grewal, T.; Enrich, C. Cholesterol regulates Syntaxin 6 trafficking at the TGN-endosomal boundaries. 917534 - Cell Reports. 7 - 3, pp. 883 - 897. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2014. ISSN 2211-1247

DOI: <https://doi.org/10.1016/j.celrep.2014.03.043>**Handle:** <http://hdl.handle.net/2445/54324>**Tipo de producción:** Artículo científico**Nº total de autores:** 21**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 8.358**Posición de publicación:** 27**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** CELL BIOLOGY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 184

- 12** Serra, J.; Díaz, L.; Casas, J.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Michelakakis, H.; Mavridou, I.; Aerts, J.M.; Decroocq, C.; Compain, P.; Delgado, A. Glucocerebrosidase enhancers for selected Gaucher disease genotypes by modification of α -1-C-substituted imino-D-xylitols (DIXs) by click chemistry. 913615 - ChemMedChem. 9, pp. 1744 - 1754. (Alemania): Wiley-VCH, 2014. ISSN 1860-7179

DOI: <https://doi.org/10.1002/cmdc.201402023>

**Tipo de producción:** Artículo científico**Nº total de autores:** 11**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2.968**Posición de publicación:** 83**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2.968**Posición de publicación:** 19**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** PHARMACOLOGY & PHARMACY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 255**Categoría:** CHEMISTRY, MEDICINAL**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 59

- 13** Serra-Vinardell, J.; Díaz, L.; Guitiérrez-de Terán, H.; Sánchez-Ollé, G.; Bujons, J.; Michelakakis, H.; Mavridou, I.; Aerts, J. M. F. G.; Delgado, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Casas, J. Selective chaperone effect of aminocyclitol derivatives on G202R and other mutant glucocerebrosidases causing Gaucher disease. 908959 - International Journal of Biochemistry and Cell Biology. 54, pp. 245 - 254. (Reino Unido): Elsevier Ltd, 2014. ISSN 1357-2725
DOI: <https://doi.org/10.1016/j.biocel.2014.07.017>

Tipo de producción: Artículo científico**Nº total de autores:** 12**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 4.046**Posición de publicación:** 76**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 4.046**Posición de publicación:** 68**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 290**Categoría:** CELL BIOLOGY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 184

- 14** Matos, L.; Canals, I.; Dridi, L.; Choi, Y.; Prata, M.J.; Jordan, P.; Desviat, L.R.; Pérez, B.; Pshezhetsky, A.; Grinberg, D.; Alves, S.; Vilageliu, L. Therapeutic strategies based on modified U1 snRNAs and chaperones for Sanfilippo C splicing mutations. 913875 - Orphanet Journal of Rare Diseases. 9 - 180, (Reino Unido): BioMed Central, 2014. ISSN 1750-1172

DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-014-0180-y>**Handle:** <http://hdl.handle.net/2445/66803>**Tipo de producción:** Artículo científico**Nº total de autores:** 12**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3.358**Posición de publicación:** 56**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3.358**Posición de publicación:** 37**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 167**Categoría:** MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 123

- 15** Brands, M.M.; Hoogeveen-Westerveld, M.; Kroos, M.A.; Nobel, W.; Ruijter, G.J.; Ozkan, L.; Plug, I.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Halley, D.J.; Ploeg, A.T.; Reuser, A.J. Mucopolysaccharidosis type VI phenotypes-genotypes and antibody response to galsulfase. 913875 - Orphanet Journal of Rare Diseases. 8, pp. 51. (Reino Unido): BioMed Central, 2013. ISSN 1750-1172

DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-51>**Tipo de producción:** Artículo científico**Nº total de autores:** 5**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3.958**Posición de publicación:** 42**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 164

Fuente de impacto: WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3.958**Posición de publicación:** 25**Categoría:** MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 122

- 16** Rodriguez-Pascau, L.; Coll, M.J.; Casas, J.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Generation of a human neuronal stable cell model for Niemann-Pick C disease by RNA interference. 011848 - JIMD Reports. 4, pp. 29 - 37. 2012. ISSN 2192-8304

DOI: https://doi.org/10.1007/8904_2011_64**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 5**Fuente de impacto:** Science Citation Index (SCI)**Índice de impacto:** 4.07

- 17** Seto-Salvia, N.; Pagonabarraga, J.; Houlden, H.; Pascual-Sedano, B.; Dols-Icardo, O.; Tucci, A.; Paisan-Ruiz, C.; Campolongo, A.; Anton-Aguirre, S.; Martin, I.; Munoz, L.; Bufill, E.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Cozar, M.; Blesa, R.; Leo, A.; Hardy, J.; Kulisevsky, J.; Clarimon, J. Glucocerebrosidase Mutations Confer a Greater Risk of Dementia during Parkinson's Disease Course. 905340 - Movement Disorders. 27, pp. 393 - 399. (Estados Unidos de América): Wiley, 2012. ISSN 0885-3185

DOI: <https://doi.org/10.1002/mds.24045>**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 20**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** CLINICAL NEUROLOGY**Índice de impacto:** 4.558**Revista dentro del 25%:** Si**Posición de publicación:** 24**Num. revistas en cat.:** 193

- 18** Rodriguez-Pascau, L.; Toma, C.; Macias-Vidal, J.; Cozar, M.; Cormand, B.; Lykopolou, L.; Coll, M.J.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Characterisation of two deletions involving NPC1 and flanking genes in Niemann-Pick Type C disease patients. 910120 - Molecular Genetics and Metabolism. 107, pp. 716 - 720. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2012. ISSN 1096-7192

DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2012.10.004>**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 9**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY**Índice de impacto:** 2.834**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 143**Num. revistas en cat.:** 290**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 2.834**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 72**Num. revistas en cat.:** 161**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL**Índice de impacto:** 2.834**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 47**Num. revistas en cat.:** 121

- 19** Giraldo, P.; Alfonso, P.; Irún, P.; Gort, L.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Sá Miranda, C.; Pocoví, M. Mapping the genetic and clinical characteristics of Gaucher disease in the Iberian Peninsula. 913875 - Orphanet Journal of Rare Diseases. 7, pp. 17. (Reino Unido): BioMed Central, 2012. ISSN 1750-1172

DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-17>**Tipo de producción:** Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 5



Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.315
Posición de publicación: 26

Categoría: MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 121

- 20** Cozar, M.; Bembi, B.; Dominissini, S.; Zampieri, S.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Dardis, A. Molecular characterization of a new deletion of the GBA1 gene due to an inter Alu recombination event. 910120 - Molecular Genetics and Metabolism. 102 - 2, pp. 226 - 228. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2011. ISSN 1096-7192

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 7

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.19
Posición de publicación: 118

Categoría: BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 287

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.19
Posición de publicación: 56

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 156

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 3.19
Posición de publicación: 35

Categoría: MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 110

- 21** Canals, I.; Elalaoui, S.C.; Pineda, M.; Delgadillo, V.; Szlago, M.; Jaouad, I.C.; Sefiani, A.; Chabás, A.; Coll, M.J.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Molecular analysis of Sanfilippo Syndrome type C in Spain: seven novel HGSNAT mutations and characterization of the mutant alleles. 901609 - Clinical Genetics. 80, pp. 367 - 374. (Dinamarca): John Wiley & Sons, 2011. ISSN 0009-9163

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 11

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.942
Posición de publicación: 58

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 156

- 22** Macías-Vidal, J.; Rodríguez-Pascau, L.; Sánchez-Ollé, G.; Lluch, M.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Coll, M.J.; the Spanish NPC Working Group. Molecular analysis of 30 Niemann-Pick type C patients from Spain. 901609 - Clinical Genetics. 80, pp. 39 - 49. (Dinamarca): John Wiley & Sons, 2011. ISSN 0009-9163

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 11

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.942
Posición de publicación: 58

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 156

- 23** Moraitou M.; Hadjigeorgiou G.; Monopolis I.; Dardiotis E.; Bozi M.; Vassiliatis D.; Vilageliu L.; Grinberg D.; Xiromerisiou G.; Stefanis L.; Michelakakis H. beta-glucocerebrosidase gene mutations in two cohorts of Greek patients with sporadic Parkinson's disease. 910120 - Molecular Genetics and Metabolism. 104, pp. 149 - 152. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2011. ISSN 1096-7192

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 10

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.716
Posición de publicación: 118

Categoría: BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 287



Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.716
Posición de publicación: 56

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 156

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.716
Posición de publicación: 35

Categoría: MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 110

- 24** Michelakakis, H.; Dimitriou, E.; Moraitou, M.; Valari, M.; Yatrakou, E.; Mitsiadi, V.; Cozar, M.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Karachristou, K. Perinatal lethal form of Gaucher disease. Clinical and molecular characterization of a Greek case. 908862 - Blood Cells Molecules and Diseases. 44, pp. 82 - 83. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2010. ISSN 1079-9796

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 10

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.716
Posición de publicación: 33

Categoría: HEMATOLOGY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 66

- 25** Sánchez-Ollé, G.; Duque, J.; Egido-Gabás, M.; Casas, J.; Lluch, M.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Promising results of the chaperone effect caused by iminosugars and aminocyclitol derivatives on mutant glucocerebrosidases causing Gaucher disease. 908862 - Blood Cells Molecules and Diseases. 42 - 2, pp. 159 - 166. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2009. ISSN 1079-9796

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 8

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.901
Posición de publicación: 25

Categoría: HEMATOLOGY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 61

- 26** Rodríguez-Pascau, L.; Gort, L.; Schuchman, E.H.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Chabás, A. Identification and characterization of SMPD1 mutations causing Niemann-Pick types A and B in Spanish patients. 908472 - Human Mutation. 30 - 7, pp. 1117 - 1122. (Estados Unidos de América): Wiley, 2009. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 6

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.887
Posición de publicación: 16

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 146

- 27** Rodríguez-Pascau, L.; Coll, M.J.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Antisense oligonucleotide treatment for a pseudoexon-generating mutation in the NPC1 gene causing Niemann-Pick type C disease. 908472 - Human Mutation. 30, (Estados Unidos de América): Wiley, 2009. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 4

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.887
Posición de publicación: 16

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 146

- 28** Atrian, S.; López-Viñas, E.; Gómez-Puertas, P.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. An evolutionary and structure-based docking model for glucocerebrosidase-saposin C and glucocerebrosidase-substrate interactions. Relevance for Gaucher disease. 900355 - Proteins: Structure, Function, and Bioinformatics. 70 - 3, pp. 882 - 891. (Estados Unidos de América): Wiley, 2008. ISSN 0887-3585

**Tipo de producción:** Artículo científico**Nº total de autores:** 6**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3,419**Posición de publicación:** 92**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3,419**Posición de publicación:** 17**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 276**Categoría:** BIOPHYSICS**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 70

- 29** Garrido, E.; Cormand, B.; Hopwood, J.J.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Maroteaux-Lamy syndrome: functional characterization of pathogenic mutations and polymorphisms in the arylsulfatase B gene. 910120 - Molecular Genetics and Metabolism. 94, pp. 305 - 312. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2008. ISSN 1096-7192

Tipo de producción: Artículo científico**Nº total de autores:** 6**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2,629**Posición de publicación:** 136**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2,629**Posición de publicación:** 68**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2,629**Posición de publicación:** 31**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 276**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 138**Categoría:** MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 82

- 30** Santamaria, R.; Michelakakis, H.; Moraitou, M.; Dimitriou, E.; Dominissini, S.; Grossi, S.; Sánchez-Ollé, G.; Chabás, A.; Pittis, M.G.; Filocamo, M.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Haplotype analysis suggests a single Balkan origin for the Gaucher disease [D409H;H255Q] double mutant allele. 908472 - Human Mutation. 29, (Estados Unidos de América): Wiley, 2008. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo científico**Nº total de autores:** 12**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 7,033**Posición de publicación:** 15**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 138

- 31** Santamaria, R.; Blanco, M.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Identification of 14 novel GLB1 mutations, including five deletions, in 19 GM1-gangliosidosis patients from South-America. 901609 - Clinical Genetics. 71, pp. 273 - 279. (Dinamarca): John Wiley & Sons, 2007. ISSN 0009-9163

Tipo de producción: Artículo científico**Nº total de autores:** 5**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3,181**Posición de publicación:** 58**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 132

- 32** Gort, L.; Santamaria, R.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Chabás, A. Identification of a novel pseudodeficiency allele in the GLB1 gene in a carrier of GM1 gangliosidosis. 901609 - Clinical Genetics. 72, pp. 109 - 111. (Dinamarca): John Wiley & Sons, 2007. ISSN 0009-9163

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

**Nº total de autores:** 5**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 3,181**Posición de publicación:** 58**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 132

- 33** Garrido, E.; Chabás, A.; Coll, M.J.; Blanco, M.; Domínguez, C.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Cormand, B. Identification of the molecular defects in Spanish and Argentinian mucopolysaccharidosis VI (Maroteaux-Lamy syndrome) patients, including 9 novel mutations. 910120 - Molecular Genetics and Metabolism. 92, pp. 122 - 130. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2007. ISSN 1096-7192

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 8**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY**Índice de impacto:** 2,550**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 132**Num. revistas en cat.:** 263**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 2,550**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 68**Num. revistas en cat.:** 132**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL**Índice de impacto:** 2,550**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 29**Num. revistas en cat.:** 81

- 34** Santamaria, R.; Chabás, A.; Callahan, J.W.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Expression and characterization of 14 GLB1 mutant alleles found in GM1-gangliosidosis and Morquio B patients. 900312 - Journal of Lipid Research. 48, pp. 2275 - 2282. (Estados Unidos de América): American Society for Biochemistry and Molecular Biology, 2007. ISSN 0022-2275

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 5**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY**Índice de impacto:** 4,336**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 62**Num. revistas en cat.:** 263

- 35** Montfort, M.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Analysis of nonsense-mediated mRNA decay in mutant alleles identified in Spanish Gaucher disease patients. 908862 - Blood Cells Molecules and Diseases. 36, pp. 46 - 52. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2006. ISSN 1079-9796

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 4**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** HEMATOLOGY**Índice de impacto:** 2.678**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 27**Num. revistas en cat.:** 61

- 36** Michelakakis H.; Moraitou M.; Dimitriou E.; Santamaria R.; Sanchez G.; Gort L.; Chabás A.; Grinberg D.; Dassopoulou M.; Fotopoulos S.; Vilageliu L. Homozygosity for the double D409H + H255Q allele in type II Gaucher disease. 901166 - Journal of Inherited Metabolic Disease. 29, (Holanda): Springer Verlag, 2006. ISSN 0141-8955

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** ENDOCRINOLOGY & METABOLISM**Índice de impacto:** 1.574**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 71**Num. revistas en cat.:** 93

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.574
Posición de publicación: 95

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 131

- 37** Santamaria, R.; Chabás, A.; Coll, M.J.; Sa Miranda, C.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Twenty-one novel mutations in the GLB1 gene identified in a large group of GM1-gangliosidosis and Morquio B patients: possible common origin for the prevalent p.R59H mutation among Gypsies. 908472 - Human Mutation. 27, pp. 1060. (Estados Unidos de América): Wiley, 2006. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 6

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.473
Posición de publicación: 18

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 131

- 38** Diaz-Font, A.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. RNAi-mediated inhibition of the glucosylceramide synthase (GCS) gene: A preliminary study towards a therapeutic strategy for Gaucher disease and other glycosphingolipid storage diseases. 908862 - Blood Cells Molecules and Diseases. 37, pp. 197 - 203. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2006. ISSN 1079-9796

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 4

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.678
Posición de publicación: 27

Categoría: HEMATOLOGY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 61

- 39** Díaz-Font, A.; Cormand, B.; Santamaria, R.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Chabás, A. A mutation within the saposin D domain in a Gaucher disease patient with normal glucocerebrosidase activity. 901634 - Human Genetics. 117, pp. 275 - 277. (Estados Unidos de América): Springer Verlag, 2005. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo científico
Nº total de autores: 6

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 4.331
Posición de publicación: 24

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 124

- 40** Montfort M.; Chabás A.; Vilageliu L.; Grinberg D. A response to Kowarz et al.: Gaucher mutation c.680A>G (p.N227S) is associated with myoclonic epilepsy. 908472 - Human Mutation. 26, pp. 274 - 275. (Estados Unidos de América): Wiley, 2005. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.923
Posición de publicación: 12

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 124

- 41** Montfort M.; Chabás A.; Vilageliu L.; Grinberg D. Functional analysis of 13 mutant alleles identified in Gaucher disease patients: pathogenic changes and "modifier" polymorphisms (Erratum). 908472 - Human Mutation. 26, pp. 276 - 276. (Estados Unidos de América): Wiley, 2005. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 7.923
Posición de publicación: 12

Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 124

- 42** Chabás, A.; Gort, L.; Díaz-Font, A.; Montfort, M.; Santamaria, R.; Cidrás, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Perinatal lethal phenotype with generalized ichthyosis in a type 2 Gaucher disease patient with the [L444P;E326K]/P182L genotype. Effect of the E326K change in neonatal and classic forms of the disease. 908862 - Blood Cells Molecules and Diseases. 35, pp. 253 - 258. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2005. ISSN 1079-9796
- Tipo de producción:** Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.427
Posición de publicación: 25
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: HEMATOLOGY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 60
- 43** Díaz-Font, A.; Santamaría, R.; Cozar, M.; Blanco, M.; Chamoles, N.; Coll, M.J.; Chabás A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Clinical and mutational characterization of three patients with multiple sulfatase deficiency: report of a new splicing mutation. 910120 - Molecular Genetics and Metabolism. 86, pp. 206 - 211. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2005. ISSN 1096-7192
- Tipo de producción:** Artículo científico
Nº total de autores: 9
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.678
Posición de publicación: 109
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 261
- Fuente de impacto:** WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.678
Posición de publicación: 61
- Categoría:** GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 124
- Fuente de impacto:** WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.678
Posición de publicación: 23
- Categoría:** MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 72
- 44** Montfort, M.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Functional analysis of 13 mutant alleles identified in Gaucher disease patients: pathogenic changes and "modifier" polymorphisms. 908472 - Human Mutation. 23, pp. 567 - 575. (Estados Unidos de América): Wiley, 2004. ISSN 1059-7794
- Tipo de producción:** Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 6.845
Posición de publicación: 12
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 120
- 45** Montfort, M.; Garrido, E.; Hopwood, J.J.; Grinberg, D.; Chabás, A.; Vilageliu, L. Expression and functional characterization of human sulfamidase in insect cells. 910120 - Molecular Genetics and Metabolism. 83, pp. 246 - 251. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2004. ISSN 1096-7192
- Tipo de producción:** Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.502
Posición de publicación: 123
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 261
- Fuente de impacto:** WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.502
Posición de publicación: 57
- Categoría:** GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 120
- Fuente de impacto:** WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.502
Posición de publicación: 22
- Categoría:** MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 71



- 46** Díaz-Font, A.; Cormand, B.; Blanco, M.; Chamoles, N.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Gene rearrangements in the glucocerebrosidase-metaxin region giving rise to disease-causing mutations and polymorphisms. Analysis of 25 RecNcil alleles in Gaucher disease patients. 901634 - Human Genetics. 112, pp. 426 - 429. (Estados Unidos de América): Springer Verlag, 2003. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Nº total de autores: 7
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 4.022 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 27 **Num. revistas en cat.:** 120
- 47** Diaz-Font, A.; Cormand, B.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Unsuccessful chimeraplast strategy for the correction of a mutation causing Gaucher disease. 908862 - Blood Cells Molecules and Diseases. 31, pp. 183 - 186. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2003. ISSN 1079-9796
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Nº total de autores: 5
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** HEMATOLOGY
Índice de impacto: 1.991 **Revista dentro del 25%:** No
Posición de publicación: 25 **Num. revistas en cat.:** 62
- 48** Paloma E.; Martínez-Mir A.; García-Sandoval B.; Ayuso C.; Vilageliu L.; González-Duarte R.; Balcells S. Novel homozygous mutation in the alpha subunit of the rod CGMP channel (CNGA1) in two Spanish sibs affected of autosomal recessive retinitis pigmentosa. 901643 - Journal of Medical Genetics. 39, (Reino Unido): BMJ Publishing Group, 2002. ISSN 0022-2593
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 7.774 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 12 **Num. revistas en cat.:** 115
- 49** Paloma, E.; Coco, R.; Martínez-Mir, A.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; González-Duarte, R. Analysis of ABCA4 in mixed Spanish families segregating different retinal dystrophies. 908472 - Human Mutation. 20, pp. 476. (Estados Unidos de América): Wiley, 2002. ISSN 1059-7794
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 6.894 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 14 **Num. revistas en cat.:** 115
- 50** Chabás, A.; Montfort, M.; Martinez-Campos, M.; Diaz, A.; Coll, M.J.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Mutation and haplotype analyses in 26 Spanish Sanfilippo Syndrome type A patients: possible single origin for 1096delC mutation. 901599 - American Journal of Medical Genetics. 100, pp. 223 - 228. (Estados Unidos de América): Wiley-Liss, 2001. ISSN 1552-4825
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** GENETICS & HEREDITY
Índice de impacto: 2.378 **Revista dentro del 25%:** No
Posición de publicación: 51 **Num. revistas en cat.:** 113
- 51** Paloma, E.; Martínez-Mir, A.; Vilageliu, L.; González-Duarte, R.; Balcells, S. Spectrum of ABCA4 (ABCR) gene mutations in Spanish patients with autosomal recessive macular dystrophies. 908472 - Human Mutation. 17, pp. 504 - 510. (Estados Unidos de América): Wiley, 2001. ISSN 1059-7794

**Tipo de producción:** Artículo científico**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 6.134**Posición de publicación:** 12**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 113

- 52** Rodríguez-Marí, A.; Díaz-Font, A.; Chabás, A.; Pastores, G.M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. New insights into the origin of the Gaucher disease causing mutation N370S: extended haplotype analysis using the 5GC3.2, 5470 G/A and the ITG6.2 polymorphisms. 908862 - Blood Cells Molecules and Diseases. 27, pp. 950 - 959. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2001. ISSN 1079-9796

Tipo de producción: Artículo científico**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 1.703**Posición de publicación:** 25**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** HEMATOLOGY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 59

- 53** Cormand, B.; Díaz, A.; Grinberg, D.; Chabás, A.; Vilageliu, L. A new gene-pseudogene fusion allele due to a recombination in intron 2 of the glucocerebrosidase gene causes Gaucher disease. 908862 - Blood Cells Molecules and Diseases. 26, pp. 409 - 416. (Estados Unidos de América): Elsevier, 2000. ISSN 1079-9796

Tipo de producción: Artículo científico**Nº total de autores:** 5**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2.897**Posición de publicación:** 14**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** HEMATOLOGY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 60

- 54** Díaz, A.; Montfort, M.; Cormand, B.; Zeng, B.; Pastores, G.M.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Gaucher disease: the N370S mutation in Ashkenazi Jewish and Spanish patients has a common origin and arose several thousand years ago. 901598 - American Journal of Human Genetics. 64 - 4, pp. 1233 - 1238. (Estados Unidos de América): Cell Press, 1999. ISSN 0002-9297

Tipo de producción: Artículo científico**Nº total de autores:** 8**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 10.426**Posición de publicación:** 5**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 105

- 55** Martínez Mir, A.; Paloma, E.; Allikmets, R.; Ayuso, C.; Del Río, T.; Dean, M.; Vilageliu, L.; González-Duarte, R.; Balcells, S. Retinitis pigmentosa caused by homozygous mutation in the Stargardt disease gene ABCR. 908471 - Nature Genetics. 18, pp. 11 - 12. (Estados Unidos de América): Nature Publishing Group, 1998. ISSN 1061-4036

Tipo de producción: Artículo científico**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 40.361**Posición de publicación:** 1**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** Si**Num. revistas en cat.:** 103

- 56** Bayés, M.; Goldaracena, B.; Martínez-Mir, A.; Iragui-Madoz, M.I.; Solans, T.; Chivelet, P.; Bussaglia, E.; Ramos-Arroyo, M.A.; Baiget, M.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Grinberg, D. A new autosomal recessive retinitis pigmentosa locus maps on chromosome 2q31-q33. 901643 - Journal of Medical Genetics. 35, pp. 141 - 145. (Reino Unido): BMJ Publishing Group, 1998. ISSN 0022-2593

Tipo de producción: Artículo científico**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Índice de impacto:** 2.682**Posición de publicación:** 29**Tipo de soporte:** Revista**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Revista dentro del 25%:** No**Num. revistas en cat.:** 103

- 57** Cormand, B.; Montfort, M.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Reliable cosegregation analysis for prenatal diagnosis and heterozygote detection in Gaucher disease. 907437 - Prenatal Diagnosis. 18, pp. 207 - 212. (Reino Unido): John Wiley & Sons, 1998. ISSN 0197-3851
- Tipo de producción:** Artículo científico
Nº total de autores: 5
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.906
Posición de publicación: 51
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 103
- Fuente de impacto:** WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.906
Posición de publicación: 10
Categoría: OBSTETRICS & GYNECOLOGY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 53
- 58** Cormand, B.; Grinberg, D.; Gort, L.; Chabás, A.; Vilageliu, L. Molecular analysis and clinical findings in the Spanish Gaucher disease population. Putative haplotype of the N370S ancestral chromosome. 908472 - Human Mutation. 11, pp. 295 - 305. (Estados Unidos de América): Wiley, 1998. ISSN 1059-7794
- Tipo de producción:** Artículo científico
Nº total de autores: 5
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.548
Posición de publicación: 31
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 103
- 59** Chabás, A.; Gort, L.; Montfort, M.; Castelló, F.; Domínguez, MC.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. Recurrence of the D409H mutation in Spanish Gaucher's patients: description of a new homozygous patient and haplotype analysis. 901643 - Journal of Medical Genetics. 35, pp. 775 - 777. (Reino Unido): BMJ Publishing Group, 1998. ISSN 0022-2593
- Tipo de producción:** Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.682
Posición de publicación: 29
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 103
- 60** Montfort, M.; Vilageliu, L.; García-Giralt, N.; Guidi, S.; Coll, MJ.; Chabás, A.; Grinberg, D. Mutation 1091 is highly prevalent in Spanish Sanfilippo syndrome type A patients. 908472 - Human Mutation. 12, pp. 274 - 279. (Estados Unidos de América): Wiley, 1998. ISSN 1059-7794
- Tipo de producción:** Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.548
Posición de publicación: 31
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 103
- 61** Cormand, B.; Harboe, T.L.; Gort, L.; Campoy, C.; Blanco, M.; Chamoles, N.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Mutation analysis of Gaucher disease patients from Argentina: high prevalence of the RecNcil mutation. 901599 - American Journal of Medical Genetics. 80, pp. 343 - 351. (Estados Unidos de América): Wiley-Liss, 1998. ISSN 1552-4825
- Tipo de producción:** Artículo científico
Nº total de autores: 9
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.031
Posición de publicación: 45
- Tipo de soporte:** Revista
Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 103

- 62** Martínez-Mir, A.; Bayés, M.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Ayuso, C.; Del Río, T.; García-Sandoval, T.; Bussaglia, E.; Baiget, M.; González-Duarte, R.; Balcells, S. A new locus for autosomal recessive retinitis pigmentosa (RP19) maps to 1p13-1p21. 901630 - Genomics. 40, pp. 142 - 146. (Estados Unidos de América): Elsevier, 1997. ISSN 0888-7543

Tipo de producción: Artículo científico

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.424

Posición de publicación: 11

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 3.424

Posición de publicación: 19

Tipo de soporte: Revista

Categoría: BIOTECHNOLOGY & APPLIED MICROBIOLOGY

Revista dentro del 25%: Si

Num. revistas en cat.: 94

Categoría: GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: Si

Num. revistas en cat.: 90

- 63** Cormand, B.; Grinberg, D.; Gort, L.; Fiumara, A.; Barone, R.; Vilageliu, L.; Chabás, A. Two new mild homozygous mutations in Gaucher disease patients. Clinical signs and biochemical analyses. 901599 - American Journal of Medical Genetics. 70, pp. 437 - 443. (Estados Unidos de América): Wiley-Liss, 1997. ISSN 1552-4825

Tipo de producción: Artículo científico

Nº total de autores: 7

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 1.977

Posición de publicación: 43

Tipo de soporte: Revista

Categoría: GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: No

Num. revistas en cat.: 90

- 64** Martínez-Mir, A.; Vilela, C.; Bayés, M.; Valverde, D.; Dain, L.; Beneyto, M.; Marco, M.; Baiget, M.; Grinberg, D.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Vilageliu, L. Putative association of a mutant ROM1 allele with Retinitis Pigmentosa. 901634 - Human Genetics. 99, pp. 827 - 830. (Estados Unidos de América): Springer Verlag, 1997. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo científico

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.662

Posición de publicación: 30

Tipo de soporte: Revista

Categoría: GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: No

Num. revistas en cat.: 90

- 65** Cormand, B.; Montfort, M.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Genetic fine localization of the β -glucocerebrosidase (GBA) and prosaposin (PSAP) genes: implication for Gaucher disease. 901634 - Human Genetics. 100, pp. 75 - 79. (Estados Unidos de América): Springer Verlag, 1997. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo científico

Nº total de autores: 5

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.662

Posición de publicación: 30

Tipo de soporte: Revista

Categoría: GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: No

Num. revistas en cat.: 90

- 66** Cormand, B.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Chabás, A.; Grinberg, D. Two novel (1098insA and Y313H) and one rare (R359Q) mutations detected in exon 8 of the β -glucocerebrosidase gene in Gaucher's disease patients. 908472 - Human Mutation. 7, pp. 272 - 274. (Estados Unidos de América): Wiley, 1996. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo científico

Nº total de autores: 6

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Índice de impacto: 2.645

Tipo de soporte: Revista

Categoría: GENETICS & HEREDITY

Revista dentro del 25%: No

**Posición de publicación:** 21**Num. revistas en cat.:** 79

- 67** Valverde, D.; Solans, T.; Grinberg, G.; Balcells, S.; Vilageliu, L.; Bayés, M.; Chivelet, M.; Besmond, C.; Goossens, M.; González-Duarte, R.; Baiget, M. A novel mutation in exon 17 of the β -subunit of rod phosphodiesterase in two RP sisters of a consanguineous family. 901634 - Human Genetics. 97, pp. 35 - 38. (Estados Unidos de América): Springer Verlag, 1996. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 2.455**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 27**Num. revistas en cat.:** 79

- 68** Chabás, A.; Cormand, B.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Casanova, C.; Colomer, J.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. Neuronopathic and non-neuronopathic presentation of Gaucher disease in patients with the third most common (D409H) in Spain. 901166 - Journal of Inherited Metabolic Disease. 19, pp. 796 - 800. (Holanda): Springer Verlag, 1996. ISSN 0141-8955

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 8**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** ENDOCRINOLOGY & METABOLISM**Índice de impacto:** 0.779**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 58**Num. revistas en cat.:** 74**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 0.779**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 67**Num. revistas en cat.:** 79

- 69** Bayés, M.; Martínez-Mir, A.; Valverde, D.; Del Río, E.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Balcells, S.; Ayuso, C.; Baiget, M.; González-Duarte, R. Autosomal recessive retinitis pigmentosa in Spain: evaluation of 4 genes and 2 loci involved in the disease. 901609 - Clinical Genetics. 50, pp. 380 - 387. (Dinamarca): John Wiley & Sons, 1996. ISSN 0009-9163

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 0.996**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 58**Num. revistas en cat.:** 79

- 70** Bayés, M.; Giordano, M.; Balcells, S.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Martínez, I.; Ayuso, C.; Benítez, J.; Ramos-Arroyo, M.A.; Chivelet, P.; Solans, T.; Valverde, D.; Amselem, S.; Goossens, M.; Baiget, M. Homozygous tandem duplication within the gene encoding the β -subunit of rod phosphodiesterase as a cause for autosomal recessive Retinitis Pigmentosa. 908472 - Human Mutation. 5, pp. 228 - 234. (Estados Unidos de América): Wiley, 1995. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 3.439**Revista dentro del 25%:** Si**Posición de publicación:** 18**Num. revistas en cat.:** 73

- 71** Cormand, B.; Vilageliu, L.; Burguera, J.M.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Grinberg, D.; Chabás, A. Gaucher disease in Spanish patients: analysis of eight mutations. 908472 - Human Mutation. 5, pp. 303 - 309. (Estados Unidos de América): Wiley, 1995. ISSN 1059-7794

Tipo de producción: Artículo científico**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 7**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** GENETICS & HEREDITY



Índice de impacto: 3.439
Posición de publicación: 18

Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 73

- 72** Bayés, M.; Valverde, D.; Balcells, S.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Benítez, J.; Ayuso, C.; Beneyto, M.; Baiget, M.; González-Duarte, R. Evidence against involvement of recoverin in autosomal recessive Retinitis Pigmentosa in 42 Spanish families. 901634 - Human Genetics. 96, pp. 89 - 94. (Estados Unidos de América): Springer Verlag, 1995. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 2.551

Revista dentro del 25%: No

Posición de publicación: 26

Num. revistas en cat.: 73

- 73** Chabás, A.; Cormand, B.; Grinberg, D.; Burguera, J.M.; Balcells, S.; Merino, J.L.; Mate, I.; Sobrino, J.A.; González-Duarte, R.; Vilageliu, L. Unusual expression of Gaucher's disease: cardiovascular calcifications in three sibs homozygous for the D409H mutation. 901643 - Journal of Medical Genetics. 32, pp. 740 - 742. (Reino Unido): BMJ Publishing Group, 1995. ISSN 0022-2593

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Nº total de autores: 10

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 2.701

Revista dentro del 25%: No

Posición de publicación: 25

Num. revistas en cat.: 73

- 74** Valverde, D.; Bayés, M.; Martínez, I.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Baiget, M. Fine genetic localization of the arrestin (S-antigen) gene 5 cM distal from D2S172 on chromosome 2q35-q37. 901634 - Human Genetics. 94, pp. 193 - 194. (Estados Unidos de América): Springer Verlag, 1994. ISSN 0340-6717

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 2.758

Revista dentro del 25%: No

Posición de publicación: 23

Num. revistas en cat.: 73

- 75** Dunford, R.; Vilageliu, L.; Moore, G. Stabilisation of a yeast artificial chromosome containing plant DNA using a recombination-deficient host. 900548 - Plant Molecular Biology. 21, pp. 1187 - 1189. (Holanda): Springer Verlag, 1993. ISSN 0167-4412

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY

Índice de impacto: 3.493

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 42

Num. revistas en cat.: 173

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: PLANT SCIENCES

Índice de impacto: 3.493

Revista dentro del 25%: Si

Posición de publicación: 8

Num. revistas en cat.: 122

- 76** Chabás, A.; Castellvi, S.; Bayés, M.; Balcells, S.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Marfany, G.; Lissens, W.; González-Duarte, R. Frequency of the arylsulphatase A pseudodeficiency allele in the Spanish population. 901609 - Clinical Genetics. 44, pp. 320 - 323. (Dinamarca): John Wiley & Sons, 1993. ISSN 0009-9163

Tipo de producción: Artículo científico

Tipo de soporte: Revista

Fuente de impacto: WOS (JCR)

Categoría: GENETICS & HEREDITY

Índice de impacto: 1.094

Revista dentro del 25%: No

Posición de publicación: 57

Num. revistas en cat.: 75



- 77** Cobo, A.; Grinberg, D.; Balcells, S.; Vilageliu, L.; González-Duarte, R.; Baiget, M. Linkage disequilibrium detected between myotonic dystrophy and the anonymous marker D19S63 in the Spanish population. 901634 - Human Genetics. 89, pp. 287 - 291. (Estados Unidos de América): Springer Verlag, 1992. ISSN 0340-6717
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.877
Posición de publicación: 17
Tipo de soporte: Revista
Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: Si
Num. revistas en cat.: 70
- 78** Visa, N.; Marfany, G.; Vilageliu, L.; Albalat, R.; Atrian, S.; González-Duarte, R. The Adh in Drosophila: Chromosomal location and restriction analysis in species with different phylogenetic relationships. 901608 - Chromosoma. 100, pp. 315 - 322. (Alemania): Springer Verlag, 1991. ISSN 0009-5915
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 2.601
Posición de publicación: 22
Tipo de soporte: Revista
Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 68
- 79** Hernández, J.; Vilageliu, L.; González-Duarte, R. Functional and biochemical features of ADH in four species of the obscura group of Drosophila. 901624 - Genetica. 77, pp. 15 - 24. (Holanda): Springer Science + Business Media, 1988. ISSN 0016-6707
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 0.49
Posición de publicación: 56
Tipo de soporte: Revista
Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 61
- 80** González-Duarte, R.; Vilageliu, L. Metabolic response to ethanol and isopropanol in D. funebris and D. immigrans. 900273 - Comparative Biochemistry and Physiology C-Toxicology & Pharmacology. 80 C - 1, pp. 189 - 193. (Reino Unido): Elsevier B.V., 1985. ISSN 1532-0456
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 0.935
Posición de publicación: 90
Tipo de soporte: Revista
Categoría: BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 131
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 0.935
Posición de publicación: 69
Categoría: PHARMACOLOGY & PHARMACY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 121
- 81** Vilageliu, L.; González-Duarte, R. Alcohol dehydrogenase from D. funebris and D. immigrans: molecular and evolutionary aspects. 900232 - Biochemical Genetics. 22 - 9-10, pp. 797 - 815. (Estados Unidos de América): Springer Verlag, 1984. ISSN 0006-2928
Tipo de producción: Artículo científico
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.237
Posición de publicación: 80
Tipo de soporte: Revista
Categoría: BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 128
Fuente de impacto: WOS (JCR)
Índice de impacto: 1.237
Posición de publicación: 31
Categoría: GENETICS & HEREDITY
Revista dentro del 25%: No
Num. revistas en cat.: 53



- 82** Vilageliu, Ll.; González-Duarte, R. Effect of ethanol and isopropanol on the activity of alcohol dehydrogenase, viability and life-span in *D. melanogaster* and *D. funebris*. 902509 - *Experientia*. 36, pp. 828 - 829. (Suiza): 1980. ISSN 0014-4754
Tipo de producción: Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
Fuente de impacto: WOS (JCR) **Categoría:** MULTIDISCIPLINARY SCIENCES
Índice de impacto: 0.84 **Revista dentro del 25%:** Si
Posición de publicación: 11 **Num. revistas en cat.:** 53
- 83** Vilageliu, L.; Grinberg, D. Procesos metabólicos que intervienen en la patología ósea en la enfermedad de Gaucher. *Enfermedad de Gaucher, epidemiología, clínica, diagnóstico, terapéutica*. 3a. edición Giraldo, Giralt, Pérez-Calvo y Pocoví (eds). Zaragoza(España): FETEG, 2009.
Tipo de producción: Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
Nº total de autores: 5
- 84** Grinberg, D.; Chabás, A.; Cormand, B.; Gort, L.; Montfort, M.; Díaz-Font, A.; Vilageliu, L. Molecular basis of Gaucher disease. *Recent Research Developments in Human Genetics*. I - I, pp. 223 - 235. (India): Research Singpost, 2003. ISBN 81-7736-244-5
Tipo de producción: Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
Nº total de autores: 7
- 85** Vilageliu, L.; Díaz-Font, A.; Montfort, M.; Cormand, B.; Grinberg, D. Origen de la mutación N370S. *Enfermedad de Gaucher, epidemiología, clínica, diagnóstico, terapéutica*. pp. 29 - 38. Zaragoza(España): FETEG, 2003. ISBN 84-607-8915-2
Depósito legal: Z-2647-03 **Tipo de soporte:** Libro
Tipo de producción: Capítulo de libro
Nº total de autores: 5
- 86** Chabás, A.; Vilageliu, Ll.; Grinberg, D. *Enfermedad de Gaucher: un trastorno lisosomal. Lectures in molecular Pathology*. González Sastre, F.; Guinovart, J. (eds.). Springer Verlag. pp. 367 - 405. (Desconocido): 2000.
Tipo de producción: Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 87** Martínez, A.; Paloma, E.; Balcells, S.; Vilageliu, Ll.; Pittler, S.; González-Duarte, R. Genetic mapping and evaluation of PDEA6A in 49 Spanish families with autosomal recessive retinitis pigmentosa. *Retinal Degenerative Diseases and Experimental Therapy* Hollyfield, J.G.; Anderson, R.E.; La Vail, M.M. (eds.). Plenum Publishing Corporation. pp. 201 - 214. (Desconocido): 1999.
Tipo de producción: Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 88** Grinberg, D.; Cormand, B.; Gort, L.; Montfort, M.; Chabás, A.; Vilageliu, L. *Patología molecular de la malaltia de Gaucher. Patologia molecular*. 49, pp. 151 - 161. Barcelona(España): Treballs de la Societat Catalana de Biologia. ISSN: 0212-3037, 1999.
Tipo de producción: Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
Nº total de autores: 6
- 89** González-Duarte, R.; Bayés, M.; Martínez-Mir, A.; Valverde, D.; Beneyto, M.; Balcells, S.; Baiget, M.; Vilageliu, Ll.; Grinberg, D. Strategies for the genetic analysis of autosomal recessive retinitis pigmentosa in Spanish families. *Degenerative Retinal Diseases*, (M.M. LaVail J.G. Hollyfield & R.E. Anderson eds.) Plenum Publishing Corp. New York. 29, pp. 263 - 275. New York(España): 1997.
Tipo de producción: Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 90** Vilageliu, Ll.; Tyler-Smith, C. Structural instability of YAC clones and the use of recombination-deficient yeast host strains. *Techniques for the analysis of complex genomes*. Academic Press Limited. pp. 93 - 112. (Reino Unido): 1992.

**Tipo de producción:** Capítulo de libro**Tipo de soporte:** Libro

- 91** Vilageliu, L.; Juan, E.; González-Duarte, R. Determination of some biochemical and structural features of alcohol dehydrogenase from *Drosophila melanogaster*, *D. simulans*, *D. virilis*, *D. funebris*, *D. immigrans* and *D. lebanonensis*. Comparison of their properties and estimation of the homology of the ADH enzyme of different species. *Genetics, Development and Evolution of Drosophila*. Plenum Publis. Corp. pp. 237 - 250. New York (Estados Unidos de América): 1982.

Tipo de producción: Capítulo de libro**Tipo de soporte:** Libro

- 92** Jiménez, A.; Barbancho, M.; Fominaya, A.; Jouve, N.; Pérez, M.; Vilageliu, L. *Prácticas de Genética*. Barcelona (España): 1990.

Tipo de producción: Libro o monografía científica

- 93** Vilageliu, L.; Grinberg, D. Involvement of Gaucher Disease Mutations in Parkinson Disease. 912702 - *Current Protein & Peptide Science*. 18, pp. 758 - 764. (Holanda): Bentham Science Publishers, 2017. ISSN 1389-2037
DOI: <https://doi.org/10.2174/1389203717666160311115956>

Tipo de producción: Revisión**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 2**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY**Índice de impacto:** 2.696**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 160**Num. revistas en cat.:** 293

- 94** Perez, B.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Desviat, L.R. Antisense mediated splicing modulation for inherited metabolic diseases: challenges for delivery. 917103 - *Nucleic Acid Therapeutics*. 24, pp. 48 - 56. (Estados Unidos de América): 2014. ISSN 2159-3337

DOI: <https://doi.org/10.1089/nat.2013.0453>**Tipo de producción:** Revisión**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 4**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** BIOCHEMISTRY & MOLECULAR BIOLOGY**Índice de impacto:** 2.929**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 132**Num. revistas en cat.:** 290**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** MEDICINE, RESEARCH & EXPERIMENTAL**Índice de impacto:** 2.929**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 46**Num. revistas en cat.:** 123**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** CHEMISTRY, MEDICINAL**Índice de impacto:** 2.929**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 20**Num. revistas en cat.:** 59

- 95** Perez, B.; Rodriguez-Pascau, L.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Ugarte, M.; Desviat, L.R. Present and future of antisense therapy for splicing modulation in Inherited Metabolic Disease. 901166 - *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 33, pp. 397 - 403. (Holanda): Springer Verlag, 2010. ISSN 0141-8955

Tipo de producción: Revisión**Tipo de soporte:** Revista**Nº total de autores:** 10**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** ENDOCRINOLOGY & METABOLISM**Índice de impacto:** 3.808**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 36**Num. revistas en cat.:** 115**Fuente de impacto:** WOS (JCR)**Categoría:** GENETICS & HEREDITY**Índice de impacto:** 3.808**Revista dentro del 25%:** No**Posición de publicación:** 46**Num. revistas en cat.:** 154



- 96** González, R.; Atrian, S.; Vilageliu, L.; Fibla, J. On the origin, function and expression of Drosophila alcohol dehydrogenase. 002424 - Genética Ibérica (CSIC). 39 - 3-4, pp. 351 - 363. (España): 1987. ISSN 0016-6693
Tipo de producción: Revisión **Tipo de soporte:** Revista

Trabajos presentados en congresos nacionales o internacionales

- 1** **Título del trabajo:** Long-term substrate reduction therapy approach for Sanfilippo C disease using of shRNAs in iPSC-derived neurons from patients
Nombre del congreso: PhD.DAY GenMicEst
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2018
Fecha de finalización: 2018
 Benetó, N.; Creus-Bachiller, E.; García-Morant, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Canals, I.
- 2** **Título del trabajo:** Generation of Sanfilippo C syndrome cellular models using CRISPR/Cas9 system
Nombre del congreso: PhD.DAY GenMicEst
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2018
Fecha de finalización: 2018
 Creus-Bachiller, E.; Benetó, N.; García-Morant, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Canals, I.
- 3** **Título del trabajo:** Patient-derived Gaucher induced pluripotent stem cells as a tool to understand common complex disorders
Nombre del congreso: WORLD Symposium 2018
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: San Diego, CA (USA), Estados Unidos de América
Fecha de celebración: 2018
Fecha de finalización: 2018
Entidad organizadora: 1038 - European Study Group for Lysosomal Diseases **Tipo de entidad:** Asociaciones
 Serra-Vinardell, J.; Davidson, B.; Aflaki, E.; Stubblefield, B.K.; Lopez, G.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Sidransky, E.
- 4** **Título del trabajo:** Substrate reduction therapy approach for Sanfilippo C syndrome: use of iPSC and iPSC-derived neurons from patients as cellular models
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2018
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Milan, Italia
Fecha de celebración: 2018
Fecha de finalización: 2018
Entidad organizadora: 16394 - European Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones
 Benetó, N.; Creus-Bachiller, E.; García-Morant, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Canals, I.

- 5** **Título del trabajo:** Generation of Sanfilippo C syndrome cellular models using CRISPR/Cas9 system
Nombre del congreso: II Congrés de Biologia
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2018
Fecha de finalización: 2018
Entidad organizadora: IECB - Societat Catalana de Biologia-IEC **Tipo de entidad:** Administración Local
Creus-Bachiller, E.; Benetó, N.; García-Morant, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Canals, I.
- 6** **Título del trabajo:** Use of shRNAs on patients' cells as a long-term substrate reduction therapy approach for Sanfilippo C disease
Nombre del congreso: 1st PhD.DAY GenMicEst
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2017
Fecha de finalización: 2017
Benetó, N.; Canals, I.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.
- 7** **Título del trabajo:** Studying MAGEL2 mutations in the context of the Opitz C syndrome
Nombre del congreso: 1st PhD.DAY GenMicEst
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2017
Fecha de finalización: 2017
Franco-Valls, H.; Mort-Farre, S.; Urreizti, R.; Castilla-Vallmanya, L.; Cueto, A.M.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Balcells, S.
- 8** **Título del trabajo:** Use of shRNAs on patients' cells as a long-term substrate reduction therapy approach for Sanfilippo C disease
Nombre del congreso: 2017 ESGLD workshop
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Ecully (Lyon), Francia
Fecha de celebración: 2017
Fecha de finalización: 2017
Entidad organizadora: 1038 - European Study Group for Lysosomal Diseases **Tipo de entidad:** Asociaciones
Benetó, N.; Creus-Bachiller, E.; Canals, I.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.
- 9** **Título del trabajo:** EXTL2 as a target for substrate reduction therapy in iPSC-derived neurons from Sanfilippo C patients
Nombre del congreso: 21TH ESGLD Workshop
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Ecully (Lyon), Francia
Fecha de celebración: 2017

Fecha de finalización: 2017

Entidad organizadora: 1038 - European Study Group for Lysosomal Diseases

Tipo de entidad: Asociaciones

Benetó, N.; Creus-Bachiller, E.; Canals, I.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.

10 Título del trabajo: Search of the genes responsible for Opitz C and Bohring-Opitz Syndromes

Nombre del congreso: Meeting of the European Society of Human Genetics 2016

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2016

Fecha de finalización: 2016

Urreizti, R.; Mort-Farre, S.; Roca-Ayats, N.; Franco-Valls, H.; Esteve-Castañer, C.; Ponomarenko, J.; Cozzuto, L.; Munell, F.; Cueto, A.M.; Tizzano, E.F.; Dopazo, J.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Opitz, J.M.; Neri, G.; Grinberg, D.R.; Balcells, S.

11 Título del trabajo: Exome sequencing as a useful tool to correctly diagnose a congenital myopathy in two sibs with an unclear phenotype and a tentative diagnosis of Opitz-C syndrome

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2015

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Glasgow, Reino Unido

Fecha de celebración: 2015

Fecha de finalización: 2015

Entidad organizadora: 16394 - European Society of Human Genetics

Tipo de entidad: Asociaciones

Urreizti, R.; Mort-Farre, S.; Roca-Ayats, N.; Munell, F.; Sanchez-Monatañez, A.; García-García, F.; Dopazo, J.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics, 23 (S1): 214, 2015".

12 Título del trabajo: Exome sequencing as a useful tool to correctly diagnose a congenital myopathy in two sibs with an unclear phenotype and a tentative diagnosis of Opitz-C syndrome

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2015

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Glasgow, Reino Unido

Fecha de celebración: 2015

Fecha de finalización: 2015

Entidad organizadora: 16394 - European Society of Human Genetics

Tipo de entidad: Asociaciones

Urreizti, R.; Mort-Farre, S.; Roca-Ayats, N.; Munell, F.; Sanchez-Monatañez, A.; García-García, F.; Dopazo, J.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics, 23 (S1): 214, 2015".

13 Título del trabajo: EXTL2 and EXTL3 inhibition with siRNAs as a promising substrate reduction therapy for Sanfilippo C syndrome

Nombre del congreso: 20TH ESGLD Workshop

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Pozzuoli, Italia

Fecha de celebración: 2015

Fecha de finalización: 2015



Entidad organizadora: 1038 - European Study Group for Lysosomal Diseases
Canals, I.; Benetó, N.; Cozar, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.

Tipo de entidad: Asociaciones

- 14 Título del trabajo:** Obtención de un modelo neuronal para el Síndrome de Sanfilippo C mediante el uso de células iPS

Nombre del congreso: VII Reunión Anual CIBER de Enfermedades Raras

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: El Escorial (Madrid), España

Fecha de celebración: 2014

Fecha de finalización: 2014

Canals, I.; Richaud, Y.; Jiménez, S.; Torrent, R.; Soriano, J.; Vialgeliu, L.; Raya, A.; Grinberg, D.

- 15 Título del trabajo:** Glucocerebrosidase enhancement in selected Gaucher disease fibroblasts by a series of DIX compounds

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2014

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Milano, Italia

Fecha de celebración: 2014

Fecha de finalización: 2014

Entidad organizadora: 16394 - European Society of Human Genetics

Tipo de entidad: Asociaciones

Serra-Vinardell, J.; Díaz, L.; Casas, J.; Vilageliu, L.; Michelakakis, H.; Mavridou, I.; Aerts, J. M. F. G.; Decroocq, C.; Compain, P.; A. Delgado, A.; Grinberg, D. "Eur J Hum Genet 22(Supl.1):p131, 2014".

- 16 Título del trabajo:** Screening of CD96 and ASXL1 in twelve patients affected with Opitz C or Bohring-Opitz syndromes

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2014

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Milano, Italia

Fecha de celebración: 2014

Fecha de finalización: 2014

Entidad organizadora: 16394 - European Society of Human Genetics

Tipo de entidad: Asociaciones

Urreizti, R.; Trepas, J.; Roca, N.; Cozar, M.; Jiménez-Almazán, J.; Vidal, e.; Carbonell, J.; Neri, G.; Opitz, J.M.; Dopazo, J.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Balcells, S. "Eur J Hum Genet 22(Supl.1):p228, 2014".

- 17 Título del trabajo:** The spectrum of Krabbe disease in Greece - laboratory experience

Nombre del congreso: Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Innsbruck, Austria

Fecha de celebración: 2014

Fecha de finalización: 2014

Entidad organizadora: 0173 - Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism

Tipo de entidad: Asociaciones

Dimitriou, E.; Mavridou, I.; Cozar, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Michelakakis, H. "J Inher Metabol Dis (2014) Vol. 37 Suppl. 1, S139".



- 18 Título del trabajo:** A screening of CD96 and ASXL1 in 12 patients with Opitz C or Bohring-Opitz syndromes
Nombre del congreso: 10th Workshop on Genomics and Proteomics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2014
Fecha de finalización: 2014
Entidad organizadora: 16395 - Societat Catalana de Biologia
Urreizti, R.; Roca, N.; Trepas, J.; Garcia-Garcia, F.; Aleman, A.; Orteschi, D.; Marangi, G.; Neri, G.; Opitz, J.M.; Dopazo, J.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; Grinberg, D.
- 19 Título del trabajo:** Searching for the molecular basis of the Opitz C syndrome
Nombre del congreso: VI Reunión Anual CIBER de Enfermedades Raras
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: El Escorial (Madrid), España
Fecha de celebración: 2013
Fecha de finalización: 2013
Urreizti, R.; Jiménez-Almazán, J.; Vidal, E.; Carbonell, J.; Cormand, B.; Vialgeliu, L.; Dopazo, J.; Balcells, S.; Grinberg, D.
- 20 Título del trabajo:** Neuronal cell model for Sanfilippo C syndrome using iPS cells
Nombre del congreso: Second Gordon Research Conference on Lysosomal Disease
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Lucca, Italia
Fecha de celebración: 2013
Fecha de finalización: 2013
Entidad organizadora: 14281 - Gordon Research Conferences **Tipo de entidad:** Otros organismos
Canals, I.; Richaud, Y.; Jiménez, S.; Torrent, R.; Raya, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.
- 21 Título del trabajo:** Cell model for Sanfilippo C syndrome using iPS cells
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2013
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Paris, Francia
Fecha de celebración: 2013
Fecha de finalización: 2013
Canals, I.; Richaud, Y.; Jiménez, S.; Torrent, R.; Vilageliu, L.; Raya, A.; Grinberg, D. "Eur J Hum Genet 21(Supl.2):p227, 2013".
- 22 Título del trabajo:** Evidence of oxidative damage to proteins and increased activity of secretory acid sphingomyelinase in plasma of two patients with GM1-gangliosidosis
Nombre del congreso: 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2013
Fecha de finalización: 2013

Rodríguez-Sureda, V.; Domingo, R.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Martínez-Salcedo, E.; Sánchez, O.; Domínguez, C."J Inerit Metab Dis 36(Suppl.2): p.S262".

23 Título del trabajo: Niemann Pick type C: a novel NPC mutation and a hot spots in a Greek island

Nombre del congreso: 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2013

Fecha de finalización: 2013

Mavridou, I.; Cozar, M.; Douzgou, S.; Xaidara, A.; Lianou, D.; Dimitriou, E.; Vanier, M.T.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Michelakakis, H."J Inerit Metab Dis 36(Suppl.2): p.S264".

24 Título del trabajo: Non-competitive pharmacological chaperones as a new strategy for treating lysosomal storage disease

Nombre del congreso: 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2013

Fecha de finalización: 2013

Rodríguez-Pascau, L.; Delgado, A.; Pizcueta, P.; Aymami, J.; Barril, X.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Martinell, M."J Inerit Metab Dis 36(Suppl.2): p.S267".

25 Título del trabajo: Site-directed enzyme enhancement therapy (EEE-Tx): a novel platform for indentifying non-competitive pharmacological chaperons

Nombre del congreso: 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2013

Fecha de finalización: 2013

Barril, X.; Rodríguez-Pascau, L.; Delgado, A.; Pizcueta, P.; Aymami, J.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Martinell, M."J Inerit Metab Dis 36(Suppl.2): p.S267".

26 Título del trabajo: Chaperone effects of new aminocyclitol derivatives on mutant glucocerebrosidases causing Gaucher disease

Nombre del congreso: 12th International Congress of Inborn Errors of Metabolism

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2013

Fecha de finalización: 2013

Serra, J.; Díaz, L.; Gutiérrez de Terán, H.; Sánche-Ollé, G.; Bujons, J.; Michelakakis, H.; Delgado, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Casas, J."J Inerit Metab Dis 36(Suppl.2): p.S285".

27 Título del trabajo: Evaluation of stop-codon readthrough therapy in several lysosomal storage diseases

Nombre del congreso: 19th ESGLD Workshop

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Seggau Castle, Leibnitz, Austria

Fecha de celebración: 2013



Fecha de finalización: 2013

Gómez-Grau, M.; Garrido, E.; Cozar, M.; Rodríguez-Sureda, V.; Domínguez, C.; Cormand, B.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.

28 Título del trabajo: Chaperone effect of several products, mostly aminocyclitols, on mutated GBAs from Gaucher patients' fibroblasts

Nombre del congreso: 10th European Working Group on Gaucher Disease Meeting

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Paris, Francia

Fecha de celebración: 2012

Fecha de finalización: 2012

Díaz, L.; Serra, J.; Sánchez-Ollé, G.; Grinberg, D.; Michelakakis, H.; Mavridou, I.; Delgado, A.; Bujons, J.; Casas, J.; Vilageliu, L.

29 Título del trabajo: Efecte xaperona de compostos glicomimètics sobre glucocerebrosidases mutades en fibroblasts de pacients Gaucher

Nombre del congreso: I Congrés Internacional de Biologia de Catalunya

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2012

Fecha de finalización: 2012

Entidad organizadora: IECB - Societat Catalana de Biologia-IEC

Tipo de entidad: Administración Local

Serra, J.; Díaz, L.; Sánchez-Ollé, G.; Grinberg, D.; Michelakakis, H.; Delgado, A.; Bujons, J.; Casas, J.; Vilageliu, L.

30 Título del trabajo: Cell model for Sanfilippo C syndrome using iPS cells from patients' fibroblasts

Nombre del congreso: I Congrés Internacional de Biologia de Catalunya

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2012

Fecha de finalización: 2012

Entidad organizadora: IECB - Societat Catalana de Biologia-IEC

Tipo de entidad: Administración Local

Canals, I.; Richaud, Y.; Jiménez, S.; Torrent, R.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Raya, A.

31 Título del trabajo: Generation of a human neuronal stable cell model for Niemann-Pick C disease by RNA interference

Nombre del congreso: 18th European Study Group on Lysosomal Diseases Workshop

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Langvik, Finlandia

Fecha de celebración: 2011

Fecha de finalización: 2011

Rodríguez-Pascau, L.; Coll, M.J.; Casas, J.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.

32 Título del trabajo: A new human neuronal stable cell model for Niemann-Pick C disease by RNA interference.

Nombre del congreso: IX Sphingolipid Club Meeting



Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Favignana, Italia

Fecha de celebración: 2011

Fecha de finalización: 2011

Rodríguez-Pascau L.; Coll MJ.; Casas J.; Grinberg D.; Vilageliu L.

- 33 Título del trabajo:** β -Glucocerebrosidase gene mutations in two cohorts of Greek patients with sporadic Parkinson's disease

Nombre del congreso: 2011 SSIEM Annual Symposium

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Geneve, Suiza

Fecha de celebración: 2011

Fecha de finalización: 2011

Moraitou, M.; Hadjigeorgiou, G.; Monopolis, I.; Dardiotis, E.; Bozi, M.; Vassilatis, D.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Xiromerisiou, G.; Stefanis, L.; Michelakakis, H. "Journal of Inherited Metabolic Disease".

- 34 Título del trabajo:** Generation of a human neuronal cell model for Sanfilippo C syndrome using induced pluripotent stem (iPS) cell technology

Nombre del congreso: MPS 2011 International Congress

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote

Ciudad de celebración: Geneva, Suiza

Fecha de celebración: 2011

Fecha de finalización: 2011

Grinberg, D.; Canals, I.; Vilageliu, L.

- 35 Título del trabajo:** Cell model for Sanfilippo C syndrome using iPS cells from patients' fibroblasts

Nombre del congreso: 4th IBEC Symposium on Bioengineering and Nanomedicine

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2011

Fecha de finalización: 2011

Entidad organizadora: FIBC - Fundació Privada Institut de Bioenginyeria de Catalunya (IBEC)

Tipo de entidad: Fundación

Canals, I.; Richaud, Y.; Jiménez, S.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Raya, A.

- 36 Título del trabajo:** Analyse mutationnelle du gène HGSNAT chez 2 familles marocaines atteintes du syndrome de Sanfilippo type C

Nombre del congreso: 5ème Assises de Génétique Humaine et Médicale

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Strasbourg, Francia

Fecha de celebración: 2010

Fecha de finalización: 2010

Chafai Elalaoui, S.; Cherkaoui Jaouad, I.; Canals, I.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Sefiani, A. "Médecine Sciences, 26:152, 2010".

- 37** **Título del trabajo:** The First large deletion described in Niemann-Pick type C disease
Nombre del congreso: 2010 SSIEM Annual Symposium
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Istambul, Turquía
Fecha de celebración: 2010
Fecha de finalización: 2010
Macias-Vidal, J.; Rodriguez-Pascual, L.; Lluch, M.; Dalmau, J.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Coll, M.J. "Journal of Inherited Metabolic Disease 33 (Suppl. 1):S125".
- 38** **Título del trabajo:** Identification of seven novel HGSNAT mutations in eleven Sanfilippo C patients: characterization at the enzyme activity and RNA levels, and analysis of the origin of frequent mutations
Nombre del congreso: The European Human Genetics Conference 2010
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Gothenburg, Suecia
Fecha de celebración: 2010
Fecha de finalización: 2010
Canals I.; Coll M.J.; Chabás, A.; Elalaoui S.C.; Sefiani A.; Jaouad I.C.; Szalago M.; Grinberg D.; Vilageliu, L. "European Journal of Human Genetics, 18 (S1) 341, 2010".
- 39** **Título del trabajo:** Clinical, genetic characteristics and geographical distribution of Gaucher disease in the Iberian Peninsula
Nombre del congreso: IV Reunión anual del CIBER de Enfermedades Raras
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Madrid, España
Fecha de celebración: 2010
Fecha de finalización: 2010
Irun, P.; Alfonso, P.; Chabás, A.; Pocoví, M.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Sá-Miranda, M.C.; Giraldo, P.
- 40** **Título del trabajo:** Molecular analysis of Sanfilippo syndrome type C: seven novel HGSNAT mutations and characterization of the mutant alleles
Nombre del congreso: 2eme Journées de Génétique Medicale
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote
Ciudad de celebración: Rabat, Marruecos
Fecha de celebración: 2010
Fecha de finalización: 2010
Grinberg, D.; Canals, I.; Chafai Elalaoui, S.; Pineda, M.; Delgadillo, V.; Szlago, M.; Charkaoui Jaouad, I.; Sefiani, A.; Chabás, A.; Coll, M.J.; Vilageliu, L.
- 41** **Título del trabajo:** Análisis mutacional del gen HGSNAT en pacientes con el Síndrome de Sanfilippo C (MPS IIIC) y caracterización de algunas de las mutaciones
Nombre del congreso: XV Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Santiago de Compostela, España
Fecha de celebración: 2009
Fecha de finalización: 2009
Canals, I.; Coll, M.J.; Gort, L.; Chabas, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.

- 42 Título del trabajo:** Identification and characterization of mutations causing Niemann-Pick disease types A/B in Spanish patients
Nombre del congreso: The European Human Genetics Conference 2009
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Viena, Austria
Fecha de celebración: 2009
Fecha de finalización: 2009
Rodríguez-Pascau, L.; Gort, L.; Schuchman, E.H.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg D. "European Journal of Human Genetics, 17 (S2) 336, 2009".
- 43 Título del trabajo:** Chaperone effect of several iminosugars and aminocyclitols on mutated glucocerebrosidasas: a possible therapeutic approach for Gaucher disease
Nombre del congreso: The European Human Genetics Conference 2009
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Viena, Austria
Fecha de celebración: 2009
Fecha de finalización: 2009
Sánchez-Ollé, G.; Duque, J.; Egido-Gabás, M.; Casas, J.; Lluch, M.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu L. "European Journal of Human Genetics, 17 (S2) 324-5, 2009".
- 44 Título del trabajo:** Identification and characterization of SMPD1 mutations causing Niemann-Pick disease types A and B in Spanish patients
Nombre del congreso: 17th European Study Group on Lysosomal Diseases Workshop
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Bad Honnef, Alemania
Fecha de celebración: 2009
Fecha de finalización: 2009
Gort, L.; Rodríguez-Pascau, L.; Schuchman, E.H.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Chabás, A.
- 45 Título del trabajo:** Analysis of the HGSNAT gene in patients with mucopolysaccharidosis IIIC (Sanfilippo C syndrome) and characterization of some mutations
Nombre del congreso: 17th European Study Group on Lysosomal Diseases Workshop
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Bad Honnef, Alemania
Fecha de celebración: 2009
Fecha de finalización: 2009
Canals, I.; Coll, M.J.; Gort, L.; Chafai Elalaoui, S.; Grinberg, D.; Chabás, A.; Vilageliu, L.
- 46 Título del trabajo:** Perinatal lethal form of Gaucher disease. Clinical and molecular characterization of a Greek case.
Nombre del congreso: 17th European Study Group on Lysosomal Diseases Workshop
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Bad Honnef, Alemania
Fecha de celebración: 2009
Fecha de finalización: 2009
Michelakakis, H.; Dimitriou, E.; Moraitou, M.; Talanti, V.; Mitsiadi, V.; Cozar, M.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Karachristou, K.

- 47** **Título del trabajo:** Análisis mutacional de 10 pacientes con el Síndrome de Sanfilippo C (MPS IIIC) y estudio de expresión de las mutaciones identificadas
Nombre del congreso: III Reunión Científica Anual del CIBER de Enfermedades Raras
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: El Escorial, Madrid, España
Fecha de celebración: 2009
Fecha de finalización: 2009
Canals, I.; Gort, L.; Coll, M.J.; Chabas, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.
- 48** **Título del trabajo:** Identification of 4 novel mutations in the NPC1 gene in Spanish patients with Niemann-Pick type C disease
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2008
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2008
Fecha de finalización: 2008
Rodríguez Pascau, L.; Sanchez Olle, G.; Macias, J.; Coll, M.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics, 16(S2):51, 2008".
- 49** **Título del trabajo:** Mutation analysis in Spanish and Moroccan patients with mucopolysaccharidosis IIIC (Sanfilippo C syndrome)
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2008
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2008
Fecha de finalización: 2008
Canals, I.; Coll, M.J.; Chabas, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. "European Journal of Human Genetics, 16(S2):53, 2008".
- 50** **Título del trabajo:** Study of the chaperone effect of several iminosugars and aminocyclitols on mutated glucocerebrosidasas as a treatment for Gaucher disease
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2008
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2008
Fecha de finalización: 2008
Sanchez Olle, G.; Egido-Gabas, M.; Duque, J.; Yudego, A.; Casas, J.; Chabas, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. "European Journal of Human Genetics, 16(S2):432, 2008".
- 51** **Título del trabajo:** Corrección del efecto de una mutación en fibroblastos de un paciente de Niemann-Pick tipo C utilizando oligonucleótidos antisentido
Nombre del congreso: IX Conferencia Científico Familiar, Fundación Niemann-Pick de España
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Castelldefels, Barcelona, España
Fecha de celebración: 2008
Fecha de finalización: 2008

Rodríguez, L.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.

52 Título del trabajo: Anàlisi mutacional en pacients espanyols i marroquins amb la Síndrome de Sanfilippo C

Nombre del congreso: XVI Jornades de Biologia Molecular

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2008

Fecha de finalización: 2008

Canals, I.; Coll, M.J.; Chabas, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.

53 Título del trabajo: Identificació de quatre noves mutacions en el gen NPC1 en pacients espanyols de Niemann-Pick tipus C

Nombre del congreso: XVI Jornades de Biologia Molecular

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2008

Fecha de finalización: 2008

Rodríguez-Pascau, L.; Sánchez-Ollé, G.; Macías, J.; Coll, M.J.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.

54 Título del trabajo: Antisense RNA therapy in inherited metabolic disease

Nombre del congreso: Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Annual Symposium

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Lisboa, Portugal

Fecha de celebración: 2008

Fecha de finalización: 2008

Pérez, B.; Rincón, A.; Aguado, C.; Vega, A.; Pérez-Cerdá, C.; Rodríguez-Pascau, L.; Coll, M.J.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Desviat, L.R.; Ugarte, M.

55 Título del trabajo: Expresión y caracterización de alelos mutados responsables de la enfermedad de Niemann-Pick A/B

Nombre del congreso: XXIV Congreso Nacional de Genética Humana

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Alicante, España

Fecha de celebración: 2007

Fecha de finalización: 2007

Rodríguez, L.; Gort, L.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.

56 Título del trabajo: Expressió i caracterització d'al·lels mutats responsables de la malaltia de Niemann-Pick A/B

Nombre del congreso: XIV Jornades de Biologia Molecular

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2007

Fecha de finalización: 2007

Rodríguez, L.; Gort, L.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.

- 57 Título del trabajo:** Expression and characterization of 1 GLB1 mutant alleles found in GM1-gangliosidosis and Morquio B
Nombre del congreso: 1ª Reunión Anual del CIBERER
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2007
Fecha de finalización: 2007
Santamaria, R.; Chabás, A.; Callahan, J.W.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.
- 58 Título del trabajo:** Análisis genético y molecular de enfermedades lisosomales: Gangliosidosis GM1 y enfermedad de Morquio B
Nombre del congreso: 1ª Reunión Anual del CIBERER
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2007
Fecha de finalización: 2007
Santamaria, R.; Garrido, E.; Sánchez-Ollé, G.; Rodríguez-Pascau, L.; Canals, I.; Coll, M.J.; Chabás, A.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.
- 59 Título del trabajo:** Functional analysis of 14 GLB1 mutant alleles found in GM1-gangliosidosis and Morquio B patients
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2007
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Niza, Francia
Fecha de celebración: 2007
Fecha de finalización: 2007
Santamaria, R.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics, 15 (Suppl. 1): 200, 2007".
- 60 Título del trabajo:** Functional characterization of mutations identified in Spanish patients with Niemann-Pick type A/B
Nombre del congreso: 16th European Study Group on Lysosomal Diseases Workshop
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Perugia, Italia
Fecha de celebración: 2007
Fecha de finalización: 2007
Rodríguez, L.; Gort, L.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.
- 61 Título del trabajo:** Five new mutations in Spanish patients with Mucopolysaccharidosis IIIC (Sanfilippo C syndrome)
Nombre del congreso: 16th European Study Group on Lysosomal Diseases Workshop
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Perugia, Italia
Fecha de celebración: 2007
Fecha de finalización: 2007
Canals, I.; Coll, M.J.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.



- 62** **Título del trabajo:** Chaperone effect of several iminosugars and aminocyclitols derivatives on defective glucocerebrosidasas causing Gaucher disease
Nombre del congreso: 6th International Meeting of the Sphingolipid Club
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Bilbao, España
Fecha de celebración: 2007
Fecha de finalización: 2007
Sánchez-Ollé, G.; Egido-Gabás, M.; Casas, J.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu L.
- 63** **Título del trabajo:** Expresión y caracterización funcional de alelos mutados en la enfermedad de Gaucher. Experimentos preliminares para una terapia basada en chaperonas químicas
Nombre del congreso: Congreso Nacional de Genética Humana
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Valladolid, España
Fecha de celebración: 2006
Fecha de finalización: 2006
S: Sánchez G.; Egido-Gabás M.; Duque J.; Casas J.; Chabás A.; Grinberg D.; Vilageliu L.
- 64** **Título del trabajo:** Expression and biochemical characterization of novel mutations and polymorphism in Spanish and Argentinian mucopolysaccharidosis VI (Maroteaux-Lamy syndrome) patients
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2006
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Amsterdam, Holanda
Fecha de celebración: 2006
Fecha de finalización: 2006
Garrido, E.; Chabás, A.; Hopwood, J.J.; Cormand, B.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. "European Journal of Human Genetics, 14 (S1): 265, 2006".
- 65** **Título del trabajo:** Identification and expression studies of mutant alleles found in Spanish and Argentinian mucopolysaccharidosis VI (Maroteaux-Lamy syndrome) patients
Nombre del congreso: 9th International Symposium on Mucopolysaccharide and Related Disease
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Venecia, Italia
Fecha de celebración: 2006
Fecha de finalización: 2006
Garrido, E.; Grinberg, D.; Chabás, A.; Coll, M.J.; Hopwood, J.J.; Blanco, M.; Cormand, B.; Vilageliu, L.
- 66** **Título del trabajo:** Inhibition of the EXT1 gene expression by RNA interference as therapeutic approach for Sanfilippo A syndrome
Nombre del congreso: International Symposium on Mucopolysaccharide and related diseases
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Venecia, Italia
Fecha de celebración: 2006
Fecha de finalización: 2006
de Pablo R.; Chabás A.; M.J.Coll.; Vilageliu L.; Grinberg D. "Volum IX. pp: P024".

- 67** **Título del trabajo:** Modifier variants in the GBA gene
Nombre del congreso: 7th European Working Group on Gaucher Disease Workshop
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote
Ciudad de celebración: Cambridge, Reino Unido
Fecha de celebración: 2006
Fecha de finalización: 2006
Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Chabás, A.
- 68** **Título del trabajo:** Obtenció de proteïnes mutades corresponents als al·lels mutats del gen GBA. Aproximació preliminar per una teràpia basada en xaperones per a la malaltia de Gaucher .
Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia.
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2006
Fecha de finalización: 2006
Sánchez G.; Egido-Gabás M.; Duque J.; Casas J.; Chabás A.; Grinberg D.; Vilageliu L."Volum XIV. pp:19".
- 69** **Título del trabajo:** Effect of aminocyclitols on mutant acid β -Glucosidase activity in Gaucher disease fibroblasts. Its potential role as chemical chaperones.
Nombre del congreso: 5th International Meeting of the Sphingolipid Club
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Calella de la Costa, España
Fecha de celebración: 2006
Fecha de finalización: 2006
Duque, J.; Lluch, M.; Sánchez-Ollé, G.; Egido-Gabás, M.; Casas, J.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Chabás, A."Volum V. pp:P-10".
- 70** **Título del trabajo:** Preliminar study about the chaperone effect on mutated glucocerebrosidases as a treatment for Gaucher disease.
Nombre del congreso: 5th International Meeting of the Sphingolipid Club
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Calella de la Costa, España
Fecha de celebración: 2006
Fecha de finalización: 2006
Sánchez-Ollé G.; Egido-Gabás M.; Duque J.; Casas J.; Chabás A.; Vilageliu L.; Grinberg D."Volum V. pp:P-24".
- 71** **Título del trabajo:** A novel exonic mutation triggers mRNA degradation in a GM1 gangliosidosis patient
Nombre del congreso: European Human Conference 2005
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Praga, República Checa
Fecha de celebración: 2005
Fecha de finalización: 2005
Santamaria, R.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L."European Journal of Human Genetics 13 (S1): 269, 2005".

- 72 Título del trabajo:** A new mutation causing multiple sulfatase deficiency
Nombre del congreso: European Human Conference 2005
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Praga, República Checa
Fecha de celebración: 2005
Fecha de finalización: 2005
Díaz-Font, A.; Santamaria, R.; Chabás, A.; Coll, M.; Chamoles, N.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics 13 (S1): 269, 2005".
- 73 Título del trabajo:** Mutational characterization of three patients with multiple sulfatase deficiency: report of a new splicing mutation
Nombre del congreso: 15th European Study Group on Lysosomal Diseases Workshop
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Oslo, Noruega
Fecha de celebración: 2005
Fecha de finalización: 2005
Vilageliu, L.; Díaz-Font, A.; Santamaria, R.; Cozar, M.; Blanco, M.; Chamoles, N.; Coll, M.J.; Chabás, A.; Grinberg, D.
- 74 Título del trabajo:** D409H and H255Q homozygosity in type II Gaucher disease patients
Nombre del congreso: 15th European Study Group on Lysosomal Diseases Workshop
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Oslo, Noruega
Fecha de celebración: 2005
Fecha de finalización: 2005
Michelakakis, H.; Moraitou, M.; Dimitriou, E.; Santamaria, R.; Sanchez, G.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.
- 75 Título del trabajo:** Una visión actual y prospectiva de las terapias para las patologías de acúmulo lisosomal
Nombre del congreso: 34º Congreso Argentino de Genética
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote
Ciudad de celebración: Trelew, Argentina
Fecha de celebración: 2005
Fecha de finalización: 2005
Grinberg, D.; Díaz-Font, A.; Santamaría, R.; Garrido, E.; Sánchez, G.; de Pablo, R.; Cormand, B.; Chabás, A.; Vilageliu, L. "Basic & Applied Genetics, 17, S2-49, 2005".
- 76 Título del trabajo:** Estudios mutacionales y estrategias terapéuticas para la enfermedad de Gaucher
Nombre del congreso: 1er Simposio Hispano-Luso de Enfermedades Lisosomales
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote
Ciudad de celebración: El Escorial (Madrid), España
Fecha de celebración: 2005
Fecha de finalización: 2005
Vilageliu, L.; Cormand, B.; Montfort, M.; Díaz-Font, A.; Santamaria, R.; Sánchez, G.; Gort, L.; Chabás, A.; Grinberg, D.



- 77** **Título del trabajo:** Caracterización molecular de un paciente de la enfermedad de Gaucher por deficiencia de saposina
Nombre del congreso: 1er Simposio Hispano-Luso de Enfermedades Lisosomales
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote
Ciudad de celebración: El Escorial (Madrid), España
Fecha de celebración: 2005
Fecha de finalización: 2005
Grinberg, D.; Diaz-Font, A.; Cormand, B.; Santamaría, R.; Chabás, A.; Vilageliu, L.
- 78** **Título del trabajo:** Expressió i caracterització funcional d'al·lells mutats i possible estratègia terapèutica per a la malaltia de Gaucher mitjançant xaperones químiques.
Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia.
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2005
Fecha de finalización: 2005
Sánchez G.; Duque J.; Chabás A.; Grinberg D.; Vilageliu L.
- 79** **Título del trabajo:** Expression analysis of mutant alleles identified in Gaucher patients revealed possible 'modifier' polymorphisms
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2004
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Munich, Alemania
Fecha de celebración: 2004
Fecha de finalización: 2004
Vilageliu, L.; Montfort, M.; Chabás, A.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics 12, S1: 236, 2004".
- 80** **Título del trabajo:** Functional analysis of mutant alleles identified in Spanish mucopolysaccharidosis IIIA (Sanfilippo A) patients.
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2004
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Munich, Alemania
Fecha de celebración: 2004
Fecha de finalización: 2004
Montfort, M.; Vilageliu, L.; Garrido, E.; Chabás, A.; Hopwood, J.J.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics 12, S1: 226, 2004".
- 81** **Título del trabajo:** Identification of the molecular defects in Spanish and Argentinian mucopolysaccharidosis VI (Maroteaux-Lamy syndrome) patients, including 11 novel mutations
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2004
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Munich, Alemania
Fecha de celebración: 2004
Fecha de finalización: 2004



Garrido E.; Grinberg D.; Chabás A.; Vilageliu L. & Cormand B. "European Journal of Human Genetics, S1: 232, 2004".

- 82 Título del trabajo:** Identificació dels defectes moleculars responsables de la mucopolisacaridosi VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy) en pacients espanyols i argentins

Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia.

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2004

Fecha de finalización: 2004

Garrido, E.; Chabás, A.; Chamoles, N.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Cormand, B.

- 83 Título del trabajo:** Analysis of the decrease in the mRNA levels of mutant acid beta-glucosidase transcripts carrying protein truncation codons

Nombre del congreso: 6th European Working Group on Gaucher Disease Workshop

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2004

Fecha de finalización: 2004

Grinberg, D.; Montfort, M.; Chabás, A.; Vilageliu, L.

- 84 Título del trabajo:** The RecNcil allele is the second prevalent mutation in a group of 80 Gaucher disease patients from Argentina

Nombre del congreso: 6th European Working Group on Gaucher Disease Workshop

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2004

Fecha de finalización: 2004

Santamaria, R.; Soler, T.; Gort, L.; Blanco, M.; Chamoles, N.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.

- 85 Título del trabajo:** Complete molecular characterization in a saposin-deficient Gaucher disease patient

Nombre del congreso: 6th European Working Group on Gaucher Disease Workshop

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2004

Fecha de finalización: 2004

Diaz-Font, A.; Cormand, B.; Santamaria, R.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Chabás, A.

- 86 Título del trabajo:** Attempt to silence glucosylceramide synthase gene expression using siRNAs as a possible therapy for Gaucher disease

Nombre del congreso: 6th European Working Group on Gaucher Disease Workshop

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2004

Fecha de finalización: 2004

Díaz-Font A.; Chabás A.; Grinberg D.; Vilageliu L.

- 87** **Título del trabajo:** Neuronopathic Gaucher disease types. Frequent genotypes and the modulating effect polymorphism E326K in the GBA gene
Nombre del congreso: VI Workshop of the European Working Group on Gaucher Disease
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2004
Fecha de finalización: 2004
Gort L.; Montfort M.; Grinberg D.; Vilageliu L.; Chabás A. "V:6, pp: P-6".
- 88** **Título del trabajo:** Análisis molecular de la Enfermedad de Gaucher: estudio del nonsense mediated decay (NMD), identificación de mutaciones en el gen PSAP y proyecto de terapia mediante la utilización de siRNAs
Nombre del congreso: Primera Reunión Científica de REDEMETH (Red de Enfermedades Metabólicas Hereditarias)
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Madrid, España
Fecha de celebración: 2004
Fecha de finalización: 2004
Grinberg, D.; Montfort, M.; Díaz-Font, A.; Santamaria, R.; Cormand, B.; Chabás, A.; Vilageliu, L.
- 89** **Título del trabajo:** Identificación de los defectos moleculares en pacientes españoles y argentinos con mucopolisacaridosis VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy), incluyendo 11 nuevas mutaciones
Nombre del congreso: Primera Reunión Científica de REDEMETH (Red de Enfermedades Metabólicas Hereditarias)
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Madrid, España
Fecha de celebración: 2004
Fecha de finalización: 2004
Garrido, E.; Grinberg, D.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Cormand, B.
- 90** **Título del trabajo:** Análisis mutacional y estudio de haplotipos en 21 pacientes españoles con gangliosidosis GM1: 13 mutaciones nuevas
Nombre del congreso: Primera Reunión Científica de REDEMETH (Red de Enfermedades Metabólicas Hereditarias)
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Madrid, España
Fecha de celebración: 2004
Fecha de finalización: 2004
Santamaria, R.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.
- 91** **Título del trabajo:** Use of chimeraplasts on cells from Gaucher disease patients
Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2003
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Birmingham, Reino Unido
Fecha de celebración: 2003

Fecha de finalización: 2003

Díaz-Font, A.; Cormand, B.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L. "Eur J Hum Genet 11(suppl.1):177, 2003".

- 92 Título del trabajo:** Mutation and haplotype analyses on 21 Spanish patients with GM1 gangliosidosis: 13 novel mutations

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2003

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Birmingham, Reino Unido

Fecha de celebración: 2003

Fecha de finalización: 2003

Santamaria, R.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics 11(suppl.1):172, 2003".

- 93 Título del trabajo:** Anàlisi mutacional de pacients espanyols i portuguesos amb gangliosidosi GM1 i Morquio B

Nombre del congreso: Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Canet de Mar (Barcelona), España

Fecha de celebración: 2003

Fecha de finalización: 2003

Santamaria, R.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D. "pg: 13".

- 94 Título del trabajo:** Attempt to correct the L444P Gaucher disease-causing mutation by chimeraplasty

Nombre del congreso: 14th ESGLD Workshop

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Podebrady, República Checa

Fecha de celebración: 2003

Fecha de finalización: 2003

Vilageliu, L.; Díaz-Font, A.; Cormand, B.; Grinberg, D.; Chabás, A.

- 95 Título del trabajo:** Neurological phenotype and genotype correlation in Gaucher disease.

Nombre del congreso: 5th international Symposium on Gaucher disease

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 2002

Fecha de finalización: 2002

Chabás, A.; Vilageliu, L.

- 96 Título del trabajo:** Detailed analysis of different recombinant alleles in Gaucher disease patients

Nombre del congreso: 5th Meeting of the European Working Group on Gaucher Disease (EWGGD)

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Praga, República Checa

Fecha de celebración: 2002

Fecha de finalización: 2002



Vilageliu, L.; Diaz-Font, A.; Cormand, B.; Chabás, A.; Grinberg, D."V.5, pp: A-53".

- 97 Título del trabajo:** Severe neonatal type2 Gaucher disease with ichthyosis resulting from a complex mutation allele and an inactive allele. Clinical findings, molecular and expression studies.

Nombre del congreso: 5th Workshop of the European Working Group on Gaucher Disease.

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Praga, Checoslovaquia

Fecha de celebración: 2002

Fecha de finalización: 2002

Chabás, A.; Gort, L.; Montfort, M.; Cidrás, J.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.

- 98 Título del trabajo:** Expressió i caracterització d'al·lels mutats responsables de la síndrome de Sanfilippo A

Nombre del congreso: Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Canet de Mar (Barcelona), España

Fecha de celebración: 2002

Fecha de finalización: 2002

Garrido, E.; Montfort, M.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D."pg: 51".

- 99 Título del trabajo:** Expression and characterization of several glucocerebrosidase mutations causing Gaucher disease in Spanish patients.

Nombre del congreso: European Human Genetics Conference 2002

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Strasbourg, Francia

Fecha de celebración: 2002

Fecha de finalización: 2002

Montfort, M.; Vilageliu, L.; Chabás, A.; Grinberg, D."European Journal of Human Genetics 10 (Suppl. 1): 209, 2002".

- 100 Título del trabajo:** Mutation and haplotype analysis of ABCA4 in mixed Spanish families and implication of this gene in a pattern dystrophy phenotype

Nombre del congreso: Annual Meeting of the European Society of Human Genetics

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Strasbourg, Francia

Fecha de celebración: 2002

Fecha de finalización: 2002

González-Duarte R.; Paloma E.; Martínez-Mir A.; Coco R.; Vilageliu LI; Balcells S."pp: 237".

- 101 Título del trabajo:** Rare glucocerebrosidase mutations causing Gaucher: Expression and Characterization.

Nombre del congreso: 10th International Congress of Human Genetics.

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Viena, Austria

Fecha de celebración: 2001

Fecha de finalización: 2001



Vilageliu, L.; Montfort, M.; Chabás, A.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics 9 (suppl.1):420, 2001".

102 Título del trabajo: Characterization of glucocerebrosidase recombinant alleles causing Gaucher disease

Nombre del congreso: 10th International Congress of Human Genetics

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Viena, Austria

Fecha de celebración: 2001

Fecha de finalización: 2001

Díaz, A.; Cormand, B.; Vilageliu, L.; Chabás, A.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics 9 (suppl.1):420, 2001".

103 Título del trabajo: Gaucher disease: Expression and characterization of glucocerebrosidase mutations from Spanish patients.

Nombre del congreso: 13th European Study Group on Lysosomal Diseases Workshop

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Woudshoten, Holanda

Fecha de celebración: 2001

Fecha de finalización: 2001

Vilageliu, L.; Montfort, M.; Chabás, A.; Grinberg, D.

104 Título del trabajo: Mutacions causants de la malaltia de Gaucher: expressió i caracterització.

Nombre del congreso: Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia.

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Canet de Mar (Barcelona), España

Fecha de celebración: 2001

Fecha de finalización: 2001

Montfort, M.; Vilageliu, L.; Chabás, A.; Grinberg, D. "V: 18, pg: 43".

105 Título del trabajo: Nou al·lel complex en la malaltia de Gaucher produït per un entrecruament en l'intró 2 del gen de la glucocerebrosidasa

Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Sitges (Barcelona), España

Fecha de celebración: 2000

Fecha de finalización: 2000

Díaz, A.; Cormand, B.; Chabás, A.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.

106 Título del trabajo: Expression and Characterization of rare glucocerebrosidase mutations in Gaucher disease patients.

Nombre del congreso: 4th Meeting of the European Working Group on Gaucher Disease.

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Jerusalén, Israel

Fecha de celebración: 2000

Fecha de finalización: 2000

Chabás, A.; Montfort, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.

- 107 Título del trabajo:** A new gene-pseudogene fusion allele due to a recombination in intron 2 of the glucocerebrosidase gene causes Gaucher disease
Nombre del congreso: IV Meeting of the European Working Group on Gaucher Disease (EWGGD)
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Jerusalen, Israel
Fecha de celebración: 2000
Fecha de finalización: 2000
Grinberg, D.; Diaz, A.; Cormand, B.; Chabás, A.; Vilageliu, L.

- 108 Título del trabajo:** Mutation N370, the most prevalent Gaucher disease causing mutation is ancient and has a common origin in Ashkenazi Jewish and Spanish patients
Nombre del congreso: III Workshop of the European Working Group on Gaucher Disease
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Lemnos, Grecia
Fecha de celebración: 1999
Fecha de finalización: 1999
Vilageliu, L.; Díaz, A.; Montfort, M.; Cormand, B.; Zeng, B.; Pastores, G.M.; Chabás, A.; Grinberg, D.

- 109 Título del trabajo:** Glucocerebrosidase deficiency in a patient with myoclonus epilepsy
Nombre del congreso: III Workshop of the European Working Group on Gaucher Disease
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Lemnos, Grecia
Fecha de celebración: 1999
Fecha de finalización: 1999
Chabás, A.; Cormand, B.; Bruguera, J.M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.

- 110 Título del trabajo:** Enzyme replacement therapy in a patient with genotype D409H/D409H. A 2 year follow-up.
Nombre del congreso: European Working Group on Gaucher Disease
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Porto Myrina (Lemnos), Grecia
Fecha de celebración: 1999
Fecha de finalización: 1999
Chabás, A.; Castelló, F.; Domínguez, M.C.; others. "V: 3, pp: 12".

- 111 Título del trabajo:** The most prevalent Gaucher disease mutation, N370S, has a common origin in Ashkenazi Jewish and Spanish patients and arose several thousand of years ago
Nombre del congreso: 31st Annual Meeting of the European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Ginebra, Suiza
Fecha de celebración: 1999
Fecha de finalización: 1999
Vilageliu, L.; Díaz, A.; Montfort, M.; Cormand, B.; Zeng, B.; Pastores, G.M.; Chabás, A.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics 7 (Suppl.1):131, 1999".

- 112 Título del trabajo:** Anàlisi de l'origen de la mutació N370S responsable de la malaltia de Gaucher
Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia (SCB)
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Sitges (Barcelona), España
Fecha de celebración: 1999
Fecha de finalización: 1999
Díaz, A.; Montfort, M.; Cormand, B.; Zeng, B.; Pastores, G.M.; Chabás, A.; Vilageliu, L.I.; Grinberg, D.
- 113 Título del trabajo:** Mutational analysis of Spanish Sanfilippo syndrome type A patients
Nombre del congreso: European Study Group on Lysosomal Diseases
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Vidago, Portugal
Fecha de celebración: 1999
Fecha de finalización: 1999
Vilageliu, L.I.; Montfort, M.; Martínez, M.; Coll, M.J.; Grinberg, D.; Chabás, A."V: 12; pg: 89".
- 114 Título del trabajo:** Estudi de les mutacions responsables de la síndrome de Sanfilippo tipus A en 19 pacients espanyols
Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Sitges (Barcelona), España
Fecha de celebración: 1998
Fecha de finalización: 1998
Montfort, M.; Vilageliu, L.I.; García-Giralt, N.; Guidi, S.; Coll, M.J.; Chabás, A.; Grinberg, D.
- 115 Título del trabajo:** Autosomal recessive Retinitis Pigmentosa: an example of heterogeneity at many levels
Nombre del congreso: European Research Conferences on Inherited Disorders and their genes in different populations
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Sapi, Italia
Fecha de celebración: 1998
Fecha de finalización: 1998
Balcells, S.; Martínez-Mir, A.; Paloma, E.; Bayés, M.; Valverde, D.; Allikmets, R.; Dean, M.; Ayuso, C.; Baiget, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.I.; González-Duarte, R.
- 116 Título del trabajo:** Gaucher disease in Spanish patients: Phenotypic expression and genotypes in 72 unrelated individuals
Nombre del congreso: II Workshop of the European Working Group on Gaucher disease
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Maastricht, Holanda
Fecha de celebración: 1997
Fecha de finalización: 1997
Chabás, A.; Gort, L.; Cormand, B.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.I.



- 117 Título del trabajo:** Identification of 24 different mutations in 53 Spanish patients and cosegregation analysis with highly polymorphic markers: implications for counseling
Nombre del congreso: II Workshop of the European Working Group on Gaucher disease
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Maastricht, Holanda
Fecha de celebración: 1997
Fecha de finalización: 1997
Vilageliu, LI.; Cormand, B.; Gort, L.; Grinberg, D.; Chabás, A.
- 118 Título del trabajo:** Gaucher disease: fine mapping of the GBA gene and haplotype analysis in chromosomes bearing the N370S mutation
Nombre del congreso: 29th Annual Meeting of the European Society for Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Génova, Italia
Fecha de celebración: 1997
Fecha de finalización: 1997
Grinberg, D.; Cormand, B.; Montfort, M.; Chabás, A.; Vilageliu, LI. "Medizinische Genetik 9 (Suppl.): 101, 1997".
- 119 Título del trabajo:** Primeros análisis de mutaciones en el Síndrome de Sanfilippo tipo A en pacientes españoles
Nombre del congreso: I Congreso de la Sociedad Española de Genética
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Valencia, España
Fecha de celebración: 1997
Fecha de finalización: 1997
Montfort, M.; Grinberg, D.; García, N.; Guidi, S.; Coll, M.J.; Chabás, A.; Vilageliu, LI.
- 120 Título del trabajo:** A new locus for autosomal recessive retinitis pigmentosa maps to 1p13-p21
Nombre del congreso: I Congreso de la Sociedad Española de Genética. II Mini-Symposium FECS/SEG.
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Valencia, España
Fecha de celebración: 1997
Fecha de finalización: 1997
Martínez-Mir, A.; Bayés, M.; Paloma, E.; Vilageliu, LI.; Grinberg, D.; Ayuso, C.; del Río, T.; García-Sandoval, B.; Bussaglia, E.; Baiget, M.; González-Duarte, R.; Balcells, S.
- 121 Título del trabajo:** Gaucher disease: mutation analysis of Argentinian patients
Nombre del congreso: XIII Congreso Argentino de Hematología
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote
Ciudad de celebración: Córdoba, Argentina
Fecha de celebración: 1997
Fecha de finalización: 1997
Grinberg, D.; Cormand, B.; Harboe, T.L.; Montfort, M.; Gort, L.; Campoy, C.; Blanco, M.; Chabás, A.; Vilageliu, LI.; Chamoles, N.



- 122 Título del trabajo:** Twelve new and two rare mutations in Gaucher's disease Spanish patients
Nombre del congreso: 28th Meeting of the European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: Londres, Reino Unido
Fecha de celebración: 1996
Fecha de finalización: 1996
Cormand, B.; Gort, L.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Chabás, A.; Grinberg, D. "European Journal of Human Genetics 4 (suppl. 1):68-69, 1996".
- 123 Título del trabajo:** Is a mutant allele of ROM1 gene associated with retinitis pigmentosa?
Nombre del congreso: 28th Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG)
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: London, Reino Unido
Fecha de celebración: 1996
Fecha de finalización: 1996
Martínez-Mir, A.; Bayés, M.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Beneyto, M.; Río, E. del; Valverde, D.; Baiget, M.; González-Duarte, R.; Balcells, S.
- 124 Título del trabajo:** Analysis of peripherin/RDS and ROM1 in 48 Spanish retinitis pigmentosa families
Nombre del congreso: XII International Congress of Eye Research
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia invitada/ Keynote
Ciudad de celebración: Yokohama, Japón
Fecha de celebración: 1996
Fecha de finalización: 1996
González-Duarte, R.; Bayés, M.; Martínez-Mir, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; Calaf, M.; Baiget, M.; Balcells, S.
- 125 Título del trabajo:** Refinement of the RCV1 locus and evidence against involvement of Recoverin in autosomal recessive Retinitis Pigmentosa in 42 Spanish families
Nombre del congreso: 27th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Berlin, Alemania
Fecha de celebración: 1995
Fecha de finalización: 1995
Balcells, S.; Bayés, M.; Valverde, D.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Benítez, J.; Ayuso, C.; Beneyto, M.; Baiget, M.; González-Duarte, R. "Medizinische Genetik 2: 181, 1995".
- 126 Título del trabajo:** An homozygous T to G transversion in exon 17 of the β -subunit of rod phosphodiesterase in two RP sisters of a consanguineous family
Nombre del congreso: 27th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG)
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Berlin, Alemania
Fecha de celebración: 1995
Fecha de finalización: 1995
Valverde, D.; Solans, T.; Chivelet, P.; Bayés, M.; Balcells, S.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; González-Duarte, R.; Besmond, C.; Goossens, M.; Baiget, M. "Medizinische Genetik 2: 183, 1995".

127 Título del trabajo: Two Novel (1098insA and Y313H) and One Rare (R359Q) Mutations Detected in Exon 8 of the b-glucocerebrosidase Gene in Gaucher's Disease Patients

Nombre del congreso: 27th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Berlin, Alemania

Fecha de celebración: 1995

Fecha de finalización: 1995

Vilageliu, L.; Cormand, B.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Chabás, A.; Grinberg, D. "Medizinische Genetik 2: 272, 1995".

128 Título del trabajo: Neuronopathic and nonneuronopathic presentation fo Gaucher's disease in patients with the D409H mutation

Nombre del congreso: 10th ESGLD (European Study Group on Lysosomal Diseases) Workshop

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Cambridge, Reino Unido

Fecha de celebración: 1995

Fecha de finalización: 1995

Chabás, A.; Cormand, B.; Grinberg, D.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Burguera, J.M.; Vilageliu, L.

129 Título del trabajo: Anàlisis dels gens i loci implicats en retinitis pigmentosa autosòmica recessiva

Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Sitges (Barcelona), España

Fecha de celebración: 1995

Fecha de finalización: 1995

Martínez-Mir, A.; Bayés, M.; Valverde, D.; Grinberg, D.; Vilageliu, LL.; Balcells, S.; Baiget, M.; González-Duarte, R.

130 Título del trabajo: Malaltia de Gaucher: espectre de mutacions en 44 pacients espanyols

Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia (SCB)

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Sitges (Barcelona), España

Fecha de celebración: 1995

Fecha de finalización: 1995

Cormand, B.; Gort, L.; Chabás, A.; González-Duarte, R.; Balcells, S.; Vilageliu, LL.; Grinberg, D.

131 Título del trabajo: A homozygous tandem duplication within the gene encoding the β -subunit of rod phosphodiesterase as a cause for autosomal recessive retinitis pigmentosa

Nombre del congreso: 26th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Paris, Francia

Fecha de celebración: 1994

Fecha de finalización: 1994

Giordano, M.; Bayés, M.; Balcells, M.; Martínez, I.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Martínez, I.; Ayuso, C.; Benítez, J.; Ramos, M.A.; Chivelet, P.; Solans, T.; Valverde, D.; Anselem, S.; Goosens, M.; González-Duarte, R.

- 132 Título del trabajo:** Genetic localization of arrestin and recoverin
Nombre del congreso: 26th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: París, Francia
Fecha de celebración: 1994
Fecha de finalización: 1994
Balcells, S.; Valverde, D.; Bayés, M.; Martínez, I.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; González-Duarte, R.; Baiget, M.
- 133 Título del trabajo:** Autosomal recessive retinitis pigmentosa: linkage analysis in 33 Spanish families
Nombre del congreso: European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: París, Francia
Fecha de celebración: 1994
Fecha de finalización: 1994
Grinberg, D.; Bayés, M.; Valverde, D.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; Benítez, J.; Ayuso, C.; Ramos, M.A.; Beneyto, M.; Baiget, M.; González-Duarte, R.
- 134 Título del trabajo:** Prevalence of eight mutations in Spanish Gaucher's disease patients
Nombre del congreso: 26th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Póster
Ciudad de celebración: París, Francia
Fecha de celebración: 1994
Fecha de finalización: 1994
Vilageliu, L.; Cormand, B.; Burguera, J.; Guardiola, A. Balcells, S.; González-Duarte, R.; Chabás, A.; Grinberg, D.
- 135 Título del trabajo:** Mutacions responsables de la malaltia de Gaucher a la població espanyola
Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Sitges (Barcelona), España
Fecha de celebración: 1994
Fecha de finalización: 1994
Cormand, B.; Chabás, A.; González-Duarte, R.; Balcells, S.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.
- 136 Título del trabajo:** Búsqueda de l'oci responsables de la forma recessiva de la retinitis pigmentosa (ARRP)
Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Sitges (Barcelona), España
Fecha de celebración: 1994
Fecha de finalización: 1994

Bayés, M.; Balcells, S.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Valverde, D.; Baiget, M.; Goosens, M.; González-Duarte, R.

137 Título del trabajo: Aplicació de la tècnica Sperm Typing a l'estudi de la mutació causant de CMT1A

Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Sitges (Barcelona), España

Fecha de celebración: 1994

Fecha de finalización: 1994

Martínez-Mir, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.; González-Duarte, R.; Palau, F.; Balcells, S.

138 Título del trabajo: Analysis of seven candidate genes in 34 autosomal recessive retinitis pigmentosa Spanish families

Nombre del congreso: 8th IRPA Congress

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Paris, Francia

Fecha de celebración: 1994

Fecha de finalización: 1994

Bayés, M.; Grinberg, D.; Valverde, D.; Vilageliu, L.; Balcells, S.; Benítez, J.; Ayuso, C.; Ramos, M.A.; Beneyto, M.; Baiget, M.; González-Duarte, R.

139 Título del trabajo: Bases genéticas de la retinitis pigmentosa

Nombre del congreso: XXIX Jornadas de Genética Luso-Españolas

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Lleida, España

Fecha de celebración: 1994

Fecha de finalización: 1994

González-Duarte, R.; Bayés, M.; Balcells, S.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Solans, T.; Chivelet, P.; Valverde, D.; Baiget, M.

140 Título del trabajo: Analysis of eight mutations in Spanish patients with Gaucher's disease

Nombre del congreso: XXIX Jornadas de Genética Luso-Españolas

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Lleida, España

Fecha de celebración: 1994

Fecha de finalización: 1994

Cormand, B.; Burguera, J.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Chabás, A.; Vilageliu, L.; Grinberg, D.

141 Título del trabajo: Candidate gene analysis in 33 autosomal recessive retinitis pigmentosa families

Nombre del congreso: XXIX Jornadas de Genética Luso-Españolas

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Lleida, España

Fecha de celebración: 1994

Fecha de finalización: 1994



Martínez-Mir, A.; Grinberg, D.; Bayés, M.; Valverde, D.; Vilageliu, L.; Solans, T.; Benítez, J.; Ayuso, C.; Ramos, M.A.; Beneyto, M.; Baiget, D. González-Duarte, R.

142 Título del trabajo: Analysis of eight Gaucher's disease mutations in Spanish patients

Nombre del congreso: I Workshop of the European Working Group on Gaucher Disease

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Trieste, Italia

Fecha de celebración: 1994

Fecha de finalización: 1994

Chabás, A.; Cormand, B.; Burguera, J.M.; Balcells, S.; González-Duarte, R.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.

143 Título del trabajo: Autosomal recessive Retinitis Pigmentosa: exclusion of the gene for the β -subunit of the cGMP phosphodiesterase in 20 Spanish families

Nombre del congreso: 25th Annual Meeting European Society of Human Genetics

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 1993

Fecha de finalización: 1993

Balcells, S.; Bayés, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Martínez, I.; Bhattacharya, S.; Ayuso, C.; Benítez, J.; Solans, T.; Del Río, E.; Baiget, M.; González-Duarte, R.

144 Título del trabajo: Frequency of the Arylsulphatase A pseudodeficiency allele in the Spanish population

Nombre del congreso: 2nd International Duodecim symposium, Molecular Biology of Lysosomal Diseases

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Majvik, Finlandia

Fecha de celebración: 1993

Fecha de finalización: 1993

Vilageliu, L.; Castellví, S.; Bayés, M.; Balcells, S.; Grinberg, D.; Marfany, G.; Lissens, W.; González-Duarte, R.; Chabás, A.

145 Título del trabajo: Recerca de gens responsables de la forma autosòmica recessiva de la retinitis pigmentosa en famílies espanyoles

Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Cabrera de Mar (Barcelona), España

Fecha de celebración: 1993

Fecha de finalización: 1993

Bayés, M.; Martínez, I.; Tarón, M.; Balcells, S.; Grinberg, D.; Vilageliu, L.; Bhattacharya, S.; Ayuso, C.; Benítez, J.; Ramos, M.A.; Solans, T.; del Río, E.; Baiget, M.; González-Duarte, R.

146 Título del trabajo: Anàlisi molecular de la malaltia de Gaucher

Nombre del congreso: Seminari Conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia (SCB)

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Cabrera de Mar (Barcelona), España

Fecha de celebración: 1993

Fecha de finalización: 1993

Cormand, B.; Chabás, A.; Balcells, S.; Gonzàlez-Duarte, R.; Grinberg, D.; Vilageliu, Ll.

- 147 Título del trabajo:** Enzymatic and molecular studies in an unusual case of Gaucher's disease with cardiovascular calcifications
Nombre del congreso: 2nd International Duodecim Symposium: Molecular Biology of Lysosomal Diseases
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Majvik, Finlandia
Fecha de celebración: 1993
Fecha de finalización: 1993
Chabás, A.; Cormand, B.; Burguera, J.M.; Vilageliu, Ll.; Grinberg, D.; Balcells, S.; Gonzàlez-Duarte, R.; Sobrino, J.M.
- 148 Título del trabajo:** Exclusion of the gene for the β -subunit of the cGMP phosphodiesterase as the cause of autosomal recessive retinitis pigmentosa in 20 Spanish families
Nombre del congreso: 2nd Meeting of the Society for the Promotion of the Visual Sciences
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Cardiff, Reino Unido
Fecha de celebración: 1993
Fecha de finalización: 1993
Balcells, S.; Bayés, M.; Grinberg, D.; Vilageliu, Ll.; Martínez, A.; Bhattacharya, S.; Ayuso, C.; Benítez, J.; Solans, T.; Río, E. del; Baiget, M.; Gonzàlez-Duarte, R.
- 149 Título del trabajo:** Autosomal recessive retinitis pigmentosa: exclusion of the gene for the β -subunit of the cGMP phosphodiesterase in 21 Spanish families
Nombre del congreso: 1993 Annual Meeting of the American Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: New Orleans, Estados Unidos de América
Fecha de celebración: 1993
Fecha de finalización: 1993
Gonzàlez-Duarte, R.; Bayés, M.; Balcells, S.; Grinberg, D.; Vilageliu, Ll.; Martínez, I.; Bhattacharya, S.; Ayuso, C.; Benítez, J.; Ramos, M.A.; Solans, T.; del Río, E.; Baiget, M. "American Journal of Human Genetics 53 (3, suppl.): A1007, 1993".
- 150 Título del trabajo:** The myotonic dystrophy locus and several close markers are in linkage disequilibrium in the Basque population
Nombre del congreso: 24th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Elsinore, Dinamarca
Fecha de celebración: 1992
Fecha de finalización: 1992
Grinberg, D.; Balcells, S.; López de Munain, A.; Vilageliu, Ll.; Bayés, M.; Basauri, B.; Gonzàlez-Duarte, R.; Cobo, A.M.; Baiget, M.
- 151 Título del trabajo:** Estudi genètic i molecular de la distròfia miotònica en poblacions del l'estat espanyol
Nombre del congreso: IX Jornades de Biologia Molecular (Societat Catalana de Biologia)
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Cabrera de Mar (Barcelona), España

Fecha de celebración: 1992

Fecha de finalización: 1992

Balcells, S.; Vilageliu, Ll.; Grinberg, D.; González-Duarte, R.; Cobo, A.; Baiget, M.; López de Munain, A.

- 152 Título del trabajo:** Estudi de regions genòmiques implicades en malalties hereditaries
Nombre del congreso: VIII Jornades de Biologia Molecular (Societat Catalana de Biologia)
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Cabrera de Mar (Barcelona), España
Fecha de celebración: 1991
Fecha de finalización: 1991
Vilageliu, Ll.; Balcells, S.; Grinberg, D.; González-Duarte, R.

- 153 Título del trabajo:** Aproximación genética y molecular al locus de la distrofia miotónica (DM)
Nombre del congreso: Seminario sobre genoma humano. DGICYT
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Segovia, España
Fecha de celebración: 1991
Fecha de finalización: 1991
Grinberg, D.; Vilageliu, Ll.; Balcells, S.; González-Duarte, R.

- 154 Título del trabajo:** Construcción de una cepa rad52 de *Saccharomyces cerevisiae* útil para el clonaje con YACs
Nombre del congreso: XVII Congreso Nacional de Genética Humana (Sociedad Española de Genética Humana)
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Palma de Mallorca, España
Fecha de celebración: 1991
Fecha de finalización: 1991
Vilageliu, Ll.; González-Duarte, R.; Grinberg, D.; Balcells, S.; Tyler-Smith, C.

- 155 Título del trabajo:** Construction of two rad52 deficient YAC cloning host strains of *Saccharomyces cerevisiae*
Nombre del congreso: Annual Meeting European Society of Human Genetics
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Leuven, Bélgica
Fecha de celebración: 1991
Fecha de finalización: 1991
Vilageliu, Ll.; Tyler-Smith, Ch."pp: 173".

- 156 Título del trabajo:** Structure of the Adh region in several *Drosophila* species
Nombre del congreso: 11th European *Drosophila* Research Conference
Tipo evento: Congreso **Ámbito geográfico:** Internacional
Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)
Ciudad de celebración: Marseille, Francia
Fecha de celebración: 1989
Fecha de finalización: 1989



Marfany, G.; Albalat, R.; Vilageliu, Ll.; Visa, N., González-Duarte, R."pp: 8".

157 Título del trabajo: Functional and biochemical features of alcohol dehydrogenase in four species of *Drosophila*

Nombre del congreso: 10th European *Drosophila* Research Conference

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 1987

Fecha de finalización: 1987

Vilageliu, Ll.; Hernández, J.J.; González, R."pp: 259".

158 Título del trabajo: Cytological localization of the alcohol dehydrogenase gene in *Drosophila*

Nombre del congreso: Lunteren Lectures on Molecular Genetics

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Lunteren, Holanda

Fecha de celebración: 1986

Fecha de finalización: 1986

Vilageliu, Ll.; Atrian, S.; Juan, E.; González, R."pp: 32".

159 Título del trabajo: Estudi bioquímico citològic i estructural del gen *Adh* a *Drosophila*

Nombre del congreso: II Jornades de Biologia Molecular de la Societat Catalana de Biologia

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Nacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Barcelona, España

Fecha de celebración: 1985

Fecha de finalización: 1985

González, R.; Juan, E.; Vilageliu, Ll.; Atrian, S."pp: 81".

160 Título del trabajo: Metabolismo del alcohol en *Drosophila*

Nombre del congreso: XX Jornadas de Genética Luso-Españolas

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Póster

Ciudad de celebración: Salamanca, España

Fecha de celebración: 1984

Fecha de finalización: 1984

Atrian, S.; Vilageliu, Ll.; González, R."pp: 126".

161 Título del trabajo: Purification of the enzyme Alcohol Dehydrogenase from *D. immigrans* and *D. funebris*

Nombre del congreso: 7th European *Drosophila* Research Conference

Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Oulu, Finlandia

Fecha de celebración: 1981

Fecha de finalización: 1981

Vilageliu, Ll.; Juan, E.; González-Duarte, R."V: Abstracts, pp: 105".

162 Título del trabajo: Determinación de algunas propiedades bioquímicas de la ADH de *Drosophila funebris* y *Drosophila immigrans*

Nombre del congreso: XII Jornadas de Genética Luso-Españolas



Tipo evento: Congreso

Ámbito geográfico: Internacional

Tipo de participación: Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)

Ciudad de celebración: Lisboa, Portugal

Fecha de celebración: 1977

Fecha de finalización: 1977

Vilageliu, Ll.; González, R.; Juan, E."pp: 76".

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

- 1** **Título del trabajo:** Estrategias novedosas para la terapia de la enfermedades lisosomales: RNA de interferencia
Nombre del evento: Sesiones sobre avances tecnológicos del Institut de Bioquímica Clínica, Corporació Sanitària Clínic
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2006
Fecha de finalización: 2006
- 2** **Título del trabajo:** RNAs de interferencia como estrategia terapéutica para el Síndrome de Sanfilippo
Nombre del evento: Primera Conferencia nacional MPS España. Calpe, España
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2005
Fecha de finalización: 2005
- 3** **Título del trabajo:** Enfermedad de Gaucher: Bases moleculares y mecanismos mutacionales
Nombre del evento: Seminari de Recerca en Genètica.Facultat de Biologia. Universitat de Barcelona.
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 2001
Fecha de finalización: 2001
- 4** **Título del trabajo:** Enfermedad de Gaucher: Análisis mutacional, diagnóstico molecular y origen de la mutación más prevalente
Nombre del evento: Seminarios del centro de Genética Médica y Molecular- IRO. Hospital Duran y Reinalts.
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 1999
Fecha de finalización: 1999
- 5** **Título del trabajo:** Análisis Molecular de la enfermedad de Gaucher
Nombre del evento: Seminari de la Unitat de Genètica Molecular de l' Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Barcelona, España



Fecha de celebración: 1998

Fecha de finalización: 1998

- 6 Título del trabajo:** Diagnóstico Molecular directo de enfermedades hereditarias
Nombre del evento: Curso de especialización en Análisis del DNA. Instituto Nacional de Toxicología
Tipo de evento: Curso
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 1998
Fecha de finalización: 1998
- 7 Título del trabajo:** Patología molecular de la enfermedad de Gaucher
Nombre del evento: Universitat Tècnica d'Estiu de Catalunya, curso 'Aplicaciones Clínicas de la Bioogía Molecular'.
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Sitges, España
Fecha de celebración: 1996
Fecha de finalización: 1996
- 8 Título del trabajo:** Patología molecular de la enfermedad de Gaucher
Nombre del evento: Universitat Tècnica d'Estiu de Catalunya, curso 'Aplicaciones Clínicas de la Bioogía Molecular'.
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Sitges, España
Fecha de celebración: 1996
Fecha de finalización: 1996
- 9 Título del trabajo:** Bases moleculares, diagnóstico y terapia de la enfermedad de Gaucher
Nombre del evento: UIMP, Curso Enfermedades hereditarias y terapia génica
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 1995
Fecha de finalización: 1995
- 10 Título del trabajo:** La enfermedad de Gaucher
Nombre del evento: UIMP, Curso Proyecto Genoma Humano: objetivos, estrategias y su importancia para la Biología y la Medicina
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Barcelona, España
Fecha de celebración: 1994
Fecha de finalización: 1994
- 11 Título del trabajo:** La huella de DNA (DNA fingerprinting)
Nombre del evento: Conferencias de la Facultad
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Facultat de Dret UB, España
Fecha de celebración: 1994
Fecha de finalización: 1994



- 12 Título del trabajo:** The role of yeast artificial chromosomes in gene mapping
Nombre del evento: Curso Erasmus sobre Genética Molecular
Tipo de evento: Curso
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Leicester, Reino Unido
Fecha de celebración: 1992
Fecha de finalización: 1992
- 13 Título del trabajo:** Construcción of two Rad52 deficient YAC cloning host strains of *Saccharomyces cerevisiae*
Nombre del evento: Seminarios del Departamento de Bioquímica de la Universidad de Oxford
Tipo de evento: Seminario
Intervención por: Ponente
Ciudad de celebración: Oxford, Reino Unido
Fecha de celebración: 1991
Fecha de finalización: 1991

Otros méritos

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

- 1 Entidad de realización:** Department of Biochemistry. University of Oxford
Ciudad entidad realización: Oxford, Reino Unido
Fecha de inicio: 1990 **Duración:** 12 meses
Objetivos de la estancia: Posdoctoral
Tareas contrastables: Clonaje en YACs (Cromosomas artificiales de levaduras). Construcción de cepas huéspedes rad52, deficientes para la recombinación.
- 2 Entidad de realización:** Department of Biochemistry. University of Oxford
Ciudad entidad realización: Oxford, Reino Unido
Fecha de inicio: 1990 **Duración:** 12 meses
Objetivos de la estancia: Posdoctoral
Tareas contrastables: Clonaje en YACs (Cromosomas artificiales de levaduras). Construcción de cepas huéspedes rad52, deficientes para la recombinación.

Ayudas y becas obtenidas

- 1 Nombre de la ayuda:** Beca del tratado del Atlántico Norte para personal científico investigador. Para una estancia de nueve meses de duración en el Department of Biochemistry, University of Oxford. Oxford. Inglaterra
Fecha de concesión: 1990 **Duración:** 2 años
Fecha de finalización: 1991
- 2 Nombre de la ayuda:** Beca de corta estancia de la CIRIT (Generalitat de Catalunya). Para una estancia de tres meses de duración en el Departamento de Bioquímica y Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid
Fecha de concesión: 1982