

Fecha del CVA

30/07/2024

Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre	Francisco		
Apellidos	Sánchez Sánchez :		
Sexo	Hombre	Fecha de Nacimiento	
DNI/NIE/Pasaporte			
URL Web			
Dirección Email			
Profesor Titular de Universidad			

RESUMEN NARRATIVO DEL CURRÍCULUM

Mi trayectoria investigadora se ha centrado principalmente en el estudio genético-molecular de enfermedades humanas. Desde mi incorporación a la Facultad de Medicina de Albacete en 2000, hasta el 2012, en el que tengo que abandonar el grupo de investigación, he participado en numerosos proyectos de investigación, multidisciplinares, en los que he participado no solo como investigador que realiza experimentos, sino también aportando nuevas ideas y vías de investigación, como en el caso de la colaboración establecida con el grupo de la Dr. Isabel Fariñas, que nos permitió publicar los resultados en una excelente revista de investigación, sino también patentarlos. Por la política científica, tanto nacional como interna del grupo, no pude ser IP de ninguno de estos proyectos, pero creo que he demostrado a lo largo de esos años mi capacidad formativa y mi iniciativa investigadora. Y en algunos casos no pude firmar trabajos de Tesis Doctoral en los que sí había participado como co-director.

En 1993, como alumno interno colaborador del departamento de Genética (UV), junto con otros 3 compañeros, presentamos un pequeño proyecto de investigación sobre las bases genéticas del alcoholismo, que fue premiado y financiado por el Ministerio de Educación (Premio de Jóvenes Investigadores).

En mi estancia predoctoral desarrollada en Londres, estuve implicado tanto en la solicitud, búsqueda de grupo, organización de experimentos del trabajo. La propuesta presentada a la Dra. Sibylle Mitnacht sobre las mutaciones VUS detectadas en los pacientes con retinoblastoma analizados, permitió introducir en su línea de trabajo básico de pRB algunas de estas mutaciones, que permitieron cristalizar y profundizar sobre la función del dominio amino terminal de esta importante proteína del ciclo celular, así como confirmar el diagnóstico de los apacientes implicados.

En mi etapa en la UCLM, aunque no fuese IP, he participado tanto en la redacción como en el diseño de los proyectos, experimentos, formación de estudiantes, solicitud de presupuestos, compras, propuesta de hipótesis, etc.

Desde 2015, superada una grave etapa personal, junto a la Dra. Pilar Lopez Garrido, investigadora postdoctoral, y persona a la que le había co-dirigido su tesis doctoral (sin poder firmarla), y actual profesora CD en la UCLM, iniciamos una nueva etapa investigadora creando el laboratorio de Genética Médica, estableciendo una importante colaboración con la Dra. M^a Carmen Carrascosa, jefa del servicio de Pediatría del Hospital Universitario de Albacete, y que actualmente continúa. Gracias a esta colaboración fue posible establecer un convenio con el SESCAM a través de la UCLM, para la realización de estudios genéticos y funcionales en casos pediátricos sin diagnóstico, y que ha permitido dar por concluida la odisea diagnóstica a numerosas familias. Esta colaboración se ha extendido recientemente a la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Toledo.

Mi trayectoria investigadora, tanto por las técnicas que conozco y manejo, como por los conocimientos adquiridos tras mi paso por distintos laboratorios, se ha centrado en la investigación de enfermedades genéticas humanas, con la participación en numerosos proyectos de investigación, tanto regionales como nacionales, en equipos multidisciplinarios

(Oncólogos, Pediatras, Oftalmólogos, Urólogos, Neurólogos, Farmacéuticos, Informáticos, etc).

Desde 2010 estoy acreditado como genetista por la Asociación Española de genética Humana.

Desde 2008 hasta 2021 he sido Secretario Académico de la Facultad de Medicina de Albacete. También he sido coordinador de las prácticas extracurriculares de esta Facultad, hasta 2021, así como Coordinador de estancia de intercambio nacionales SICUE.

Desde mi incorporación como alumno colaborador y doctorando en el departamento de Genética de la Facultad de CC.Biológicas (UV), han sido más de 20 personas que me formaron desde la poyata en el campo de la investigación de la genética humana, muchos de ellos continúan dedicándose a la investigación (alumnos internos, prácticas extracurriculares, doctorandos, alumnos de TFM, alumnos de FP, clínicos), actividad imprescindible en nuestra carrera profesional.

Desde el punto de vista del liderazgo en el campo de la docencia, indicar que he sido:

Co-director curso teórico-práctico libre elección "USO BÁSICO DEL PROGRAMA DE ESTADÍSTICA SPSS", Facultad Medicina Albacete 2007, 2008

Co-director curso libre elección "AULA ONCOLÓGICA", Facultad Medicina Albacete, 2008 y 2009

Co-director curso libre elección "GLOBALIZACIÓN Y CAUSAS DE LA POBREZA. JORNADAS ÉDICO SOLIDARIAS", Facultad Medicina Albacete, 2010

Co-director curso libre elección "I FORO SOBRE CÁNCER HEREDITARIO", Facultad Medicina Albacete, 2013

Co-director curso libre elección "INICIACIÓN A LA FITOTERAPIA", Facultad Medicina Albacete, 2016 y 2017

Co-director curso libre elección "TÉCNICAS DE GESTIÓN DEL CONOCIMIENTO", Facultad Medicina Albacete, 2016

1. ACTIVIDAD INVESTIGADORA, DE TRANSFERENCIA E INTERCAMBIO DEL CONOCIMIENTO

1.1. PROYECTOS Y CONTRATOS DE INVESTIGACIÓN Y TRANSFERENCIA E INTERCAMBIO DEL CONOCIMIENTO

1.1.1. Proyectos

- 1 Proyecto.** Alteración de la maquinaria molecular de las sinapsis glutamatérgicas en modelos animales de la enfermedad de Alzheimer. Junta de Comunidades de Castilla - La Mancha. Rafael Luján Miras. (Facultad de Medicina de Albacete (UCLM)). 01/09/2022-31/08/2025. 135.315,9 €.
- 2 Proyecto.** LAS SINAPSIS DEL HIPOCAMPO COMO FOCO CENTRAL EN LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER PID2021-125875Ob-100. MCIN/AEI/10.13039/501100011033. Rafael Luján Miras. (Facultad de Medicina de Albacete (UCLM)). 01/09/2022-31/08/2025. 145.200 €.
- 3 Proyecto.** ORGANIZACIÓN MOLECULAR DE RECEPTORES Y CANALES IÓNICOS ASOCIADOS A LAS SINAPSIS GLUTAMATÉRGICAS DEL HIPOCAMPO EN MODELOS ANIMALES DE LA ENFERMEDAD DEL ALZHEIMER. Ministerio de Ciencia e Innovación. Investigación. Rafael Luján Miras. (Facultad de Medicina de Albacete/IDINE (UCLM)). 01/01/2019-31/12/2021. 157.300 €.

- 4 **Proyecto.** BASES MOLECULARES DE LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER: RECEPTORES PARA NEUROTRANSMISORES Y CANALES IÓNICOS COMO POSIBLES DIANAS TERAPEUTICAS. CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, CULTURA Y DEPORTES. Rafael Luján Miras. (Facultad de Medicina de Albacete (UCLM)). 01/09/2018-31/08/2021. 129.798 €.
- 5 **Proyecto.** IMPLICACIÓN DE LOS RECEPTORES ACOPLADOS A PROTEINAS G Y SUS CANALES IONICOS ASOCIADOS EN LAS ALTERACIONES DEL HIPOCAMPO EN LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER. SECRETARÍA DE ESTADO DE I+D+I. Rafael Luján Miras. (Facultad de Medicina/IDINE (UCLM)). 01/01/2016-31/12/2018. 157.300 €.
- 6 **Proyecto.** Implicación de los receptores acoplados a proteínas G y sus canales iónicos asociados en las alteraciones del hipocampo en la enfermedad de Alzheimer. Rafael Luján Miras. (Facultad de Medicina de Albacete). 01/01/2016-31/12/2018. 130.000 €.
- 7 **Proyecto.** MUTACIONES DE LOS GENES FOXC1, FOXC2 Y PITX2 EN GLAUCOMA CONGÉNITO PRIMARIO. IDENTIFICACIÓN DE NUEVOS GENES MEDIANTE SECUENCIACIÓN DEL EXOMA Y ESTUDIO DE RELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO. INSTITUTO DE LA SALUD CARLOS III. Julio Escribano Martínez. (Facultad de Medicina de Albacete (UCLM)). 01/01/2012-31/12/2015. 115.830 €.
- 8 **Proyecto.** Mutaciones de los genes FOXC1, FOXC2 y PTIX2 en glaucoma congénito primario. Identificación de nuevos genes mediante secuenciación del exoma y estudio de relación genotipo-fenotipo. Julio Escribano Martínez. (Facultad de Medicina de Albacete). 01/01/2012-31/12/2015. 115.829,67 €.
- 9 **Proyecto.** Búsqueda de la respuesta de poblaciones tumorales con presencia de célula madre tumoral tras su exposición a agentes inhibidores de la autorrenovación. Francisco Sánchez Sánchez. (Facultad de medicina de Albacete). 24/06/2011-31/12/2013. 40.000 €.
- 10 **Proyecto.** control de autorenavación de la células madre tumorales en cáncer colorrectal. Francisco Sánchez Sánchez. (Facultad de Medicina de Albacete). 20/05/2011-31/12/2013. 116.373,51 €.
- 11 **Proyecto.** Papel del procesamiento proteolítico de miocilina en las interacciones proteína-proteína y en las uniones celulares: implicaciones en la realción genotipo-fenotipo en glaucoma. SECRETARÍA DE ESTADO DE UNIVERSIDADES E INVESTIGACIÓN. Julio Escribano Martínez. (Facultad de Medicina de Albacete). 01/01/2009-31/12/2011. 96.800 €.
- 12 **Proyecto.** REGULACION DE LA CELULA MADRE TUMORAL UTILIZANDO INHIBIDORES DE SU AUTORRENOVACION COMO FUTURA TERAPIA ANTI-NEOPLASICO. Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha. M^a Carmen Ramírez Castillejo. (Centro Regional de Investigaciones Biomédicas (UCLM)). 04/06/2007-17/05/2010. 72.447 €.
- 13 **Proyecto.** ANÁLISIS DE LA REGULACIÓN DEL PROCESAMIENTO PROTEOLÍTICO DE LA PROTEÍNA HUMANA MIOCILINA: PAPEL DE LAS MUTACIONES ASOCIADAS CON GLAUCOMA. Consejería de Educación y Ciencia. Julio Escribano Martínez. (Facultad de Medicina de Albacete (UCLM)). 01/01/2008-31/12/2008. 107.538 €.
- 14 **Proyecto.** INCLUSION DE GIL GAS, MARIA CARMEN AL GRUPO DE LABORATORIO DE BIOLOGIA CELULAR Y MOLECULAR DE LA CELULA MADRE. FUNDACION INVESTIGACION SANITARIA EN C-LM. M^a Carmen Ramirez Castillejo. (Centro Regional Investigaciones Biomédicas). 01/01/2008-31/12/2008. 21.840 €.
- 15 **Proyecto.** MICROSCOPIO INVERTIDO DE FLUORESCENCIA (NIKON, ECLIPSE TE-2000U) CON SISTEMA DE FOTOGRAFIA DIGITAL. FUNDACION INVESTIGACION SANITARIA EN C-LM. Julio Escribano Martinez. (Facultad de Medicina de Albacete). 01/01/2008-31/12/2008. 38.500 €.
- 16 **Proyecto.** 7500 REAL-TIME PCR SYSTEMS, GOLDEN HELIX (PAQUETE INFORMATICO DE MANEJO AVANZADO DATOS GENETICOS). Universidad de Castilla-La Mancha. Julio Escribano Martínez. (Facultad de medicina de Albacete (UCLM)). 01/01/2008-30/11/2008. 47.414 €.
- 17 **Proyecto.** GENETICA HUMANA. Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha. Julio Escribano Martínez. (Facultad de medicina de Albacete (UCLM)). 04/06/2007-03/06/2008. 78.778 €.

- 18 **Proyecto.** ANALISIS DEL PAPEL DE LA PROTEINA HUMANA MIOCILINA EN LA ADHESION CELULAR Y CARACTERIZACION DE SU PROCESAMIENTO ENDOPROTEOLITICO. Julio Escribano Martínez. (Facultad de Medicina de Albacete (UCLM)). 22/06/2005-31/12/2007. 72.800 €.
- 19 **Proyecto.** AYUDA PARA GRUPOS CONSOLIDADOS Y EMERGENTES DE INVESTIGACIÓN EN SALUD. GRUPO DE GENÉTICA HUMANA. CONSEJERÍA DE SANIDAD, JUNTA DE COMUNIDADES DE CASTILLA-LA MANCHA.. Julio Escribano Martínez. (Facultad de medicina de Albacete). 01/08/2003-31/12/2005. 28.100 €.
- 20 **Proyecto.** ANÁLISIS DE LAS INTERACCIONES MOLECULARES DE LA PROTEÍNA MIOCILINA: PAPEL DE LAS MUTACIONES RESPONSABLES DE GLAUCOMA DE ÁNGULO ABIERTO. MINISTERIO DE CIENCIA Y TECNOLOGÍA. Julio Escribano Martínez. (Facultad de Medicina de Albacete). 01/12/2002-31/12/2005. 93.450 €.
- 21 **Proyecto.** ANÁLISIS DE LA ASOCIACIÓN DE MUTACIONES DE LOS GENES MYOC Y FIP2 CON EL GLAUCOMA CRÓNICO DE ÁNGULO ABIERTO DEL ADULTO EN UNA POBLACIÓN CASTELLANO-MANCHEGA.. ONSEJERÍA DE SANIDAD DE LA JUNTA DE COMUNIDADES DE CASTILLA-LA MANCHA.. Julio Escribano Martínez. (Facultad de medicina de Albacete). 01/01/2002-30/11/2005. 79.385 €.
- 22 **Proyecto.** ANÁLISIS DE MUTACIONES DEL GEN CYP1B1 EN PACIENTES ESPAÑOLES AFECTADOS POR GALUCOMA PRIMARIO DE ÁNGULO ABIERTO. INST.SALUD CARLOS III. Julio Escribano Martínez. (Facultad de Medicina de Albacete). 04/07/2005-04/07/2005. 20.000 €.
- 23 **Proyecto.** EQUIPO PARA SCREENING DE MUTACIONES MEDIANTE ELECTROFOREIS EN GEL CON GRADIENTE DE TEMPERATURA (TGGE), COMPUESTO POR EL TGGE SYSTEM DE BIOMETRA Y UNA CENTRÍFUGA PARA PLACAS MULTIPOCILLO EPPENDORF 58 10R.. Julio Escribano Martínez. (Facultad de medicina de Albacete (UCLM)). 17/11/2004-31/12/2004. 15.003 €.
- 24 **Proyecto.** PAPEL DE LAS MUTACIONES EN EL GEN TIGR RESPONSABLES DEL GLAUCOMA PRIMARIO DE ÁNGULO ABIERTO SOBRE LA SECRECIÓN Y LA LOCALIZACIÓN SUBCELULAR DE LA PROTEINA MIOCILINA.. Universidad de Castilla-La Mancha. Francisco Sánchez Sánchez. (Facultad de Medicina de Albacete). 01/01/2003-31/12/2004. 2.400 €.
- 25 **Proyecto.** SECCION DE BIOTECNOLOGIA DEL INSTITUTO DE DESARROLLO REGIONAL. CONSEJERIA DE CIENCIA Y TECNOLOGIA. Jose Antonio Fernandez Perez. (INSTITUTO DE DESARROLLO REGIONAL). 01/01/2002-31/12/2004. 70.000 €.
- 26 **Proyecto.** ANALISIS DE LAS INTERACCIONES MOLECULARES DE LA PROTEINA MIOCILINA. CONSEJERIA DE CIENCIA Y TECNOLOGIA. Julio Escribano Martínez. (Facultad de medicina de Albacete). 01/01/2002-30/06/2004. 40.500 €.
- 27 **Proyecto.** AYUDA PARA PERFECCIONAMIENTO Y MOVILIDAD DE INVESTIGADORES EN EL CAMPO DE LA SALUD. CONSEJERÍA DE SANIDAD DE LA JUNTA DE COMUNIDADES DE CASTILLA-LA MANCHA. Julio Escribano Martínez. (Facultad de medicina de Albacete). 15/01/2003-15/01/2004. 13.000 €.
- 28 **Proyecto.** ESTUDIO DE LA VARIABILIDAD REGIONAL DE FACTORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR Y DESARROLLO DE LA ECUACIÓN DE RIESGO CARDIOVASCULAR ESPAÑOLA. ERICE.. Antonio Segura Frago. 01/01/2003-31/12/2003. 6.000 €.
- 29 **Proyecto.** UNIDAD DE GENOMICA. Ministerio de Ciencia y Tecnología. Julio Escribano Martínez. (Facultad de Medicina de Albacete). 01/01/2002-31/12/2002. 459.774 €.
- 30 **Proyecto.** PRODUCCIÓN IN VITRO DEL FACTOR DERIVADO DEL EPITELIO PIGMENTADO DE LA RETINA (PEDF) PARA EL ANÁLISIS DE SU ACTIVIDAD ANTIANGIOGÉNICA. Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha. Julio Escribano Martínez. (Facultad de Medicina de Albacete (UCLM)). 01/01/2001-31/12/2002.
- 31 **Proyecto.** NEUROBLASTOMA: CARACTERIZACIÓN Y ESTUDIO DE ENFERMEDAD MÍNIMA RESIDUAL". Victoria Castell Sanchez. (Unidad de genética y Diagnóstico Prenatal (Hospital La Fe, Valencia)). 01/01/1999-31/12/2001.
- 32 **Proyecto.** "ESTUDIO GENÉTICO CLÍNICO Y MOLECULAR DEL SÍNDROME DE USHER EN ESPAÑA. Magdalena Beneyto Juan. (Unidad de Genetica y Diagnóstico Prenatal (Hospital La Fe, Valencia)). 01/01/1998-31/12/2000.

- 33 **Proyecto.** BASES MOLECULARES DE LA ALKAPTONURIA. Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología. Miguel Angel Peñalva Soto. (Centro de Investigaciones Biológicas). 01/01/1997-31/12/2000.
- 34 **Proyecto.** ESTUDIO GENÉTICO CLÍNICO Y MOLECULAR DEL SÍNDROME DE USHER EN ESPAÑA. Fondo de Investigaciones Sanitarias. Magdalena Beneyto Juan. (Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal (Hospital La Fe, Valencia)). 01/01/1995-31/12/1997.
- 35 **Proyecto.** PREDICCIÓN DE RIESGO DE RETINOBLASTOMA HEREDITARIO MEDIANTE ANÁLISIS DE ADN. CICYT (SAF92-0206). Felix Prieto García. (Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal (Hospital La Fe, Valencia)). 01/01/1993-31/12/1995.
- 36 **Proyecto.** Aplicación de la PCR en la detección de polimorfismos en genes del alcoholismo.. MINISTERIO DE EDUCACION Y CIENCIA. Fernando Juan Boix. (Facultad de Ciencias Biológicas (Universidad de Valencia)). 01/01/1993-31/12/1993. 7.000 €.

1.1.2. Contratos

- 1 **Contrato.** CREACIÓN Y DIFUSIÓN DE CONOCIMIENTOS EN INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES GENÉTICAS Asociación par la Difusión de Avances Oncológicos. Francisco Sanchez Sanchez. (Laboratorio de Genética Médica, Facultad de Medicina de Albacete (UCLM)). Desde 02/09/2019. 56.000 €.
- 2 **Contrato.** Estudios Genéticos UCLM-SESCAM SESCOAM. Francisco Sanchez Sanchez. (Laboratorio de Genética Médica/Facultad de Medicina de Albacete (UCLM)). Desde 15/11/2018. 19.435 €.
- 3 **Contrato.** Búsqueda de la respuesta de poblaciones tumorales con presencia de célula madre tumoral tras su exposición a agentes inhibidores de la autorrenovación Empresa Miltenyi Biotec. Francisco Sánchez Sánchez. 24/06/2011-30/12/2013. 40.000 €.
- 4 **Contrato.** Proyecto de investigación oncológica: control de autorenovación de la células madre tumorales en cáncer colorrectal Asociación Española Contra el Cáncer. Francisco Sánchez Sánchez. 20/05/2011-20/10/2014. 116.373,51 €.

1.2. RESULTADOS Y DIFUSIÓN DE LA ACTIVIDAD INVESTIGADORA Y DE TRANSFERENCIA E INTERCAMBIO DE CONOCIMIENTO

1.2.1. Actividad investigadora

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

- 1 **Artículo científico.** Carmen Gil Gas; Marta Sanchez Diez; Paloma Honrubia Gomez; Jose Luis Sanchez Sanchez; Carmen Belen Alvarez Simon; Sebastian Sabater; Francisco Sanchez Sanchez; Carmen Ramirez Castillejo. 2023. Self-Renewal Inhibition in Breast Cancer Stem Cells: Moonlight Role of PEDF in Breast Cancer. *Cancers*. MDPI. 15-22, pp.5422.
- 2 **Artículo científico.** M^a Pilar López Garrido; M^a Carmen Carrascosa Romero; Minerva Montero Hernández; Caridad-María Serrano Martínez; Francisco Sanchez Sanchez. 2022. Case Report: Precision genetic diagnosis in a case of Dyggve-Melchior-Clausen syndrome reveals paternal isodisomy and heterodisomy of chromosome 18 with imprinting clinical implications. *Frontiers in Genetics*. Frontiers. 13-2022. SCOPUS (1)

Explicación narrativa de la aportación

Con este estudio ha sido posible ofrecer un adecuado asesoramiento genético familiar, y describir por primera vez una isodisomía uniparentar paterna en el cromosoma 18.

- 3 **Artículo científico.** M^a Pilar López Garrido; M^a Carmen Carrascosa Romero; Minerva Montero Hernandez; Jesús Ruiz Almansa; Francisco Sanchez Sanchez. 2022. Brief Report: Evidence of Autism Spectrum Disorder Caused by a Mutation in ATRX Gene: A Case Report. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. Springer link. 54-2024, pp.379-388.

Explicación narrativa de la aportación

El estudio genético mediante NGS de un paciente diagnosticado con TEA ha permitido identificar el gen ATRX como un gen implicado en autismo.

- 4 **Artículo científico.** Paloma Honrubia Gomez; M^a Pilar Lopez Garrido; Carmen Gil Gas; et al; Carmen Ramirez Castillejo. 2019. Pedf derived peptides affect colorectal cancer cell lines resistance and tumour re-growth capacity. *Oncotarget*. 10, pp.2973-2986. SCOPUS (4)
- 5 **Artículo científico.** Ana Prieto Martín; J.Daniel Aroca Aguilar; Francisco Sanchez Sanchez; Luis Muñoz; Dolores Lopez; Julio Escribano; Carlos de Cabo. 2017. Molecular and neurochemical substrates of the audiogenic seizure strains: The GASH:Sal model. *Epilepsy & Behavior*. Elsevier. 71, pp.218-225. SCOPUS (16)
- 6 **Artículo científico.** Paola Castro Garcia; Maria Diaz Moreno; Carmen Gil Gas; et al; Carmen Ramirez Castillejo. 2015. Defects in subventricular zone pigmented epithelium-derived factor niche signaling in the senescence-accelerated mouse prone-8. *FASEB JOURNAL*. 29-4, pp.1480-1492. SCOPUS (8)
- 7 **Artículo científico.** Cristina Medina Trillo; Francisco Sanchez Sanchez; Jose Daniel Aroca Aguilar; et al; Julio Escribano Martinez. 2015. Hypo-and Hypermorphonic FOXC1 Mutations in Dominant Glaucoma: Transactivation and Phenotypic Variability. *PLOS ONE*. 10-3. SCOPUS (24)
- 8 **Artículo científico.** Antonio Salinas Sanchez; Francisco Sanchez Sanchez; Maria Jose Donate Moreno; et al; julio escribano. 2011. GSTT1, GSTM1, and CYP1B1 gene polymorphisms and susceptibility to sporadic renal cell cancer. *Urologic Oncology*. Elsevier. 30-6, pp.864-870. SCOPUS (21)
- 9 **Artículo científico.** Jose Daniel Aroca Aguilar; (2/6) Francisco Sanchez Sanchez; S Ghosh; Ana Fernandez Navarro; Miguel Coca Prados; Julio Escribano. 2011. Interaction of recombinant myocilin with the matricellular protein SPARC: functional implications. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*. 52-1, pp.179-189.
- 10 **Artículo científico.** Cristina Blanco Marchite; Francisco Sánchez Sánchez; MP Lopez Garrido; et al; Julio Escribano Martinez. 2011. WDR36 and P53 Gene Variants and Susceptibility to Primary Open-Angle Glaucoma: Analysis of Gene-Gene Interactions. *INVESTIGATIVE OPHTHALMOLOGY & VISUAL SCIENCE*. 52-11, pp.8467-8478. SCOPUS (27)
- 11 **Artículo científico.** Antonio Salinas Sanchez; (2/8) Francisco Sanchez Sanchez; M^a José Donate Moreno; Antonio Rubio del Campo; Jose Miguel Gimenez Bachs; Juan Lorenzo Romero; Leticia Serrano Oviedo; Julio Escribano. 2010. Polymorphic deletions of the GSTT1 and GSTM1 genes and susceptibility to bladder cancer. *BJU International*. 107-11, pp.1825-1832.
- 12 **Artículo científico.** M^a Pilar Lopez Garrido; Cristina Blanco Marchite; (3/8) Francisco Sanchez Sanchez; Enrique Lopez Sanchez; v Chaques Alepuz; Ezequiel Campos Mollo; Antonio Salinas Sanchez; Julio Escribano. 2009. Functional analysis of CYP1B1 mutations and association of heterozygous hypomorphic alleles with primary open-angle glaucoma. *Clinical Genetics*,. 77-1, pp.70-78.
- 13 **Artículo científico.** Jose Daniel Aroca Aguilar; Francisco Martínez Redondo; (3/5) Francisco Sanchez Sanchez; Miguel Coca Prados; Julio Escribano. 2009. Functional role of proteolytic processing of recombinant myocilin in self-aggregation. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*. 51-1, pp.72-78.
- 14 **Artículo científico.** Jose María Garcia Bueno; Alberto Ocaña; Patricia Castro García; et al; Carmen Ramirez Castillejo. 2008. An update on the biology of cancer stem cells in breast cancer. *Clinical & Translational Oncology*. springer. 10-12, pp.786-793.

- 15 **Artículo científico.** (1/7) Francisco Sanchez Sanchez; Jose Daniel Aroca Aguilar; Inmaculada Segura; Carmen Ramirez Castillejo; HH Riese; Miguel Coca Prados; Julio Escribano. 2008. Expression and purification of functional recombinant human pigment epithelium-derived factor (PEDF) secreted by the yeast *Pichia pastoris*. *Journal of Biotechnology*.
- 16 **Artículo científico.** Jose Daniel Aroca Aguilar; Francisco Sanchez Sanchez; Francisco Martínez Redondo; Miguel Coca Prados; Julio Escribano. 2008. Heterozygous expression of myocilin glaucoma mutants increases secretion of the mutant forms and reduces extracellular processed myocilin. *Molecular vision*. 14, pp.2097-2108.
- 17 **Artículo científico.** Antonio Rubio del Campo; Antonio Salinas; Francisco Sanchez Sanchez; Jose María Gimenez Bachs; Maria José Donate Moreno; Hector Pastor Navarro; P Carrion Lopez; Julio Escribano. 2008. Implications of mismatch repair genes hMLH1 and hMSH2 in patients with sporadic renal cell carcinoma. *BJUI*. 102-4, pp.504-509.
- 18 **Artículo científico.** Antonio Salinas; Juan Lorenzo; Jose Migeul Gimenez Bachs; et al; Julio Escribano. 2008. Implications of p53 gene mutations on patient survival in transitional cell carcinoma of the bladder: a long-term study. *Urologic Oncology*. Elsevier. 26-6, pp.620-626.
- 19 **Artículo científico.** Francisco Sanchez Sanchez; Sibylle Mitnacht. 2008. Nonsense-mediated decay: paving the road for genome diversification. *Bioessays*. wiley. 30-10, pp.926-928.
- 20 **Artículo científico.** Markus Hassler; Shardha Singh; Wyatt Yue; et al; Sibylle Mitnacht. 2007. Crystal structure of the retinoblastoma protein N domain provides insight into tumor suppression, ligand interaction, and holoprotein architecture. *Molecular Cell*. ScienceDirect. 28-3, pp.371-385. SCOPUS (67)
- 21 **Artículo científico.** Francisco Sanchez Sanchez; Francisco Martínez Redondo; Jose Daniel Aroca Aguilar; Miguel Coca Prados; Julio Escribano. 2007. Characterization of the intracellular proteolytic cleavage of myocilin and identification of calpain II as a myocilin-processing protease. *Journal of Biological Chemistry*. ScienceDirect. 282-38, pp.27810-27824. SCOPUS (43)
- 22 **Artículo científico.** (1/7) Francisco Sanchez Sanchez (AC); Carmen Ramirez Castillejo; Daniel Weekes; Magdalena Beneyto; Felix Prieto; Carmen Najera; Sibylle Mitnacht. 2007. Attenuation of disease phenotype through alternative translation initiation in low-penetrance retinoblastoma. *Human Mutation*. Wiley. 28-2, pp.159-167. SCOPUS (38)
- 23 **Artículo científico.** Ezequiel Campos Mollo; (2/6) Francisco Sanchez Sanchez; M^a Pilar Lopez Garrido; Enrique Lopez Sanchez; Francisco Martínez Lopez; Julio Escribano. 2007. MYOC gene mutations in Spanish patients with autosomal dominant primary open-angle glaucoma: a founder effect in southeast Spain. *Molecular Vision*. 13, pp.1666-1673.
- 24 **Artículo científico.** Crsitina Blanco Marchite; (2/4) Francisco Sanchez Sanchez; Enrique Lopez Sanchez; Julio Escribano. 2007. R124C and R555W TGFBI mutations in Spanish families with autosomal-dominant corneal dystrophies. *Molecular vision*. 13, pp.1390-1396.
- 25 **Artículo científico.** Francisco Lopez Martínez; M^a Pilar Lopez Garrido; (3/6) Francisco Sanchez Sanchez; Ezequiel Campos Mollo; Miguel Coca Prados; Julio Escribano. 2007. Role of MYOC and OPTN sequence variations in Spanish patients with primary open-angle glaucoma. *Molecular Vision*. 13, pp.862-872.
- 26 **Artículo científico.** Jose Miguel Gimenez Bachs; Antonio Salinas; Francisco Sanchez Sanchez; et al; Julio Virseda. 2007. VHL protein alterations in sporadic renal cell carcinoma. *Clinical Oncology*. 19-10, pp.784-789.
- 27 **Artículo científico.** Luigi Notari; Victoriano Baladron; Jose Daniel Aroca Aguilar; et al; Patricia Becerra. 2006. Identification of a lipase-linked cell membrane receptor for pigment epithelium-derived factor. *Journal of Biological Chemistry*. ScienceDirect. 281-49, pp.38022-38037. SCOPUS (254)
- 28 **Artículo científico.** (1/9) Francisco Sanchez Sanchez; Carmen Ramirez Castillejo; Celia Andreu Agullo; et al; Isabel Fariñas. 2006. Pigment epithelium-derived factor is a niche signal for neural stem cell renewal. *Nature Neuroscience*. Nature. 9, pp.331-339. SCOPUS (387)

- 29 **Artículo científico.** M^a Pilar Lopez Garrido; (2/7) Francisco Sanchez Sanchez; Francisco lopez Martinez; Jose Daniel Aroca Aguilar; Cristina Blanco Marchite; Miguel Coca Prados; Julio Escribano. 2006. Heterozygous CYP1B1 gene mutations in Spanish patients with primary open-angle glaucoma. *Molecular vision*. 12, pp.748-755.
- 30 **Artículo científico.** Jose Daniel Aroca Aguilar; Francisco Sanchez Sanchez; Sikha Ghosh; Miguel Coca Prados; Julio Escribano. 2005. Myocilin mutations causing glaucoma inhibit the intracellular endoproteolytic cleavage of myocilin between amino acids Arg226 and Ile227. *Journal of Biological Chemistry*. Elsevier. 280-22, pp.21043-21051. SCOPUS (71)
- 31 **Artículo científico.** Francisco Sanchez Sanchez; Maja Kruetzfeldt; Carmen Najera; Sibylle Mitnacht. 2005. A novel constitutional mutation affecting splicing of retinoblastoma tumor suppressor gene intron 23 causes partial loss of pRB activity. *Human Mutation*. Wiley. 25-2, pp.223. SCOPUS (5)
- 32 **Artículo científico.** Y Li; Jose Daneil Aroca; S Ghosh; Francisco Sanchez Sanchez; Julio Escribano; Miguel Coca Prados. 2005. Interaction of myocilin with the C-terminal region of hevin. *Biochemical and biophysical research communications*. 339-3, pp.797-804.
- 33 **Artículo científico.** Pacual Martínez Lucas; Javier Moreno Cuesta; Dolores García Olmo; (4/8) Francisco Sanchez Sanchez; Julio Escribano; AC del Pozo; Manuel Lizán; Damial Garcia Olmo. 2005. Relationship between the Arg72Pro polymorphism of p53 and outcome for patients with traumatic brain injury. *Intensive Care Medicine*. 31-9, pp.1168-1173.
- 34 **Artículo científico.** Juan Lorenzo Romero; Antonio Salinas Sanchez; Jose Miguel Gimenez Bachs; Francisco Sanchez Sanchez; Julio Escribano; Miguel Segura Martin; Ibrahim Hernández Millán; Julio Virseda. 2003. Prognostic implications of p53 gene mutations in bladder tumors. *The journal of urology*. 169-2, pp.492-499.
- 35 **Artículo científico.** Francisco Sanchez Sanchez; Emilia Mateu; Magdalena Beneyto; Carmen Najera; Felix Prieto. 2000. A CONSTITUTIONAL HOMOZYGOUS MUTATION IN THE RB1 GENE IN A PATIENT WITH UNILATERAL RETINOBLASTOMA. *Journal Medical Genetics*. BMJ. 37-8, pp.615-620. WOS (8)
- 36 **Artículo científico.** Jose manuel Cuevas; Carmen Espinos; Jose maría Millan; Francisco Sanchez Sanchez; Maria Jose Trujillo; Carmen Ayuso; Magdalena Beneyto; Carmen Najera. 1999. Identification of three novel mutations in the MYO7A gene. *Human Mutation*. Wiley. 14-2, pp.181.
- 37 **Artículo científico.** Carmen Espinos; Jose Maria Millan; Francisco Sanchez Sanchez; Magdalena Beneyto; Carmen Najera. 1998. Ala397Asp mutation of myosin VIIA gene segregating in a Spanish family with type-Ib Usher syndrome. *Humann Mutation*. Springer. 102-6, pp.691-694. WOS (7)
- 38 **Artículo científico.** Jose Manuel Cuevas; Carmen Espinos; Carmen Najera; et al; Magdalena Beneyto; (4/9) Jose María Millan. 1998. Detection of a novel Cys628STOP mutation of the myosin VIIA gene in Usher syndrome type Ib. *Molecular and Cellular Probes*. Elsevier. 12-6, pp.417-420.
- 39 **Artículo científico.** (1/8) Francisco Sanchez Sanchez; Emilia Mateu; Carmen Najera; Magdalena Beneyto; Victoria Castell; Miguel Hernandez; Inmaculada Serra; Felix Prieto. 1997. Genetics of retinoblastoma: a study. *Cancer Gent Cytogenet*. Elsevier. 95-1, pp.40-50. SCOPUS (17)
- 40 **Artículo científico.** Carmen ramirez Castillejo; Juan Nacher; Asuncion Molowny; Francisco Sanchez Sanchez; Andres Iruzun; Carlos Lopez. 1997. PHOTOPERIOD-TEMPERATURE AND NEUROBLAST PROLIFERATION-MIGRATION IN THE ADULT LIZARD CORTEX. *Nueroreport*. SCOPUS (24)
- 41 **Artículo científico.** (1/5) Carmen Espinos; Francisco Sanchez Sanchez; Carmen Ramirez Castillejo; Fernando Boix; Carmen Najera. 1997. Polymorphism of alcohol dehydrogenase genes in alcoholic and nonalcoholic individuals from Valencia (Spain). *Hereditas*. Wiley. 126-3, pp.247-253.
- 42 **Congreso.** Minerva Montero Hernandez; Nahuel Perez Moix; M^a Carmen Carrascosa Romero; M^a Pilar Lopez Garrido; Francisco Sánchez Sánchez. Diagnóstico erróneo del Síndrome de Marfan y 7 años de Odisea Diagnóstica. ¿Sabemos interpretar las variantes genéticas?. IV Congreso Multidisciplinar de Genética Humana. 2023. España.

- 43 Congreso.** Minerva Montero Hernandez; M^a Pilar Lopez Garrido; M^a Carmen Carrascosa Romero; Francisco Sánchez Sánchez. RECLASIFICACIÓN DE UNA VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO EN EL GEN CDKN1C A PATOGENICA Y ASOCIACIÓN CON EL SÍNDROME DE IMAGE EN UNA PACIENTE CON DISPLASIA ÓSEA E HIPERLAXITUD ARTICULAR. III Congreso Interdisciplinar en Genética Humana. 2021. España.
- 44 Congreso.** M^a Pilar Lopez Garrido; Johana Rojas Arizmendi; M^a Carmen Carrascosa Romero; Francisco Sánchez Sánchez. HALLAZGOS ACCIDENTALES EN SECUENCIACIÓN MASIVA: CARACTERIZACIÓN FUNCIONAL DE UNA NUEVA MUTACIÓN DEL GEN FGF23 E IMPLICACIONES DIAGNÓSTICAS. I Congreso Interdisciplinar en Genética Humana. 2017. España.
- 45 Congreso.** Cristina Medina Trillo; Francisco Sánchez Sánchez; Joaquin García Feijoo; Ezequiel Campos Mollo; Julio Escribano. MUTACIONES DEL GEN FOXC1 EN CASOS ESPORÁDICOS DE GLAUCOMA CONGÉNITO PRIMARIO. XXVI Congreso Nacional de Genética Humana. 2011. España.
- 46 Congreso.** Cristina medina Trillo; Francisco Sánchez Sánchez; M^a Pilar Lopez Garrido; Ana Fernandez Navarro; Ezequiel Campos Mollo; Joaquin García Feijoo; Julio Escribano. MUTACIONES EN EL GEN FOXC1 EN PACIENTES ESPAÑOLES CON GLAUCOMA CONGÉNITO PRIMARIO. XXV Congreso Nacional de Genética Humana. 2009. España.
- 47 Congreso.** Julio Escribano; M^a Pilar Lopez Garrido; Miguel Coca Prados; Francisco Sánchez Sánchez. FUNCTIONAL ANALYSIS OF CYP1B1 MUTATIONS FOUND IN SPANISH PATIENTS WITH PRIMARY OPEN-ANGLE GLAUCOMA. ARVO 2008. 2008. Estados Unidos de América.
- 48 Congreso.** M^a Pilar Lopez Garrido; Francisco Sánchez Sánchez; Julio Escribano. RELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN PACIENTES CON MUTACIONES EN CY1B1 ASOCIADAS A GLAUCOMA PRIMARIO DE ANGULO ABIERTO. XXIV Congreso Nacional de Genética Humana. 2007. España.
- 49 Congreso.** Antonio Salinas Sanchez; Antonio Rubio del Campo; Francisco Sánchez Sánchez; Jose Miguel Gimenez Bachs; Maria Jose Donate Moreno; Hector Pastor Navarro; Damial Garcia Olmo; Julio Escribano. PAPEL DE LA INACTIVACION POR HIPERMETILACION DEL PROMOTOR DEL GEN REPARADOR hMLH1 EN PACIENTES EN EL CARCINOMA DE CELULAS RENALES ESPORADICO. LXXI Congreso Nacional de Urología. 2006. España.
- 50 Congreso.** Carmen Ramirez Castillejo; Francisco Sánchez Sánchez; Celia Andreu; Sacri Ferron; Jose daniel Aroca Aguilar; Julio Escribano; Isabel fariñas. PEDF, UNA MOLECULA DE NICHU QUE REGULA LA AUTORRENOVACION DE LAS CELULAS MADRE NEURALES. XI Congreso Sociedad española de Neurociencia (SENC). 2005. España.
- 51 Congreso.** Patricia Becerra; Cristina Meyer; N Balko; et al; Luigi Notari. IDENTIFICATION OF A PUTATIVE RECEPTOR FOR PEDF: A LIPASE-LINKED CELL-MEMBRANE PROTEIN WITH BINDING AFFINITY FOR PEDF. The 4th International Symposium on Serpin Structure, Function and Biology. 2005. Australia.
- 52 Congreso.** Julio Escribano; Jose Daniel Aroca Aguilar; Francisco Sánchez Sánchez; Suatha Ghosh; Miguel Coca Prados. MYOCILIN IS PROCESSED IN THE SECRETORY PATHWAY BY AN ENDOPROTEOLYTIC CLEAVAGE AT ARG226. ARVO 2005 Global Networking. 2005. Estados Unidos de América.
- 53 Congreso.** Carmen Ramirez Castillejo; Francisco Sánchez Sánchez; Celia Andrue; Sacri Ferron; Jose Daniel Aroca Aguilar; Julio Escribano; Isabel Fariñas. PEDF: UN EFECTOR NEUROTROFICO CON IMPLICACION EN LA QUIESCENCIA DE LAS CELULAS MADRE NEURALES. II CURSO DE TERAPIA CELULAR organizado por Red de Terapia celular, Instituto de Salud Carlos III. 2004. España.
- 54 Congreso.** Jose Daniel Aroca Aguilar; Francisco Sánchez Sánchez; Julio Escribano. PRODUCCION Y CARACTERIZACION DE LA PROTEINA MIOCILINA EN DISTINTAS LINEAS CELULARES HUMANAS. XXVII Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular (SEBBM). 2004. España.

- 55 Congreso.** Francisco Sánchez Sánchez; JOse Daniel Aroca; Julio Escribano. PRODUCCIÓN IN VITRO DE DISTINTAS FORMAS MUTANTES DE LA PROTEÍNA HUMANA MIOCILINA: ANÁLISIS DE SU IMPLICACIÓN EN GLAUCOMA DE ÁNGULO ABIERTO. XXV Congreso de la SEBBM. 2002. España.
- 56 Congreso.** Francisco Sánchez Sánchez; Sibylle Mitnacht; Emilia mateu; Magdalena Beneyto; Carmen Najera; Felix Prieto. EXPRESIÓN DE MUTACIONES EN EL GEN RB1 DETECTADAS EN PACIENTES AFECTADOS DE RETINOBLASTOMA. XX Congreso Nacional de Genética Humana. 1999. España.
- 57 Congreso.** Francisco Sánchez Sánchez; Emilia Mateu; Magdalena Beneyto; Carmen Najera; Felix Prieto. PENETRANCIA INCOMPLETA EN UN CASO FAMILIAR DE RETINOBLASTOMA. XIX Congreso Nacional de Genética Humana. 1997. España.
- 58 Congreso.** Emilia Mateu; Francisco Sánchez Sánchez; Magdalena Beneyto; Carmen Najera; Felix Prieto. SEARCH OF MUTATIONS IN THE RETINOBLASTOMA GENE. 28TH Annual Meeting. 1996. Reino Unido.
- 59 Congreso.** Francisco Sánchez Sánchez; Emilia Mateu; Magdalena Beneyto; Maria Jose Martinez Sebatian; Felix Prieto; Carmen Najera. PREDICCIÓN DEL RIESGO DE RETINOBLASTOMA HEREDITARIO MEDIANTE ANÁLISIS DE DNA. XXX Jornadas Luso-Españolas de Genética. 1995. Portugal.

1.2.2. Transferencia e intercambio de conocimiento y actividad de carácter profesional

La investigación desarrollada a mi llegada a la Facultad de Medicina de Albacete en el año 2000, momento en el que todavía no existían laboratorios de investigación ni grupo de genética, se centró en el intento de producir a gran escala la proteína humana recombinante PEDF, con propiedades antiangiogénicas. El modelo utilizado de producción fue *Pichia pastoris*. De este trabajo, además de su publicación, se procedió a proteger en 2009 el protocolo de producción y purificación tanto de la proteína completa como de su fragmento carboxilo terminal.

De estos resultados, se inicia una colaboración con el laboratorio de la Dra. Isabel Fariñas, a través de la Dra. Carmen Ramírez Castillejo, con el fin de analizar el posible efecto que podría tener esta proteína recombinante sobre la capacidad de autorenovación de las células madre neuronales en ratón. Los datos obtenidos de este trabajo fue muy interesantes, y fueron publicados, y después protegidos en 2007.

Desde mi inicio en investigación, he trabajado en equipos multidisciplinares, con oncólogos, urólogos, pediatras, neurólogos, oftalmólogos, que ha permitido intercambio de conocimientos entre los investigadores implicados, procedentes tanto de la ciencia básica como de la clínica, permitiendo desarrollar avances importantes en el conocimiento de las bases moleculares de las enfermedades, así como ayudar al diagnóstico de precisión de muchas familias analizadas, permitiendo ofrecer un adecuado asesoramiento genético, y ayudar a proporcionar el mejor tratamiento.

Desde el 2023, nuestro grupo de investigación pertenece al grupo de colaboradores expertos del proyecto IMPacT, dentro del subgrupo de estudio de variantes de significado incierto, en el que aportamos nuestra experiencia y capacidad de llevar a cabo en nuestro laboratorio ensayos funcionales de VUS, y así ayudar a acortar la odisea diagnóstica y terapéutica de muchas familias.

En la actualidad desarrollamos un trabajo de investigación traslacional en colaboración con los clínicos, que permite transferir nuestros resultados directamente a las familias analizadas, y por lo tanto a la sociedad, siendo actualmente imprescindible para poder obtener un diagnóstico de precisión y acortar la odisea diagnóstica que sufren muchas familias con enfermedades minoritarias.

- 1 METHOD FOR THE PRODUCTION AND PURIFICATION OF THE FACTOR DERIVED FROM THE PIGMENTED EPITHELIUM OF THE RETINA IN A YEAST SYSTEM Reg 09/07/2009
- 2 USE OF THE PEDF FACTOR TO INDUCE CELL REGENERATION Reg 23/08/2007
- 3 Producción y purificación de PEDF en un sistema eucariota de alto rendimiento. Reg 2006

- 4 Utilización de PEDF y su extremo c-terminal en la potenciación de la autorrenovación de la célula madre Reg 2006

1.3. ESTANCIAS EN UNIVERSIDADES Y CENTROS DE INVESTIGACIÓN

1.3.1. Estancias

- 1 **Estancia:** Institute of Cancer Research. (Reino Unido). 01/07/2003-31/08/2003.
- 2 **Estancia:** Institute of Cancer Research. (Reino Unido). 01/07/1998-31/08/1998.
- 3 **Estancia:** Institute of Cancer Research. (Reino Unido). 20/03/1998-20/06/1998.

1.4. OTROS MÉRITOS

A lo largo de mi trayectoria investigadora he intentado establecer colaboraciones con diferentes grupos de otras áreas, esta ha permitido adquirir una visión mas amplia de la patología humana, y enfrentarse de una forma mas adecuada al diagnóstico de las enfermedades genéticas humanas.

Desde enero de 2024 se ha iniciado una colaboración del Laboratorio de Genética Médica (Instituto de Biomedicina, UCLM), y la unidad de Genética del Hospital Universitario (Toledo), para acelerar el diagnóstico de precisión en pacientes con enfermedades minoritarias, que tras realizar un estudio genético NGS, los resultados han mostrado la presencias de variantes genéticas de significado incierto. Ya se ha podido confirmar el diagnóstico en una paciente que niveles anómalos de la enzima BTB, portadora de una VUS, que se ha podido demostrar que se trata de una mutación patogénica hipomorfa, compatible con el fenotipo de la paciente.

Desde el 2022 el Laboratorio de Genética Médica (Instituto de Biomedicina, UCLM) inició una colaboración con el Servicio de Neurología del Hospital Universitario de Albacete, para mejorar el diagnóstico de precisión de la ataxia SCA36, relativamente frecuente dentro de las SCA diagnosticadas en la provincia.

Desde 1995, he estado implicado directamente en la formación en materia de investigación de numerosos alumnos, tanto como alumnos internos de colaboración, como de Doctorado, TFM, alumnos de prácticas extracurriculares, y alumnos de ciclos superiores formativos.

2. ACTIVIDAD DOCENTE

2.1. EXPERIENCIA DOCENTE

2.1.1. Dedicación docente (se acredita con el certificado que se adjunta en la sede electrónica de ANECA)

2.1.2. Pluralidad, interdisciplinariedad y complejidad docente

Mi actividad docente se inició durante los últimos dos años del periodo predoctoral, impartiendo docencia de "Genética General" (teoría y prácticas) y "Técnicas de Análisis Genético" en la licenciatura de CC. Biológicas (UV) (1996/99). Tras este periodo, inicio una nueva etapa docente en la Facultad de Medicina de Albacete (UCLM, creada en 1998, y con las directrices del Proyecto Bolonia desde el principio), impartiendo docencia de Genética Humana, y de Genética Molecular y Biotecnología, tanto en la Licenciatura (2000/2009), como a partir de 2010, en el Grado de Medicina (2011/2022). Durante los años 2015/2018, desarrollé parte de mi actividad docente en la Facultad de Medicina de Ciudad Real, tras ser solicitado por el Vicerrectorado de Profesorado (en esta etapa fui el único profesor para la asignatura de Genética Humana). A partir del año 2013 comienzo a impartir docencia de genética humana y farmacogenética en la Facultad de Farmacia de Albacete (UCLM). También he impartido docencia en la asignatura de Biología, tanto del Grado de Farmacia como de Medicina, impartiendo la materia de genoma humano y su expresión. Durante mi etapa docente en Ciudad Real, participé también en la docencia de la asignatura "Avances Diagnóstico y Terapéutico en Patología Médica", en la que se muestra a los alumnos las nuevas herramientas tecnológicas, como terapia génica y celular, genómica, proteómica, farmacogenética, etc. Desde el inicio de 3º curso del Grado de Medicina en la Facultad de Medicina de Albacete,

he participado en la creación y docencia de la asignatura optativa "Medicina evolutiva y Regenerativa" (6 ECTS), en la que se muestra a los futuros profesionales la importancia de conocer la evolución de nuestra especie, y el proceso de adaptación, para entender en muchas ocasiones las causas de la enfermedad, y mejorar la forma de tratar a los pacientes, y apostar por la prevención.

La docencia de genética humana en la Licenciatura de Medicina se impartió en una asignatura intergrada y coordinada entre tres áreas de conocimiento (biología celular, bioquímica y genética), "Estructura y función de la Célula" (20 ECTS, 6,5 Área de Genética) (teoría y prácticas) en 1º curso de la Licenciatura de Medicina (UCLM) (2000/2009), con grupos de 25 alumnos. En esta asignatura se analizaba la célula de manera coordinada e integrada entre las 3 áreas, lo que permitía a los alumnos analizar a la vez el funcionamiento celular desde diferentes perspectivas.

La docencia impartida tanto en la Facultad de Medicina de Albacete como en la de Ciudad Real, se ha desarrollado siguiendo las directrices de Bolonia, con grupos pequeños, y aprendizaje centrado en el alumno, tanto en la Licenciatura como en el Grado. La docencia se ha basado en objetivos y adquisición de competencias, en la que el alumnado es una parte activa de la adquisición de los conocimientos necesarios, trabajando en pequeños grupos, presentando parte de los objetivos, así como la presentación de trabajos relacionados con las competencias que deben adquirir. Los métodos de evaluación han sido a través de preguntas PEM y de respuesta corta, así como a través de la exposición de objetivos, y discusión de las exposiciones, así como los resultados obtenidos en las sesiones prácticas, y el nivel de participación. A través de Campus Virtual, los alumnos disponen de las diapositivas de las clases teóricas, bibliografía adicional (revisiones recientes, artículos de investigación), videos, charlas, problemas, etc. La docencia desarrollada en el Grado de Medicina (UCLM) se engloba en el desarrollo de un Proyecto de Innovación Docente, centrado en el estudiante, en el aprendizaje basado en la resolución de problemas, y el desarrollo de sesiones prácticas que permitan ayudar a la comprensión de los conceptos teóricos, y en las que el alumnado participe en parte en el diseño del desarrollo de las mismas.

Me gustaría indicar que según una publicación llevada a cabo por Andrés Como Caparrós y colaboradores (Educación Médica, 2018;19(S2):203-210), en la que analizaban el estado de la enseñanza de la Farmacogenética en las facultades de Farmacia de España, destacaban que solo la Facultad de Farmacia de Albacete (UCLM) cuenta con prácticas experimentales (2 ECTS de 6 ECTS totales), de todas las facultades analizadas.

Además, desde 2004 he participado en docencia de doctorado y de Máster, hasta la actualidad, donde imparto docencia en la asignatura de Genética Médica Experimental en el Master Universitario de Biomedicina Experimental de la UCLM.

También he participado a lo largo de mi trayectoria docente en curso de actualización de profesorado de FP y IES.

Además de la docencia impartida tanto en Grado como en Master, participo con regularidad como miembro de tribunales de evaluación de Trabajos de fin de Grado y de Fin de Master, y de Tesis doctorales, así como en la dirección de TFG, TFM y tesis doctorales.

2.2. EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DOCENTE E INNOVACIÓN

2.2.1. Calidad de la actividad docente

Evaluación mediante autoinforme que se adjunta en la sede de ANECA

2.2.3. Formación para la mejora docente recibida

1 Curso/seminario: II Jornada IMPaCT-Genómica avances y desafíos en la era genómica. (6 horas). 09/10/2023.

Explicación narrativa de la aportación

conocer los avances en el diagnóstico de precisión.

- 2 **Curso/seminario:** Paneles de genes, exomas y genomas. (25 horas). 07/2023.

Explicación narrativa de la aportación

actualización en avances tecnológicos encaminados a mejorar el diagnóstico de precisión de las enfermedades hereditarias

- 3 **Curso/seminario:** Genómica en enfermedades raras. (35 horas). 06/2023.

Explicación narrativa de la aportación

Actualización de los avances en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades hereditarias.

- 4 **Curso/seminario:** Terapia Génica en CyL: Presente y Futuro. 22/11/2021.

Explicación narrativa de la aportación

conocer avances en este tipo de terapia para mostrar información actualizada a los alumnos tanto de Grado como de Master.

- 5 **Curso/seminario:** EXOMA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA: CONCEPTOS, APLICACIONES Y PERSPECTIVAS. (6 horas). 28/06/2021.

Explicación narrativa de la aportación

actualización del empleo de las técnicas NGS en la rutina clínica, que permita ofrecer información actualizada tanto en Grado como en Master.

- 6 **Curso/seminario:** UTILIDAD DE NGS EN EL DIAGNÓSTICO CLINICO TUTINARIO: NUESTRA EVOLUCIÓN EN EL HOSPITAL SANT JOAN DE DEU. (5 horas). 06/05/2021.

- 7 **Curso/seminario:** ENCUENTRO VIRTUAL: NGS Y SU APLICACIÓN EN ONCOLOGÍA. (6 horas). 09/06/2020.

- 8 **Curso/seminario:** ENCUENTRO VIRTUAL: NGS EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS NEURODEGENERATIVAS. (5 horas). 03/06/2020.

- 9 **Curso/seminario:** GENÉTICA MOLECULAR EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS PATOLOGÍAS HUMANAS: ESTRATEGIAS Y TECNOLOGÍAS. (35 horas). 10/07/1995.

Explicación narrativa de la aportación

actualizar los conocimiento y mejora la formación en el estudio de las enfermedades genéticas

- 10 **Curso/seminario:** CANCER, ONCOGENES NUCLEARES Y PROGRESIÓN TUMORAL. (32 horas). 03/07/1995.

Explicación narrativa de la aportación

mejorar los conocimientos y formación en el campo de la genética tumoral, ralconada con el trabajo de tesis doctoral

- 11 **Curso/seminario:** V CURSO AVANZADO PARA POSTGRADUADOS SOBRE RECEPTORES PARA NEUROTRANSMISORES. (35 horas). 15/05/1995.

Explicación narrativa de la aportación

Profundizar en el campo de los ultimos conocimientos sobre recpetores de neurotransmisores

- 12 **Curso/seminario:** ENCUENTRO INTERNACIONAL SOBRE TERAPIA GÉNICA. (10 horas). 28/11/1994.

Explicación narrativa de la aportación

profundizar en los avances de esta nueva herramienta terapeutica

- 13 **Curso/seminario:** Curso Monográfico sobre "SIDA E INFECCIÓN POR V.I.H. (10 horas). 02/05/1994.

Explicación narrativa de la aportación

organizado por el Colegio Oficial de Biólogos y declarado de interés Científico-Sanitario por la Consellería de Sanidad y Consumo; realizado en Valencia, con el fin de ampliar los ultimos avances terapeuticos en esta patologia.

14 Curso/seminario: I JORNADA SOBRE: GENÉTICA MOLECULAR EN MEDICINA. (10 horas). 21/04/1994.

Explicación narrativa de la aportación

organizada por la Unidad de Genética y Diagnóstico prenatal del Hospital Universitario "La Fe" de Valencia, y dirigida por D. Felix Prieto García, Jefe de la Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal, y celebrada en el Hospital Universitario "La Fe" de Valencia, con el fin de actualizar a diferentes profesionales de la sanidad en los últimos avances en materia de genética.

2.4. OTROS MÉRITOS

He participado en la impartición de charlas de divulgación científica, tanto en IESs, como dirigidas a la ciudadanía.

He dirigido Trabajos de Fin de Grado (15) y de Fin de Master (10), así como he participado en la co-dirección de 5 Tesis doctorales.

He participado en varias ocasiones en la Semana de la Ciencia de la UCLM, presentando demostraciones prácticas y charlas a los alumnos de educación secundaria y bachillerato.

Durante mi periodo docente en la UCLM, he sido tanto coordinador de asignatura, como coordinador de curso durante 2 cursos académicos (2004/06) (2011/13), respectivamente.

Tras mi incorporación en la docencia de la nueva Facultad de Farmacia de la UCLM (2013), se utilizaron todos estos nuevos avances y conocimientos para impartir una materia de farmacogenética actual y útil, para unos futuros farmacéuticos que se tendría que enfrentar en numerosas ocasiones con causas genéticas a la hora de realizar un tratamiento adecuado, o frente a reacciones adversas. Desde el 2013 hasta la actualidad, me encargo de toda la docencia de genética humana en la Facultad de Farmacia.

Durante tres cursos académicos, me he encargado de toda la docencia de Genética Humana en la Facultad de Medicina de Ciudad Real.

He preparado material docente tanto para teoría como para prácticas, en la docencia de grado y de Master, disponible a través de Campus Virtual a todos los alumnos.

3. LIDERAZGO

3.2. DIRECCIÓN DE TESIS DOCTORALES Y TRABAJOS FIN DE MASTER

- 1 Trabajo Fin de Máster:** TFM. Análisis Funcional de una variante de significado incierto en el gen MECP2 hallada mediante secuenciación masiva. 07/2023. Sobresaliente 9,6.
- 2 Proyecto Final de Carrera:** Odisea Diagnóstica y Terapéutica: Síndrome de Marfan. 2023. notable.
- 3 :** Síndrome de Rett, ¿es el resultado de la mutación 97Del en MECP2?. 2023. notable.
- 4 Trabajo Fin de Máster:** TFM. Variantes de significado incierto (VUS) en la era de la secuenciación masiva: detección y análisis funcional de una nueva variante en el gen NFIX. 07/2022. Matrícula de Honor.
- 5 Proyecto Final de Carrera:** ESTUDIO FUNCIONAL DE UNA MUTACIÓN EN EL GEN LZTR1 SOSPECHOSA DE PROVOCAR SÍNDROME DE NOONAN EN UN PACIENTE CON FENOTIPO PARTICULAR SIN DIAGNÓSTICO CLÍNICO DEFINITIVO. 2022. notable.
- 6 Proyecto Final de Carrera:** SECUENCIACIÓN MASIVA EN CÁNCER: CLASIFICACIÓN MOLECULAR DE TUMORES Y APLICACIONES TERAPÉUTICAS. 2022. sobresaliente.
- 7 Tesis Doctoral:** Tesis Doctoral. Epidemiología de los Síndromes de microdelección/microduplicación en menores de 18 años de una población española. Caracterización molecular, expresión génica, y descripción fenotípica para los denominados "nuevos síndromes".. 2022. Apto cum laude.
- 8 Trabajo Fin de Máster:** TFM. Análisis funcional de una VUS en el gen CDKN1C hallada mediante secuenciación masiva. 07/2021. Sobresaliente 9,6.

- 9 **Proyecto Final de Carrera:** BASES GENÉTICAS Y MOLECULARES DEL DESORDEN DE ESPECTRO AUTISTA. APLICACIONES EN DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL Y TRATAMIENTO DE PRECISIÓN. 2021. sobresaliente.
- 10 **Proyecto Final de Carrera:** Estudio molecular de un paciente con síndrome dismórfico con hiper-crecimiento compatible con el síndrome de Malan por mutación en el gen NFIX.. 2021. sobresaliente.
- 11 **Trabajo Fin de Máster:** TFM. Análisis funcional de una mutación en el gen IFIH1 causante del Síndrome de Aicardi-Goutières. 07/2020. Notable.
- 12 **Proyecto Final de Carrera:** ESTUDIO FUNCIONAL DE UNA MUTACIÓN DE SIGNIFICADO INCIERTO EN EL GEN CDKN1C. 2020. sobresaliente.
- 13 **Trabajo Fin de Master:** TFM. Análisis funcional de una nueva mutación de significado incierto en el gen PHOX2B hallada por secuenciación masiva. 07/2019. Sobresaliente (9,4).
- 14 **Proyecto Final de Carrera:** ESTUDIO FUNCIONAL DE UNA MUTACIÓN NO DESCRITA PREVIAMENTE Y DE SIGNIFICADO INCIERTO EN EL GEN IFIH1 EN UN CASO DE LEUCOENCEFALOPATÍA. 2019. notable.
- 15 **Proyecto Final de Carrera:** Análisis funcional de una mutación no descrita hallada mediante secuenciación masiva en el gen PHOX2B. 2018. sobresaliente.
- 16 **Proyecto Final de Carrera:** Farmacogenética en psiquiatría. 2018. notable.
- 17 **Trabajo Fin de Máster:** TFM. Análisis funcional de una nueva mutación en el gen FGF23 hallada por secuenciación masiva. 2018. Matrícula de Honor.
- 18 **Proyecto Final de Carrera:** CÁNCER: VISIÓN EVOLUTIVA Y DESARROLLO DE NUEVAS ESTRATEGIAS TERAPÉUTICAS MÁS EFICACES. 2017. sobresaliente.
- 19 **Proyecto Final de Carrera:** BÚSQUEDA DE BIOMARCADORES EN LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER. 2016. notable.
- 20 **Proyecto Final de Carrera:** Papel del gen CYP2D6 en la eficacia del tamoxifeno en cáncer de mama. 2016. sobresaliente.
- 21 **Tesis Doctoral:** Tesis Doctoral. Localización de la célula tumoral circulante en sangre de pacientes con adenocarcinoma colorrectal mediante marcadores de superficie y regulación de su capacidad de autorrenovación. 2016. Apto cum laude.
- 22 **Tesis Doctoral:** Tesis Doctoral. Caracterización del procesamiento proteolítico de miocilina: papel de las calpaínas, influencia sobre la regulación de genes de matriz extracelular e implicaciones en glaucoma. 2012. apto cum laude.
- 23 **Trabajo Fin de Máster:** TFM. Análisis mutacional del gen PITX2 en pacientes con glaucoma congénito primario. 2012. Sobresaliente.
- 24 **Trabajo Fin de Máster:** TFM. Papel de la mutación c.2396 A>T, en glaucoma primario de ángulo abierto: análisis de asociación y funcional.. 2011. Sobresaliente.
- 25 **Trabajo conducente a obtención de DEA:** Diploma de Estudios Avanzados. Genes GSTT1 y GSTM1, posibles factores genéticos asociados al desarrollo del cáncer de colon. 2010. Sobresaliente.
- 26 **Trabajo conducente a obtención de DEA:** Diploma de Estudios Avanzados. Papel del gen FOXC1 en glaucoma congénito primario. 2010. Sobresaliente.
- 27 **Tesis Doctoral:** Tesis Doctoral. CARACTERÍSTICAS DE AUTORRENOVACIÓN DIFERENCIALES ENTRE LA CÉLULA MADRE NORMAL Y TUMORAL TRAS SU EXPOSICIÓN A AGENTES PROLIFERATIVOS O ANTI-TUMORALES.. 2009. apto cum laude.
- 28 **Tesis Doctoral:** Tesis Doctoral. Implicación de los genes MMR en el desarrollo del cáncer renal. 2008. sobresaliente cum laude.

3.4. RECONOCIMIENTO Y RESPONSABILIDAD EN ORGANIZACIONES CIENTÍFICAS Y COMITÉS CIENTÍFICOS-TÉCNICOS

- 1 **Evaluador Proyectos Investigación:** Ministerio de Ciencia e Innovación. Desde 2019.

3.5. OTROS MÉRITOS

Desde 2022 colaboro con la Univ. Popular (AB) en la organización del ciclo de conferencias de divulgación "Abriendo Mentes", seleccionando e invitando a las personas que imparten las charlas, y que ya está en su tercera edición

Desde 2022 soy miembro fundador de la Asociación "Servicio Apoyo Multidisciplinar Paciente Oncológico", donde se ofrece servicio de ejercicio terapéutico, seguimiento endocrino-nutricional, apoyo psicológico, y actividades como meditación, excursiones culturales

Desde 2018 soy miembro fundador y Presidente de "Asociación para la difusión de Avances Oncológicos", para promover actualización de conocimientos de profesionales universitarios relacionados con biomedicina. En 2019 se estable convenio colaboración con UCLM, y la creación del Aula UCLM-ADAO

Desde 2022, el Laboratorio de Genética Médica (UCLM) inició colaboración con Servicio Neurología Hospital Universitario Albacete, para mejorar el diagnóstico de precisión de la ataxia SCA36, relativamente frecuente dentro de las SCA diagnosticadas en la provincia, en el que también está colaborando el Hospital Hellín, y el Hospital La Fe, Valencia, y se están desarrollando dos trabajos de tesis doctoral

En 2021 creé y coordiné un grupo de trabajo multidisciplinar, para establecer un protocolo regional de actuación en casos de intoxicación grave por setas silvestres, que permite disponer en la actualidad de un protocolo unificado en toda la región. Divulgación en televisión nacional, regional, y medios locales.

4. ACTIVIDAD PROFESIONAL

Mi trayectoria profesional tanto docente como investigadora se ha centrado principalmente en el estudio genético-molecular de enfermedades humanas de base genética. Durante mi etapa predoctoral, llevé a cabo estudios de búsqueda de mutaciones en diferentes enfermedades (retinoblastoma, Sínd. Usher, Retinitis Pigmentosa). Durante mi periodo postdoctoral perfeccioné mis habilidades y conocimientos en técnicas de diagnóstico genético, así como en técnicas de proteómica. Supuso un enriquecimiento de mi currículum en nuevas técnicas (Binding, HPLC, expresión-purificación proteínas), de gran utilidad posteriormente en mi labor investigadora. Desde el 2000 desarrollo mi labor en la Facultad Medicina y en la Facultad de Farmacia (UCLM), en el Área de Genética. Desde mi incorporación a la UCLM, he colaborado en la puesta en marcha de las tareas docentes e de investigación del área, ya que me incorporé en los primeros momentos de creación de la Facultad de Medicina. Desde 2015 (por problemas de salud tuve que salir del inicial grupo de investigación en 2012), y comencé una nueva línea de investigación sobre enfermedades minoritarias pediátricas en colaboración con facultativos del Hospital Universitario de Albacete, así con el Servicio de Neurología para el estudio de ataxias hereditarias, y el Servicio de Genética del Hospital Universitario de Toledo, dentro del Laboratorio de Genética Médica de la UCLM, enfocados en ayudar a ofrecer un diagnóstico de precisión en casos sin diagnóstico.