

Fecha del CVA	17/03/2022
---------------	------------

Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre *	ENRIQUE		
Apellidos *	GALÁN GÓMEZ		
Sexo *	Hombre	Fecha de Nacimiento *	18/11/1958
DNI/NIE/Pasaporte *	9.155.487	Teléfono *	924241293
URL Web			
Dirección Email	enrique.galangomez@gmail.com		
Identificador científico	Open Researcher and Contributor ID (ORCID) *		
	Researcher ID		
	Scopus Author ID		

* Obligatorio

A.1. Situación profesional actual

Puesto	Jefe de Servicio. Catedrático de Pediatría		
Fecha inicio	2010		
Organismo / Institución	HOSPITAL UNIVERSITARIO DE BADAJOZ		
Departamento / Centro			
País		Teléfono	
Palabras clave			

A.2. Situación profesional anterior

Periodo	Puesto / Institución / País
2016 -	DIRECTOR DEL DEPARTAMENTO DE CIENCIAS BIOMÉDICAS / Universidad de Extremadura
2010 -	CATEDRÁTICO DE PEDIATRÍA / Universidad de Extremadura

A.3. Formación académica

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Doctor en Medicina y Cirugía	Universidad de Extremadura / España	1988
Licenciado en Medicina y Cirugía	Universidad de Extremadura	1982
Grado de Licenciado	Universidad de Extremadura	
Especialista en Pediatría y Puericultura	MINISTERIO DE EDUCACION Y CIENCIA	
TITULO DE ESPECIALISTA EN GENÉTICA CLÍNICA Y CITOGENÉTICA	Universidad de South Florida, Tampa, Florida, USA	

Parte C. MÉRITOS MÁS RELEVANTES

C.1. Publicaciones

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

- Artículo científico.** María Palomares Bralo; Elena Vallespín; Ángela del Pozo; et al;. 2017. Pitfalls of trio-based exome sequencing: imprinted genes and parental mosaicism —MAGEL2 as an example Genetics in Medicine.
- Artículo científico.** 2014. Informe del estudio Delphi para determinar el grado de acuerdo en el manejo de la afectación ósea en la enfermedad de Gaucher Ciencia y Evidencia. ISSN 2174-8101.

- 3 **Artículo científico.** M Capataz Ledesma; P Méndez Pérez; R Rodríguez López; E GALÁN GÓMEZ. 2013. Síndrome de Allgrove (triple A). Hallazgo de una mutación no descrita en el gen AAAS *An Pediatr (Barc)*.
- 4 **Artículo científico.** A Romero García; A Bermejo Pastor; E Benito Alonso; F Barros Angueira; E Galán Gómez. 2013. Trimetilaminuria primaria o síndrome del olor a pescado: diagnóstico precoz desde atención primaria *An Pediatr (Barc)*.78, pp.272-274.
- 5 **Artículo científico.** ENRIQUE GALÁN GÓMEZ; María Pilar Méndez Pérez; Alfonso Delgado Rubio. 2012. Estudios genéticos en el retraso mental inespecífico *An Pediatr Contin*.
- 6 **Artículo científico.** R Ayuso Velasco; A Torres Aguirre; e Enríquez Zarabozo; E Galán Gómez; E Blesa Sánchez. 2010. ATRESIA DE ESÓFAGO EN EL SÍNDROME DE GOLDENHAR *Cir Pediatr*. 23, pp.65-67.
- 7 **Artículo científico.** E Enríquez Zarabozo; E Blesa Sánchez; R Ayuso Moreno; E Galán Gómez. 2010. MALFORMACIONES DIGESTIVAS Y SU ASOCIACIÓN A LA PATOLOGÍA SINDRÓMICA Y DEFECTOS GENÉTICOS *Cir Pediatr*. 23, pp.46-52.
- 8 **Capítulo de libro.** ENRIQUE GALÁN GÓMEZ. 2014. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS *Cruz Tratado de Pediatría*. 11ª ed. Panamericana. pp.492-498.
- 9 **Capítulo de libro.** 2014. CONSEJO GENÉTICO Y ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS *Diagnostico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*. 4ª ed. Ergon.
- 10 **Capítulo de libro.** ENRIQUE GALÁN GÓMEZ; AM Grande Tejada; M Capataz Ledesma. 2012. FIEBRE EN INMUNODEPRIMIDO *Manual Práctico en Urgencias Pediátricas*. Ergon. pp.87-94.
- 11 **Capítulo de libro.** JJ Cardesa Garcia; ENRIQUE GALÁN GÓMEZ. 2011. MUERTE SUBITA DEL LACTANTE *M Cruz Tratado de Pediatría*. Ergon. pp.2244-2249.
- 12 **Libro o monografía científica.** 2019. Plan integral de Enfermedades raras de Extremadura 2019-2023 *Consejería de Sanidad y Políticas Sociales*.
- 13 **Libro o monografía científica.** 2015. ENFERMEDADES INFECCIOSAS. Tratado de Pediatría. Volumen 3 *ENFERMEDADES INFECCIOSAS*. Grupo CTO. VOLUMEN-3.
- 14 **Libro o monografía científica.** 2015. NUTRICION Y CRECIMIENTO. Tratado de Pediatría. Volumen 2 *NUTRICION Y CRECIMIENTO*. Grupo CTO. VOLUMEN-2.
- 15 **Libro o monografía científica.** 2015. PATOLOGIA PRENATAL Y PERINATAL. Tratado de Pediatría. VOLUMEN 1 *PATOLOGIA PRENATAL Y PERINATAL*. Grupo CTO. VOLUMEN-1.
- 16 **Libro o monografía científica.** 2015. PATOLOGÍA POR APARATOS. Tratado de Pediatría. Volumen IV *PATOLOGÍA POR APARATOS*. Grupo CTO. VOLUMEN-4.
- 17 M Palomares-Bralo; E Vallespín; Á del Pozo; et al;. 2017. Pitfalls of trio-based exome sequencing: imprinted genes and parental mosaicism—MAGEL2 as an example *Genetics in Medicine*. 19, pp.1283-1285.
- 18 J Tenorio; A Mansilla; M Valencia; et al;. (177). 2014. A new overgrowth syndrome is due to mutations in RNF125 *Hum Mutat*.35(12), pp.1436-41-1441.
- 19 RM Fernández; R Núñez Ramos; MV Enguix Riego; et al;. 2014. Waardenburg syndrome type 4: report of two new cases caused by SOX10 mutations in Spain *Am J Med Genet A*.164A(2), pp.542-547.
- 20 R Rodríguez López; JM Carbonell Pérez; A Margallo Balsera; et al;. 2013. The modifier effect of the BDNF gene in the phenotype of the WAGRO syndrome *Gene* 516, pp.285-290.
- 21 E Guillén Navarro; MR Domingo Jiménez; C Alcalde Martín; R Cancho Candela; ML Couce; E Galán Gómez; O Alonso Luengo. 2013. Clinical manifestations in female carriers of mucopolysaccharidosis type II: a Spanish cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 8, pp.92-98.
- 22 A Margallo Balsera; M Núñez Estévez; E Balboa Beltrán; et al;. 2013. Distinct mechanism of formation of the 48, XXYY karyotype *Molecular Cytogenetics*. 6, pp.25-29.
- 23 E Guillén-Navarro; AJ Blasco; LG Gutiérrez-Solana; ML Couce; R Cancho-Candela; P Lázaro; grupo de trabajo Hunter España. 2013. Guía de práctica clínica para el tratamiento del síndrome de Hunter *Med Clin (Barc)*.141, pp.453.e1-453.e13.
- 24 P Makrythanasis; B van Bon; M Steehouwer; et al;. 2013. MLL2 mutation detection in 86 patients with Kabuki syndrome: a genotype-phenotype study *Clin Genet*. 84, pp.539-545.

- 25 RM Fernandez; R Nuñez Ramos; MV Enguix Riego; et al;. 2013. Waardenburg Syndrome Type 4: Report of Two New Cases Caused by SOX10 Mutations in Spain *Am J Med Genet Part A.* 9999, pp.1-6.
- 26 BK Burton; DA Whiteman; HOS Investigators. 2011. INCIDENCE AND TIMING OF INFUSION-RELATED REACTIONS IN PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE II (HUNTER SYNDROME) ON IDURSULFASE THERAPY IN THE REAL-WORLD SETTING: A PERSPECTIVE FROM THE HUNTER OUTCOME SURVEY (HOS) *Mol Genet Metab.*103-2, pp.113-120.
- 27 ML Martínez Frías; E Bermejo; L Cuevas; Grupo Periférico del ECEMC. 2010. ANÁLISIS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DE LOS RECIÉN NACIDOS CON DEFECTOS CONGÉNITOS REGISTRADOS EN EL ECEMC: DISTRIBUCIÓN POR ETIOLOGÍA Y POR GRUPOS ÉTNICOS *Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología.* V, pp.20-42.
- 28 C Alcalde Martín; JM Muro Tudelilla; R Cancho Candela; LG Gutiérrez Solana; G Pintos Morell; M Martí Herrero; P Munguira Aguado; E Galán Gómez. 2010. FIRST EXPERIENCE OF ENZYME REPLACEMENT THERAPY WITH IDURSULFASE IN SPANISH PATIENTS WITH HUNTER SYNDROME UNDER 5 YEARS OF AGE: CASE OBSERVATIONS FROM THE HUNTER OUTCOME SURVEY (HOS) *Eur J Med Genet.* 53, pp.371-377.
- 29 BK Burton; N Guffon; J Roberts; AT van der Ploeg; SA Jones; HOS investigators. 2010. HOME TREATMENT WITH INTRAVENOUS ENZYME REPLACEMENT THERAPY WITH IDURSULFASE FOR MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE II — DATA FROM THE HUNTER OUTCOME SURVEY *Mol Genet Metabol.* 101, pp.123-129.
- 30 N Mendelsohn; p Harmatz; o Bodamer; et al; Hunter Outcome Survey Investigators. 2010. IMPORTANCE OF SURGICAL HISTORY IN DIAGNOSING MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE II (HUNTER SYNDROME): DATA FROM THE HUNTER OUTCOME SURVEY *Genetics in Medicine.* 12, pp.816-822.
- 31 E Bermejo; L Cuevas; Grupo Periférico del ECEMC; ML Martínez Frías. 2010. INFORME DE VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN ESPAÑA: DATOS REGISTRADOS POR EL ECEMC EN EL PERIODO 1980-2009 *Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología.* V, pp.68-100.

C.2. Congresos

- 1 Mucopolysaccharidosis in Pediatrics. Diagnosis and treatment. IV International Congress Pediatrics 2.0. 2019. Rusia. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral). Congreso.
- 2 Changes in Clinical Genetics in the last 25 years. IV International Congress Pediatrics 2.0. 2019. Rusia. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 3 Moderador de la Mesa Redonda: Genética aplicada a la Nefrología Pediátrica. XLIV Congreso de la Asociación Española de Nefrología Pediátrica. 2019. España. Participativo - Otros.
- 4 Moderador de la Mesa de Comunicaciones. CVII Reunión de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. 2019. España. Participativo - Otros.
- 5 Cambios en la genética Clínica en los últimos 30 años. I Jornada de la Sociedad Extremeña de Enfermedades raras. 2018. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral). Congreso.
- 6 Mucopolisacaridosis. Mesa Redonda: avances terapéuticos. I Jornada de la Sociedad Extremeña de Enfermedades raras. 2018. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral). Congreso.
- 7 Resultados de Talla adulta en pacientes nacidos pequeños para la edad gestacional tratados con GH. 40 Congreso de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. 2018. España. Participativo - Póster. Congreso.
- 8 Diagnóstico precoz de las enfermedades metabólicas en la infancia. XXXX Reunión científica conjunta de las sociedades de Pediatría de Andalucía Oriental, Occidental y Extremadura. Sociedades de Pediatría de Andalucía Oriental, Occidental y Extremadura. 2018. España. Participativo - Otros. Congreso.

- 9 I. Bravo Candela; MC Vicho González; P Méndez Pérez; J Saenz Huratdo; Enrique Galán Gómez. Importancia del diagnóstico molecular ante la sospecha clínica. CV Reunión Científica de la SPAOYEX. SPAOYEX. 2016. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 10 Enrique Galán Gómez; I. Bravo Candela; MC Vico González; P Méndez Pérez; J Saenz Huratdo. Síndrome de Simpson Golabi Behmel. Importancia del diagnóstico molecular ante la sospecha clínica. CV Reunión Científica de la SPAOYEX. 2016. España.
- 11 MENTAL RETARDATION OF GENETIC ORIGIN. Pediatric Congress. 2015. Portugal. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral). Congreso.
- 12 E Gil Poch; MP Méndez Pérez; MDC Prieto Zazo; L Galán Bueno; Y García García; MM Casero González; R Espejo Moreno; M Fuentes Guerrero; E Galán Gómez. Alteraciones Genéticas en Déficit cognitivos. LIII Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. 2015. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 13 Y García García; M Bermejo Pastor; MDLA Expósito Expósito; E Gil Poch; MDC Prieto Zazo; L Galán Bueno; M Capataz Ledesma; E Galán Gómez. Alergia alimentaria múltiple. A propósito de un caso. CII Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. 2013. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 14 L Galán Bueno; V Moreno Carbonell; F Romero Vivas; Y García García; I Tinoco Martin; E Gil Poch; MDC Prieto Zazo; B Palomino Vasco; E Galán Gómez. Atención y tratamiento del neonato con Bloqueo auriculo-ventricular (BAV) completo congénito. CII Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. 2013. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 15 M Capataz Ledesma; A Márquez Armenteros; L Santiago Arribas; B Rojas Recio; B Palomino Vasco; Y García García; MDC Prieto Zazo; E Galán Gómez. Crisis comicial en un lactante. Debut de Glucogenosis tipo III. CII Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. 2013. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 16 MDC Prieto Zazo; AM Grande Tejada; JM Vagace Valero; MD de la Maya Retamar; A Torres de Aguirre; I Santamaria Ossorio; L Galán Bueno; E Gil Poch; E Galán Gómez. Tumoración laterocervical ¿Cuál es el diagnóstico?. CII Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. 2013. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 17 AM Grande; J Ruiz Aragón; C Zarallo Reales; S Árias Castro; S Márquez Peláez; E Galán Gómez. Visceral Leishmaniasis at aun University Hospital. 31st Annual Meeting of the European Society of Infectious Pediatric Diseases. 2013. Italia.
- 18 R Rodríguez López; P Beato Víbora; P Méndez Pérez; D Santos Alburquerque; MT García de Cáceres; P Sánchez Giralt; P Gil Cortés; E Galán Gómez; M Núñez Estévez. A genome-wide SNP/CNV study on mental delay with severe obesity at early-onset: correlation molcuylar characterization-phenotyper. 20th European Congress on Obesity (ECO2013).. 2013. Reino Unido.
- 19 R Rodríguez López; P Beato Víbora; P Méndez Pérez; D Santos Alburquerque; MT García de Cáceres; P Sánchez Giralt; P Gil Cortés; E Galán Gómez; M Núñez Estévez. A genome-wide SNP/CNV study on mental delay with severe obesity at early-onset: correlation molcuylar characterization-phenotyper. 20th European Congress on Obesity (ECO2013).. 2013. Reino Unido.
- 20 R Rodríguez López; P Beato Víbora; P Méndez Pérez; D Santos Alburquerque; MT García de Cáceres; P Sánchez Giralt; P Gil Cortés; E Galán Gómez; M Núñez Estévez. A genome-wide SNP/CNV study on mental delay with severe obesity at early-onset: correlation molcuylar characterization-phenotyper. 20th European Congress on Obesity (ECO2013).. 2013. Reino Unido.
- 21 NA Fuentes Bolaños; E Galán Gómez; L Santiago Arribas; C Moreno Hurtado; B Palomino Vasco; IM Ceballos Rodríguez. Rápido incremento en la incidencia de ano imperforado: análisis epidemiológico, del patrón de presentación y del manejo inicial. 61º Congreso Nacional de Pediatría. 2012. España. Participativo - Póster.

- 22 Mayte García de Cáceres; Trinidad Herrera Moreno; Pilar Méndez Pérez; Aránzazu Margallo Balsera; Plácida Sánchez Giralt; Manuela Núñez Estévez; Julia Sáenz Hurtado; José María Carbonell Pérez; Francisco Barros Angueira; Miguel Fernández Burriel; Enrique Galán Gómez; Raquel Rodríguez López. PROTOCOLO DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO DEL RETRASO MENTAL NO FILIADO: UTILIDAD DE LOS ARRAYS DE SNPs/CNVs. XXV Congreso Nacional de AETEL. 2012. España. Participativo - Póster.
- 23 R Rodríguez López; P Méndez Pérez; M González-Carpio Serrano; T Herrera Moreno; MT García de Cáceres; P Sánchez Giralt; JM Carbonell Pérez; J Sáenz Hurtado; E Galán Gómez; M Núñez Estévez. HIGH DENSITY ARRAY (SNPS/CNVS) IN GENETIC DIAGNOSIS OF SYNDROMIC MORBID OBESITY: CHARACTERIZATION OF NEW ALTERATIONS. XIX European Congress on Obesity. 2012. Francia.
- 24 JJ Tejado Balsera; P Méndez Pérez; IM Ceballos Rodríguez; MG Membrillo Lucena; MR Muñoz Núñez; E Galán Gómez; S Arias Castro; JA Constantino Cabrera; MT Porcel López. PACIENTE CON ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS Y OSIFICACIÓN MUSCULAR. C Reunión de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura y I Reunión Conjunta con la Sociedad Andaluza de Neumología Pediátrica. 2011. España. Participativo - Póster.
- 25 IM Ceballos Rodríguez; P Méndez Pérez; JJ Tejado Balsera; C Marquinez; E Galán Gómez; S Arias. SÍNDROME DE TREACHER-COLLINS. C Reunión de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura y I Reunión Conjunta con la Sociedad Andaluza de Neumología Pediátrica. 2011. España. Participativo - Póster.
- 26 M Capataz Ledesma; JJ Tejado Balsera; P Méndez Pérez; J Vaquerizo Madrid; R Rodríguez López; E Galán Gómez. SÍNDROME DE ALLGROVE. HALLAZGO DE UNA NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN AAAS. XX Reunión Anual del ECEMC. ECEMC. 2011. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 27 M Capataz Ledesma; JJ Tejado Balsera; P Méndez Pérez; J Vaquerizo Madrid; R Rodríguez López; E Galán Gómez. SÍNDROME DE ALLGROVE. HALLAZGO DE UNA NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN AAAS. 60 Congreso de la Asociación Española de Pediatría. Asociación Española de Pediatría. 2011. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral).
- 28 A Salguero Romero; V Villar Galván; P Asensio González; CI Zapallo Reales; IM Ceballos Rodríguez; E Galán Gómez. LINFEDEMA PRIMARIO PRECOZ. XCIX Reunión de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. 2011. España. Participativo - Póster.
- 29 M Capataz Ledesma; JJ Tejado Balsera; P Méndez Pérez; J Vaquerizo Madrid; R Rodríguez López; E Galán Gómez. SÍNDROME DE ALLGROVE. HALLAZGO DE UNA MUTACIÓN NO DESCRITA. XCIX Reunión de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. 2011. España. Participativo - Póster.
- 30 Jardim et al.; E Galán. NEURONAL AND NON-NEURONAL FORMS OF MPSII BASED ON A REVIEW OF DATA FROM THE HUNTER OUTCOME SURVEY. 10th International Workshop on Lysosomal Storage Disorders. 2010.
- 31 Link et al.; E Galán. ORTHOPEDIC MANIFESTATIONS OF HUNTER SYNDROME: DATA FROM THE HUNTER OUTCOME SURVEY. 10th International Workshop on Lysosomal Storage Disorders. 2010.
- 32 Parini et al.; E Galán. SURGERIES IN MPSII: DATA FROM HOS. 10th International Workshop on Lysosomal Storage Disorders. 2010.
- 33 Amartino et al.; E Galán. HUNTER OUTCOME SURVEY: ADVANCING THE UNDERSTANDING OF MUCOPOLYSACCHARIDOIS TYPE II IN LATIN AMERICA. XXX Congreso Argentino de Neurología Infantil. 2010.
- 34 Tylki-Szymanska et al.; E Galán. EARLY CLINICAL MANIFESTATIONS OF HUNTER SYNDROME IN EUROPE: DATA FROM THE HUNTER OUTCOME SURVEY. 3rd Congress of European Academy of Paediatrics (EAP) in collaboration with European Society for Paediatric Research. 2010.
- 35 ESTUDIO CLÍNICO EPIDEMIOLÓGICO Y MOLECULAR Y DE CALIDAD DE VIDA DE LOS PACIENTES AFECTOS DE ACONDROPLASIA EN ESPAÑA. IV Congreso internacional I+D+I en Acondroplasia: 10 años creando Red. 2010. España. Participativo - Ponencia oral (comunicación oral). Congreso.

- 36 M Capataz Ledesma; C Zapallo Reales; P Méndez Pérez; N Fuenets Bolaños; MD Sardina González; E Galán Gómez. INSUFICIENCIA SUPRARRENAL TRAS SUPRESIÓN BRUSCA DE CORTICOIDES TÓPICOS. XVIII Congreso de las Sociedades de Pediatría de Andalucía Oriental, Occidental y Extremadura. 2010. España. Participativo - Póster.
- 37 M Capataz Ledesma; C Zapallo Reales; P Méndez Pérez; N Fuenets Bolaños; MD Sardina González; E Galán Gómez. INSUFICIENCIA SUPRARRENAL TRAS SUPRESIÓN BRUSCA DE CORTICOIDES TÓPICOS. XXXIX Reunión de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. 2010. España. Participativo - Póster.
- 38 Guillén Navarro E et al; E Galán. EFFECTIVENESS OF IDURSAULFATASE FOR HUNTER SYNDROME IN EUROPEAN PATIENTS ENROLLED IN THE HUNTER OUTCOME SURVEY. Society for the Study of inborn Errors of Metabolism. 2010.
- 39 Lin et al.; E Galán. HUNTER OUTCOME SURVEY (HOS): CHARACTERIZATION OF HUNTER SYNDROME PATIENTS FROM TAIWAN. 11th International Mucopolysaccharidosis Symposium. 2010. Australia.
- 40 Jones et al; E Galán. SURGICAL INTERVENTIONS PERFORMED BEFORE 3 YEARS OF AGE IN PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOS TYPE II (HUNTER SYNDROME): DATA FROM THE HUNTER OUTCOME SURVEY. 11th International Mucopolysaccharidosis Symposium. 2010. Australia.
- 41 Beck et al.; E Galán. THE HUNTER OUTCOME SURVEY: ADVANCING THE UNDERSTANDING OF MUCOPOLYSACCHARIDOS TYPE II. 11th International Mucopolysaccharidosis Symposium. 2010. Australia.
- 42 Rodríguez González-Herrero et al; E Galán. EAR-NOSE-THROAT MANIFESTATIONS IN HUNTER SYNDROME (SPANISH HOS PATIENTS). European Society of Peadiatric Otorhinolaryngology. 2010. Participativo - Póster. Congreso.
- 43 Keilman et al; E Galán. EAR-NOSE-THROAT SYMTOMS IN PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOS II (HUNTER SYNDROME): DATA FROM THE HUNTER OUTCOME SURVEY. European Society of Peadiatric Otorhinolaryngology. 2010. Participativo - Póster. Congreso.
- 44 Keilman et al; E Galán. EAR-NOSE-THROAT SYMTOMS IN PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS II (HUNTER SYNDROME).. German ENT Society. 2010.
- 45 Muenzer et al; E Galán. SAFETY OF DURSULFASE IN PATIENTS AGED 5 YEARS AND YOUNGER IN THE HUNTER OUTCOME SURVEY. American College of Medical Genetics. 2010.
- 46 Burton et al; E Galán. THE PREVALENCE AND CHARACTERIZATION OF RESPIRATORY INVOLVEMENT OF HUNTER SYNDROME IN THE HUNTER OUTCOME SURVEY. Lysosomal Disease Network. 2010. Estados Unidos de América. Participativo - Póster. Congreso.

C.3. Proyectos y Contratos

- 1 **Proyecto.** RED EPIDEMIOLOGICA DE INVESTIGACION EN ENFERMEDADES RARAS (REPIER):MAPA DE MORBILIDAD POR ENFERMEDADES RARAS SEGÚN EL REGISTRO POBLACIONAL DE EXTREMADURA. Ministerio de Sanidad y Consumo. (Universidad de Extremadura).
- 2 **Proyecto.** BASES MOLECULARES DEL SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE: VARIANTES ALÉLICAS Y DE SPLICING DEL GEN NIPBL Y CARACTERIZACIÓN DE LA DELANGINA.. Ministerio de Sanidad y Consumo. (Universidad de Extremadura).
- 3 **Proyecto.** CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED DE ENFERMEDADES RARAS (CIBERER) HOSPITAL MATERNO INFANTIL, HOSPITAL INFANTA CRISTINA, , BADAJOZ, ESPAÑA. (Universidad de Extremadura).
- 4 **Proyecto.** ESTUDIO CLINICO EPIDEMIOLOGICO Y MOLECULAR Y DE CALIDAD DE VIDA DE PACIENTES AFECTOS DE ACONDROPLASIA EN ESPAÑA. Junta de Extremadura. (Universidad de Extremadura).
- 5 **Proyecto.** ESTUDIO DE LAS ALTERACIONES GENETICAS EN EL VARON INFERTIL. (Universidad de Extremadura).
- 6 **Proyecto.** ESTUDIO DE LOS PACIENTES AFECTOS DE RETRASO MENTAL Y RASGOS DISMORFICOS MEDIANTE SONDAS SUBTELOMERICAS POR FISH.. (Universidad de Extremadura).

- 7 Proyecto.** ESTUDIO MEDIANTE FISH DE LA INCIDENCIA DE SINDROME VELOCARDIOFACIAL EN LOS PACIENTES AFECTOS DE CARDIOPATIAS CONOTRUNCALAS.. (Universidad de Extremadura).
- 8 Proyecto.** PATRON CLINICO-EPIDEMIOLOGICO Y CALIDAD DE VIDA DE PACIENTES PEDIATRICOS CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO I EN EXTREMADURA. (Universidad de Extremadura).
- 9 Proyecto.** Spanish Rare Disease Registries Research Network.. CENTRO DE ACUSTICA APLICADA Y EVALUACION NO DESTRUCTIVA.
- 10 Contrato.** Spanish Rare Disease Registries Research Network M Posada de la Paz. (ISCIII). 12/2011-01/12/2013.
- 11 Contrato.** BASES MOLECULARES DEL SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE: VARIANTES ALÉLICAS Y DE SPLICING DEL GEN NIPBL Y CARACTERIZACIÓN DE LA DELANGINA. (PI061343) FJ Ramos Fuentes. (Instituto de Salud Carlos III). 2007-01/01/2009.
- 12 Contrato.** ESTUDIO CLÍNICO EPIDEMIOLÓGICO Y MOLECULAR Y DE CALIDAD DE VIDA DE PACIENTES AFECTOS DE ACONDROPLASIA EN ESPAÑA (SCSS0745) (Consejería de Sanidad y Consumo). Desde 2007.
- 13 Contrato.** RED EPIDEMIOLÓGICA DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS (REPIER): MAPA DE MORBILIDAD POR ENFERMEDADES RARAS SEGÚN EL REGISTRO POBLACIONAL DE EXTREMADURA (PI052793) (Ministerio de Sanidad y Consumo.). 2006-01/01/2007.
- 14 Contrato.** PATRÓN CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO Y CALIDAD DE VIDA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO I EN EXTREMADURA (SCSS0530). (Consejería de Sanidad y Consumo). Desde 2005.