

## **CV EN BIOLOGIA: DADES ACADÈMIQUES**

- 1986: Llicenciada amb Grau en Ciències Biològiques, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona. Col·legiada 20895-C.
- 1988: Suficiència Investigadora.
- 1996: Doctora en Ciències Biològiques, Facultat de Biologia, Universitat de València.
- 1997: Premi Extraordinari de Doctorat de la Universitat de València.
- 2016: Acreditació en Genètica Humana.
- Membre de la Sociedad Española de Genética Humana.
- Membre de la Sociedad Española de Asesoramiento Genético.

## **EXPERIÈNCIA PROFESSIONAL**

- 1986-89: Estudiant de 3er cicle en el Departament de Biologia Cel·lular i Anatomia Patològica de la Facultat de Medicina, Universitat de Barcelona. Projecte de investigació: Paper dels esteroides com a promotors de la hepatocarcinogènesi experimental en la rata. Direcció: Dr. Jordi Domingo.
- 1990: Investigadora col·laboradora, la Unitat d'Hematologia de l'Hospital La Fe, València.
- 1991-96: Estudiant de 3er cicle en la Unitat de Genètica del Hospital Universitari La Fe, València, adscrita al Departament de Genètica de la Facultat de Biologia de la Universitat de València. Tesi doctoral codirigida per Dr. Francesc Palau (Hospital La Fe) i la Dra. Rosa de Frutos (Facultat de Biologia). Títol "Estudi genètic de l'atàxia de Friedreich: cartografiat fi del locus FRDA i anàlisi de mutacions del gen X25".
- 1996-97: Professora ajudant 2<sup>on</sup> cicle 2<sup>a</sup> etapa en el Departament de Genètica de la Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona. Projecte de investigació: Estudi de la correlació genotip/fenotip en la Síndrome de Down i anàlisi genètica de la regió 21q11.2. Responsable: Dra. Roser González-Duarte.
- 1997-2004: Adjunt numerari amb vinculació especial, Unitat de Genètica. Responsable del Laboratori de Biologia Molecular, Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

## **EXPERIÈNCIA DOCENT**

### **Experiència docent universitària**

- Professora de Pràctiques de Genètica General (curs 1994-95), Departament de Genètica, Facultat de Biologia, Universitat de València, durant el 2<sup>o</sup> cicle de formació predoctoral.

- Professora ajudant 2<sup>o</sup> cicle 2<sup>a</sup> etapa en el Departament de Genètica de la Facultat de Biologia de la Universitat de Barcelona. Setembre 1996 a desembre 1997. Responsable de les pràctiques de Genètica Humana i professora de pràctiques de Genètica Molecular i Genètica Molecular Humana durant els cursos 1996-97 i 1997-98.

### **Experiència docent addicional: formació, màsters i doctorat**

- Curso de Genética para Neurólogos. Sociedad Valenciana de Neurología, Noviembre 1994.

- Genética de las ataxias. XII Curso de Avances en Neuropediatría. UB, Unitat Integrada Hospital Clínic-Sant Joan de Déu, Barcelona, octubre 1998.

- Genoma Humà. Mestratge i Diplomatura en Bioètica, Centre Borja Bioètica, curs 1997-98.

- Bases genètiques de l'atàxia de Friedreich. Mestratge de Biotecnologia, Facultat de Biologia, UB, curs 1997-98.

-Genoma Humà. Mestratge i Diplomatura en Bioètica, Centre Borja Bioètica, curs 1998-99.

-Genética Molecular. Máster de Ortodoncia, Hospital Sant Joan de Déu, UB, curs 1999-2000

-Diagnòstic molecular de Malalties Hereditàries. Mestratge de Biotecnologia, Facultat de Biologia, UB, curs 1999-2000.

-Hiperandrogenismo funcional suprarrenal. Curso de Endocrinología Reproductiva (II. Aspectos Clínicos) Enseñanza basada sobre el caso. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau-UAB, Barcelona, abril 2000.

-Genética Molecular. Máster d'Ortodoncia, Hospital Sant Joan de Déu, UB, curs 2000-2001.

-Diagnòstic molecular de Malalties Hereditàries. Mestratge de Biotecnologia, Facultat de Biologia, UB, curs 2000-2001.

-Síndrome de Rett. Curs de Doctorat: Línies d'investigació en Pediatria, Cirurgia Pediàtrica i Obstetrícia-Ginecologia. Corporació Sanitària Clínic-Hospital St Joan Déu, UB. Maig 2001.

-Etiologia de l'autisme. Curs de Doctorat 'Anàlisi Molecular de Malalties Hereditàries'. Departament de Genètica, UB. Curso 2001-2002.

-Bases genètiques de la síndrome de Rett. Aula Clínic: Actualitzacions en Genètica Clínica. Barcelona, noviembre 2001.

-Biología Molecular y enfermedades neurológicas I y II, Máster en Neuropediatría, UB, 2002-2003.

-La Genètica a la Investigació Biomèdica. Curs de Doctorat Línies d'investigació pediàtrica, cirurgia pediàtrica i obstetrícia i ginecologia, UB 2002-2003.

-Genética Molecular, XV Curso de Avances en Neuropediatría, UB, Noviembre 2002.

## **FORMACIÓ COMPLEMENTÀRIA EN BIOLOGIA**

- 2014-2015: Aplicaciones de la genética en reproducción asistida. ASEBIR, Asociación para el Estudio de la Biología de la Reproducción. 7 crèdits.
- 2002: VI Jornada de Avances en Genética Humana, Barcelona, 14 junio.
- 2002: Taller de Técnicas de Genotipado de Alta Resolución. Aula Científica. 28 horas. Bellaterra 7-9 mayo.
- 1999: Retos metodológicos al final del milenio: La mayoría de edad de la secuenciación de DNA. Situación actual y perspectivas de futuro. Universitat de Barcelona-PE Biosystems. Barcelona 28-29 octubre
- 1999: Simposium Satélite 'Retraso Mental; Una aproximación global', XX Congreso Nacional de Genética Humana, Valencia 17-19 junio.
- 1998: V Congreso Español de Neurología Pediátrica, Sociedad Española de Neurología, Santiago de Compostela 23-26 setembre.
- 1998: IV Jornada de actualización, Asociación Española de Genética Humana. Barcelona, 23 abril.
- 1985: V Curs d'Enginyeria Genètica, Societat Catalana de Biologia, Barcelona.
- 1983: Simposio Internacional de Genética Molecular. Banco de Bilbao, Instituto de Ciencias del Hombre. Barcelona, 22-24 Noviembre

## **PREMIS D'INVESTIGACIÓ**

- 1992: Premi de la Societat Valenciana de Pediatria al treball: 'Análisis molecular y genético de las distrofias musculares de Duchenne y Becker: aplicación al diagnóstico y pronóstico, y a la detección de portadoras'. Autors: F. Palau, E. Mateu, E. Monrós, F. Prieto.
- 1993: European Society of Human Genetics, 25th Annual Meeting, Barcelona, Spain. Premi a la millor comunicació de tipus póster.
- 1994: Premio de Neurogenética de la Sociedad Española de Neurología al treball de Monrós et al. Mapping of Friedreich ataxia locus by identification of recombinant events in patients homozygous by descent, Eur J Hum Genet (1994) 2:291-299.
- 1995: Premio de Neurogenética de la Sociedad Española de Neurología al treball de Palau et al. Early-onset ataxia with cardiomyopathy and retained tendon reflexes maps to the Friedreich's ataxia locus on chromosome 9q. Ann Neurol (1995) 37:359-362.
- 1997: Premi Extraordinari de Doctorat, Universitat de València.

- 1997: Premi Boehringer Mannheim en Genètica Humana. Congreso Nacional de Genética Humana, Pamplona, 19-20 de junio.
- 1997: Premi de Neurogenètica de la Sociedad Española de Neurología al trabajo de Monrós et al. Phenotype correlation and intergenerational dynamics of the Friedreich ataxia GAA trinucleotide expansion. Am J Hum Genet 61:101-110, 1997.
- 2002: Premi de la Orde Hospitalària Sant Joan de Déu al millor treball d'investigació: 'Bases genéticas del Sd Rett'. Barcelona, 8 de març.
- 2002: Premi de la Orde Hospitalària Sant Joan de Déu a la millor comunicació 'Friedreich ataxia: idebenone treatment in pediatrics', presentada per M Pineda al 4<sup>th</sup> Congress of the EPNS European Pediatric Neurology Society, Baden Baden, Germany. Barcelona, 8 de març.

### **PUBLICACIONES: Capítols de llibre**

- F Palau, J López-Arlandis, E Monrós, J Vílchez, F Prieto. Genetics of Friedreich's ataxia in the Spanish Population. Handbook of Cerebellar diseases, pp 459-462. R Lechtenberg ed, M Dekker Inc (New York, USA) 1993
- Palau F, Monrós E. Análisis genético de la ataxia de Friedreich en la población española. Ataxias y Paraplejias Hereditarias: Aspectos Clínicos y Genéticos, pp 145-152. J Berciano ed, Ediciones Ergon (Madrid, España) 1993
- F Palau, E Monrós. Herencia Multifactorial. Tratado de Medicina Interna, J. Rodés et al. Eds., Editorial Médico-Científica, Barcelona, 1997. ISBN: 84-458-0609-2
- F Martínez, E Monrós. Mutación dinámica y enfermedad: expansiones de trinucleótidos. Tratado de Medicina Interna, J. Rodés et al. Eds., Editorial Médico-Científica, Barcelona, 1997. ISBN: 84-458-0609-2v

### **PUBLICACIONES: Articles**

- F Palau, E Monrós, F Prieto, J Vílchez, JM López-Arlandis. Genetic diagnosis of Friedreich's ataxia. **Lancet** 2:1087, 1991. IS - 0140-6736
- F Palau, E Monrós, F Prieto. Diagnóstico genético prenatal de la ataxia de Friedreich. **Prog Diag Pren** 3:193-198, 1991

- S Chamberlain, M Farrall, J Shaw, D Wilkes, J Carvajal, R Hillerman, K Doudney, AE Harding, R Williamson, G Sirugo, R Fujita, M Koenig, JL Mandel, F Palau, E Monrós, et al.  
Genetic recombination events which position the Friedreich's ataxia locus proximal to the D9S15/D9S5 linkage group on chromosome 9q.

**Am J Hum Genet** 52:99-109, 1993. IS – 0002-9297

- E Monrós, P Smeyers, F Rodius, J Cañizares, MD Moltó, J Vílchez, J López-Arlandis, M Pandolfo, R de Frutos, F Prieto, M Koenig, F Palau

Mapping of Friedreich ataxia locus by identification of recombinant events in patients homozygous by descent.

**Eur J Hum Genet** 2:291-299, 1994. IS - 1018-4813

- E Monrós, P Smeyers, MA Ramos, F Prieto, F Palau

Prenatal diagnosis of Friedreich ataxia: improved accuracy by using new genetic flanking markers.

**Pren Diagn** 15:551-554, 1995. IS - 0197-3851

- F Palau, G de Michele, M Pandolfo, E Monrós, S Coccozza, P Smeyers, J López-Arlandis, G Campanella, S Di Donato, J Vílchez, A Filla

Early-onset ataxia with cardiomyopathy and retained tendon reflexes maps to the Friedreich ataxia locus on chromosome 9q.

**Ann Neurol** 37:359-362, 1995. IS - 0364-5134

- E Monrós and F Palau

Reply to the letter Detection of Homozygosity by Descent, by JF Foncin. et al.

**Eur J Hum Genet** 3:203-205, 1995. IS – 1018-4813

- V Campuzano, L Montermini, MD Moltó, I Pianese, M Cossíe, F Cavalcanti, E. Monrós, F Rodius, F Duclos, A Monticelli, F Zara, J Cañizares, H Koutnikova, S Bidichandani, C Gerella, A Brice, P Trouillas, G De Michele, A Filla, R de Frutos, F Palau, P Patel, S Di Donato, JL Mandel, S Coccozza, M Koenig, M Pandolfo

Friedreich ataxia: autosomal recessive disease caused by an introni GAA triplet expansion.

**Science** 271:1423-1427, 1996. IS - 0036-8075

- P Smeyers, E Monrós, J Vílchez, J López-Arlandis, F Prieto, F Palau

A family segregating Friedreich ataxia phenotype is not linked to the FRDA locus.

**Hum Genet** 97: 824-828, 1996. IS - 0340-6717

- E Monrós, J Cañizares, MD Moltó, F Rodius, L Montermini, M Cossée, F Martínez, Prieto, R de Frutos, M Koenig, M Pandolfo, J Bertranpetit, F Palau

Evidence for a common origin of most Friedreich ataxia chromosomes in the Spanish population.

**Eur J Hum Genet** 4:191-198, 1996. IS - 1018-4813

-E. Monrós

Estudi genètic de l'atàxia de Friedreich: cartografiat fi dellocus FRDA i anàlisi de mutacions del gen X25.

Resums de Tesis Doctorals 17, Universitat de València, Servei de Publicacions 1995-1996.

- E Monrós, MD Moltó, F. Martínez, J Cañizares, J Blanca, JJ Vílchez, F Prieto, R de Frutos and F Palau

Phenotype correlation and intergenerational dynamics of the Friedreich ataxia GAA trinucleotide expansion.

**Am J Hum Genet** 61:101-110, 1997. IS - 0002-9297

- MI Arrieta, B Martínez, JM Millán, A Gil, E Monrós, T Núñez, M Telez, F Martínez.

Study of a trimeric tandem repeat locus (SBMA) in the Basque population: Comparison with other populations

**Gene Geography** 11:61-72, 1997. IS - 0394-249X

- E Cardo, E Monros, C Colomé, R Artuch, J Campistol, M Pineda, MA Vilaseca

Children with Stroke: polymorphism of the MTHFR gene, mild hyperhomocysteinemia and vitamin status

**J Child Neurol** 15:295-298, 2000 (Special Article). IS - 0883-0738

- T Pàmpols, JA Arranz, R Artuch, M Baiget, F Borja, P Briones, T Casals, A Chabás, MJ Coll, E del Río, C Domínguez, X Estivill, P Gallano, M Girós, M Martínez, A Maya, M Mila, E Margarit, L Martorell, E Monrós, et al.

Errors congènits del metabolisme (ECM)

**Ped Catalana** 60:561-570, 2000-08-01

-T Sakai, A Wakizaka, M Iriondo, E Monrós

Congenital central hypoventilation syndrome and the gene alteration of the RET

**The Lung perspectives** 8:212-217, 2000

- M de Castro, J García-Planells, E Monrós, J Cañizares, R Vázquez-Manrique, JJ Vílchez, M urtasun, M Lucas, G Navarro, G Izquierdo. MD Moltó, F Palau

Genotype/phenotype analysis of Friedreich ataxia compound heterozygous patients

**Hum Genet** 2000;106:86-92. IS - 0340-6717

- J Armstrong, M Pineda, E Monrós

Mutation analysis of 16S RNA in patients with Rett syndrome

**Ped Neurol** 2000;23:85-87. IS - 0887-8994

-M Pineda, E Monros. Trabajos sobre el síndrome de Rett en un hospital de Barcelona.

**Autismo** 2000;8:5

- MA Vilaseca, E Monrós, R Artuch, C Colomer, C Farre, C Valls, E Cardo, M Pineda  
Anti-epileptic drug treatment in children: hyperhomocysteinemia, B-Vitamins and the 677C-T mutation of the metilenetetrahydrofolate reductase gene.

**Eur J Paed Neurol** 2000;4:269-277 . IS - 1090-3798

-J Cañizares, JM Blanca, JA Navarro, E Monrós, F Palau, MD Moltó  
*dfh* is a *Drosophila* homolog of the Friedreich's ataxia disease gene.

**Gene** 2000;256:35-42. IS - 0378-1119

- M. Pineda, J. Armstrong , E. Monros

Síndrome de Rett. Hallazgo del gen MECP2 como marcador genético.

**Arch Ped** 2000;51:83-85

- J Armstrong, P Póo, M Pineda, E Aibar, E Geán, V Català, E Monrós

Classic Rett syndrome in a boy as a result of somatic mosaicism for a MECP2 mutation.

**Ann Neurol** 2001;5:692. IS - 0364-5134

- Armstrong J, Póo P, Pineda M, Aibar E, Gean E, Català V, Monrós E.

News and comment.

**Ann Neurol** 2001 Nov;50(5):696. PMID: 11857656

- E. Monrós, J. Armstrong, E. Aibar, P Poo, I Canós, M. Pineda,

Rett syndrome in Spain: mutation analysis and clinical correlations

**Brain Develop** 2001;23:S251-S253. IS - 0387-7604

- J. Armstrong, E. Aibar, M. Pineda, M.M. Pérez, E. Geán, M. Carrera, C. Casas, F.

Martínez, E. Monrós \*

Prenatal diagnosis in Rett syndrome

**Fetal Diagn Ther** 2002;17:200-204. IS - 1015-3837

- Artuch R, Aracil A, Mas A, Colomé C, Rissech M, Monrós E, Pineda M.

Friedreich ataxia: idebenone treatment in early stage disease.

**Neuropediatrics**, 2002;33:190-193. IS - 0174-304X

- M Galvan-Manso, J Campistol, E Monros, P Poo, A Vernet, M Pineda, A Sans, J Colomer, J Conill, F Sanmartí.

Síndrome de Angelman: características físicas y fenotipo conductual en 37 pacientes con diagnóstico genético confirmado.

**Rev Neurol** 2002;35:425-429. IS - 0210-0010

- M Mitsui, C Campbell, G Coutinho, X Sun, CH Lai, Y Thorstenson, S Castellvi-Bel, L Fernández, E Monrós, B Tavares, O Porras, G Fontan, RA Gatti.

Independent mutational events are rare in the ATM gene: haplotype prescreening enhances mutation detectio rate.

**Hum Mutat** 2003;22:43-50. IS - 1098-1004

- R Artuch, A Aracil, A Mas, E Monrós, MA Vilaseca, M Pineda. (2003)  
Cerebrospinal fluid concentrations of Idebenone in Friedreich's ataxia patients.

**Neuropediatrics** 2004;35:95-98. IS - 0174-304X

- Okamoto N, Del Maestro R, Valero R, Monros E, Poo P, Kanemura Y, Yamasaki M.  
Hydrocephalus and Hirschsprung's disease with a mutation of L1CAM.

**J Hum Genet** 2004;49(6):334-7. IS - 1434-5161

- Ballestar E, Ropero S, Alaminos M, Armstrong J, Setien F, Agrelo R, Fraga MF, Herranz M, Avila S, Pineda M, Monros E and Esteller M.

The impact of MECP2 mutations in the expression patterns of Rett syndrome patients.

**Hum Genet** 2005;116:91-104.

- Sanchez-García JF, Benet J, Gutiérrez-Mateo C, Séculi JL, Monrós E, Navarro J.  
Multiple mutation analysis of the cystic fibrosis gene in single cells.

**Mol Hum Reprod** 2005;64:129-135.

- P Casano-Sancho, A López-Bermejo, J M Fernández-Real, E Monrós, C Valls, F Rodríguez-González, W Ricart, L Ibáñez

The tumour necrosis factor (*TNF*)- $\alpha$ -308GA promoter polymorphism is related to prenatal growth and postnatal insulin resistance

**Clinical Endocrinology** 2006;64:129-135

- Della Ragione F, Tiunova A, Vacca M, Strazzullo M, Gonzalez E, Armstrong J, Valero R, Campanile C, Pineda M, Hulten M, Monros E, D'Esposito M, Prokhortchouk E.

The X-linked methyl binding protein gene Kaiso is highly expressed in brain but is not mutated in Rett syndrome patients

**Gene** 2006;24;373:83-89

- Monrós E, Junyent A.

Integración del asesoramiento genético y reproductivo con la psicoterapia: Reflexiones a través de un caso

**Revista de Psicoterapia** 2016;27(104):181-202

## **PUBLICACIONES de divulgació**

- E Monrós. Escrito en los genes. Revista Crecer Feliz, Noviembre 2000, pp. 50-51

- E Monrós. Entrevista a BIOMEDIA

<http://www.biomed.net/biomed/R12/entrevista02.htm>, maig 2000



- Entrevista a la Dra. E Monrós, Amics Rett, Associació Catalana de la Síndrome de Ret, Revista II, setembre 2002, pp. 6-7
- E Monrós. Genètica de les Distonies. ALDEC, Butlletí Informatiu de l'Associació de Lluita contra la Distonia a Catalunya, setembre 2003, pp.2-5
- E Monrós. Genètica de les Distonies (1ª part). ALDEC, Butlletí Informatiu de l'Associació de Lluita contra la Distonia a Catalunya, gener 2006, pp.2-3
- E Monrós. El duelo en la enfermedad hereditaria. Nefrogen, Revista de la Asociación para la información y la investigación de enfermedades renales genéticas, AIRG España.

## **PONÈNCIES, CONFERÈNCIES, TAULES RODONES**

- Estrategias para el estudio de las enfermedades hereditarias. I Jornada sobre Genética Molecular en Medicina. Abril 1994, València.
- Otras estrategias de cartografiado genético: desequilibrio de ligamiento y cartografiado por homocigotidat. II Reunión sobre la investigación genética molecular humana en España. València, maig 1995.
- Clonació posicional del gen de l'atàxia de Friedreich: descripció d'un nou model de mutació recessiva i implicacions clíniques. Institut Municipal d'Investigacions Mèdiques (IMIM). Barcelona, marzo 1996.
- Clonació posicional del gen de l'atàxia de Friedreich: descripció d'un nou model de mutació recessiva. Societat Catalana de Biologia. Barcelona, abril 1996.
- Taula Rodona: La genètica en les malalties neurològiques. Genètica de l'atàxia de Friedreich. II Reunió de la Societat Catalana de Neurologia, Barcelona, marzo 1998.
- Bases Moleculares de l'atàxia de Freidreich: correlacions genotip-fenotip. Seminaris Centre de Genètica Mèdica i Molecular-IRO, Hospital Duran i Reynals, mayo 1999.
- Moderadora sesión comunicaciones orales, XX Congreso Nacional de Genética Humana, Valencia, 17-19 junio 1999.
- Bases Moleculares de l'atàxia de Freidreich. Correlació genotip-fenotip. Secció d'Endocrinologia Experimental, Societat Catalana de Biologia, noviembre 1999.
- Moderadora de la mesa redonda 'Genética del desarrollo', X Congreso Nacional de Diagnóstico Prenatal, Barcelona, 22-23 Junio 2000.
- Genética: el lenguaje de los genes. Jornada de Síndromes Genéticos Minoritarios, Hospital Sant Joan de Déu / Associació Syndrom, 17 noviembre 2000.

- Ponente: Rett syndrome: clinical and genetic analysis in the Spanish population. I Congress on Autistic syndromes and Rett syndrome: Causes and Treatments. Siena, Italia. Marzo 2001
- Oral communication: Genetic and clinical analysis of Rett syndrome in Spain. 4<sup>th</sup> Congress of the European Pediatric Neurology Society EPNS. Baden-Baden, Alemania. Setiembre 2001.
- Ponente: El lenguaje de los genes. II Jornadas Nuevo DIA, Desarrollo Integral del Autista. Trastornos Profundos del Desarrollo. Caracas, Venezuela. Noviembre 2001.
- Ponente: Bases genéticas del autismo. II Jornadas Nuevo DIA, Desarrollo Integral del Autista. Trastornos Profundos del Desarrollo. Caracas, Venezuela. Noviembre 2001.
- Ponente: L'interès dels estudis genètics. Dia de la Dystonia, ALDEC, Octubre 2002.
- Ponente: Epidemiología genética del Sd Rett en España, Simpósio Síndrome de Rett e perturbações do espectro autista. Instituto de Biologia Molecular e Celular da Universidade do Porto, Noviembre 2002.
- La genètica de les dystonies, 1<sup>a</sup> Jornada de la Dystonia a Catalunya, Hospital General Universitari de la Vall d'Hebron, desembre 2005.
- El paper de la genètica en la malaltia mental, El Turó Salut Mental, Vilafranca, abril 006.

## **COMUNICACIONES A CONGRESSOS NACIONALS**

- A Romero, J Domingo, F Vilamajor, E Monrós (1988) Efecte promotor del fenobarbital en l'hepatocarcinogènesi induïda per dietilnitrosamina. Biologia del desenvolupament, 6:55-67.
- F Palau, E Monrós, F Prieto (1991) Genètica y diagnóstico prenatal de la ataxia de Friedreich. Ponencia, IV Congreso de Diagnóstico Prenatal, Granada.
- F Palau, J Vílchez, E Monrós, JM López-Arlandis, T Sevilla, F Prieto (1991) El análisis de ligamiento confirma la heterogeneidad clínica de la ataxia de Friedreich. XLIII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona. Neurología 6: 374.
- E Monrós, J Vílchez, L Badía, F Prieto, F Palau (1991) Análisis molecular del gen distrofina en una aniaña afecta de distrofia muscular de Duchenne i síndrome de Turner. XLIII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona. Neurología 6: 374.
- T Sevilla, F Palau, JJ Vílchez, JM López-Arlandis, E Mateu, E Monrós, C Díaz (1992) Mutaciones en la neuropatía hereditaria motora i sensitiva tipo I. XLIV Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, desembre 1992, Barcelona. Neurología 7: 307
- T Sevilla, F Palau, JJ Vílchez, JM López-Arlandis, E Mateu, E Monrós, C Díaz (1992) Duplicación del locus D17S122 en la neuropatía hereditaria motora i sensitiva. XLIV

- Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona. Neurología 7: 308.
- A Paradís, L Alfaro, M Hernández, F Palau, E Monrós, L Badía (1993) Distrofia muscular de Duchenne en una niña. Reunión Anual de la Sociedad Española de Anatomía Patológica, Madrid.
  - P Smeyers, E Monrós, J López-Arlandis, J Víchez, F Prieto, F Palau (1993) Homogeneidad genética frente heterogeneidad clínica intrafamiliar en la ataxia de Friedreich. XLV Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona. Neurología 8: 327.
  - P Smeyers, E Monrós, F Prieto, F Palau (1994) Diagnóstico prenatal de la ataxia de Friedreich mediante análisis indirecto de haplotipos. IV Congreso Español de Neuropediatría. Revista de Neurología 22: 50.
  - E Monrós, P Smeyers, F Palau (1994) Diagnóstico prenatal de la ataxia de Friedreich con marcadores flanqueantes del gen FRDA. XLVI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona. Neurología 9: 448.
  - P Smeyers, E Monrós, J López-Arlandis, M Urtasun, J Víchez, F Palau (1994) Fenotipo y genotipo en la ataxia de Friedreich. XLVI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona. Neurología 9: 449.
  - P Smeyers, E Monrós, JJ Víchez, J López-Arlandis, F Palau (1995) Asociación específica de haplotipos FRDA a formas variantes de ataxia de Friedreich. XVII Congreso Nacional de Genética Humana, Sevilla.
  - F Palau, P Smeyers, F Martínez, J Cañizares, JJ Víchez, J López-Arlandis, F Prieto, R de Frutos, E Monrós (1995) Ataxia de Friedreich: Análisis de haplotipos FRDA en la población española. XVII Congreso Nacional de Genética Humana, Sevilla.
  - E Monrós, J Cañizares, MD Moltó, L Montermini, P Smeyers, F Prieto, M Pandolfo, R de Frutos, F Palau (1995) Descripción de un nuevo marcador diagnóstico para la ataxia de Friedreich. XLVII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona.
  - P Smeyers, E Monrós, JJ Víchez, J López-Arlandis, F Palau (1995) Asociación específica de haplotipos FRDA a formas variantes de ataxia de Friedreich. XLVII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona.
  - E Monrós, J Cañizares, MD Moltó, R de Frutos, F Palau (1996) Caracterització de la primera mutació dinàmica en una malaltia autosòmica recessiva: l'atàxia de Friedreich. Seminari conjunt de les Seccions de Biologia Molecular i del Desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia, Sitges, Barcelona.
  - E Monrós, MD Moltó, JJ Víchez, F Prieto, R de Frutos, F Palau (1996) Anàlisi de la mutació dinàmica associada a l'atàxia de Friedreich i relacions genotip-fenotip. 15è Congrés de Metges i Biòlegs de la Llengua Catalana, Lleida.

- Cañizares J, Blanca JM, Monrós E, de Castro M, Palau F, de Frutos R, Moltó MD (1997) Caracterización Molecular de un pseudogen correspondiente al gen de la ataxia de Friedreich. I Congreso Nacional de la Sociedad Española de Genética, Valencia.
- E Geán, L Gómez, A Domingo, E González, E Fernández, E Monrós, MM Pérez. Síndrome de Hay-Wells. VII Reunión Anual de la Sección de Genética Clínica y Dismorfología de la AEP, Badajoz, marzo 1999.
- E Geán, MA Vicente, MA González, E Monrós, MM Pérez. Hipomelanosis de Ito. VII Reunión Anual de la Sección de Genética Clínica y Dismorfología de la AEP, Badajoz, marzo 1999.
- Monrós E, Vilaseca MA, Colomer J, Playán A, Herrero C, Montoya J, Pineda M (1999) Estudio de la cadena respiratoria y del DNA mitocondrial en dos hermanos afectados de ataxia de Friedreich. XX Congreso Nacional de Genética Humana, Valencia. *Progresos en Diagnóstico Prenatal* 11:235, 1999.
- De Castro M, García-Planells J, Monrós E, Vázquez-Manrique R, Vélchez JJ; Urtasun M, Palau F (1999) Caracterización clínica y molecular de heterocigotos compuestos en la ataxia de Friedreich. XX Congreso Nacional de Genética Humana, Valencia. *Progresos en Diagnóstico Prenatal* 11:228, 1999.
- J Armstrong, E Aibar, M Pineda, E Monrós (2000) Espectre de mutacions en la Síndrome de Rett. VIII Seminari Conjunt Seccions de Biologia Molecular i Biologia del desenvolupament de la Societat Catalana de Biologia, Sitges, Barcelona.
- J Armstrong, E Aibar, M Pineda, E Geán, MM Pérez, P Poo, J Campistol, A Vernet, E Monrós (2000). Espectro de mutaciones en la región codificante del gen MECP2 en una serie de pacientes españolas con síndrome de Rett. XXVII Reunión Anual de la Sociedad española de Neurología Pediátrica, Girona.
- P Poo, J Armstrong, E Monrós (2000). Síndrome de Rett confirmado en un varón (2000). XXVII Reunión Anual de la Sociedad española de Neurología Pediátrica, Girona.
- E Monrós, J Armstrong, MM Pérez, E Geán, E Aibar, F Martínez, M Carrera, C Casas, M Pineda (2000) Diagnóstico prenatal en el Síndrome de Rett. X Congreso Nacional de Diagnóstico Prenatal, Barcelona. *Progresos en Diagnóstico Prenatal* 12, 2000.
- M Pineda, J Armstrong, E Monrós (2000) Síndrome de Rett: hallazgo del gen MECP2 como marcador genético. II Jornadas sobre Autismo: el autismo en el siglo XXI. Reunión Anual de Autismo en España, Jaén.
- A Aracil, M Pineda, A Mas, E Monrós, M Rissech, J Colomer, M Morales, C Colomé, R Artuch. Ataxia de Friedreich: tratamiento con idebenone en edad pediátrica. XXVIII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica. *Rev Neurol* 33:282, 2001.

--Armstrong J, Aibar E, Póo P, Pineda M, Geán E, Català V, Monrós E. Síndrome de Rett clàssica en un nen, deguda a mosaïcisme somàtic per a una mutació en el gen MECP2. IX Seminari Conjunt de Biologia Molecular i Biologia del Desenvolupament. Canet de Mar, juny 2001.

-Armstrong J, González E, Aibar E, Gean E, Pineda M, Póo P, Vernet A, Campistol J, Monrós E. Análisis genético y clínico del síndrome de Rett en España. Comunicació Oral XXI Congreso Nacional de Genética Humana. Oviedo, octubre 2001.

-Domingo A, Póo P, Molins E, Cahis C, Monrós E. Fenotipo Prader-Willi-like causado por dosis múltiple de la región materna 15q11-q13. 51 Congreso de la Asociación Española de Pediatría, junio 2002.

## **COMUNICACIONES A CONGRESOS INTERNACIONALS**

- E Monrós, D Estadella, J Domingo (1987) Ethynylestadiol and deoxycholic acid as promoters in rat liver carcinogenesis initiated by diethylnitrosamine. Cell Biology Reviews, S2: 104.

- E Monrós, F Prieto, J López-Arlandis, JJ Vílchez, T Sevilla, F Palau (1992) Molecular genetic analysis of a Friedreich's ataxia founder effect in Southeastern Spain. European Society of Human Genetics, 24th Annual Meeting, Helsinore, Dinamarca.

- E Monrós, J López-Arlandis, J Vílchez, F Prieto, F Palau (1992). Friedreich ataxia in the Spanish population: linkage disequilibrium and recombinations which orientate the location of the disease locus. European Society of Human Genetics, 24th Annual Meeting, Helsinore, Dinamarca.

- F Martínez, L Badía, R Montero, M Beneyto, JM Millán, E Monrós, F Prieto (1992) Analysis of fragile-X mutation in 16 Spanish families. European Society of Human Genetics, 24th Annual Meeting, Helsinore, Dinamarca.

- F Palau, E Monrós, J López-Arlandis, J Vílchez, T Sevilla, F Prieto (1992) Molecular genetic studies on Friedreich ataxia. Third Meeting of the European Neurological Society, Lausanne. J. Neurol 239 (suppl.2): S47

- JJ Vílchez, E Monrós, JM López-Arlandis, T Sevilla, F Prieto, F Palau (1992) Clinical heterogeneity in Friedreich ataxia is confirmed by molecular analysis. Third Meeting of the European Neurological Society, Lausanne. J Neurol 239 (suppl.2): S47.

- Martínez F, Badía L, Montero R, Millán JM, Palau F, Monrós E, Prieto F (1993) The fragile-X mutation in 12 Spanish families. Sex differences in length of the amplified (CGG)<sub>n</sub> region. European Society of Human Genetics, 25th Annual Meeting, Barcelona, Spain.

- E Monrós, J Cañizares, MD Moltó, M Pandolfo, F Prieto, R de Frutos, F Palau (1993). Haplotype analysis of three consanguineous families maps the Friedreich ataxia locus beyond D9S5 locus. European Society of Human Genetics, 25th Annual Meeting, Barcelona, Spain.
- F Palau, E Monrós, J Cañizares, MD Moltó, R de Frutos, F Prieto (1993). Haplotype analysis of three consanguineous families maps the Friedreich ataxia locus beyond D9S5 locus. International Workshop on the Molecular Genetics of Friedreich and dominant ataxias, Capri, Itàlia.
- F Palau, E Monrós, J Cañizares, MD Moltó, M Pandolfo, R de Frutos, F Prieto (1993). Homozygosity mapping places the Friedreich ataxia gene centromeric to D9S5 locus. Annual Meeting of the American Society of Human Genetics. Am J Hum Genet 53 (suppl.): 1056.
- F Palau, S Coccozza, M Pandolfo, E Monrós, G de Michele, P Smeyers, J López-Arlandis, J Vílchez, S Di Donato, A Filla (1994) Evidence for genetic homogeneity of Friedreich ataxia with retained reflexes on chromosome 9q. Fourth Meeting of the European Neurological Society, Barcelona, Spain. J Neurol 241 (suppl.1): S23.
- P Smeyers, E Monrós, J López-Arlandis, M Urtasun, J Vílchez, F Palau (1994) Genetic linkage analysis suggests that cardiomyopathy is essential for Friedreich ataxia diagnosis. Fourth Meeting of the European Neurological Society, Barcelona, Spain. J Neurol 241 (suppl.1): S107.
- E Monrós, J Bertranpetit, J Martínez, P Smeyers, F Prieto, F Palau (1995) Refined location of the FRDA gene by linkage disequilibrium mapping. European Society of Human Genetics, 27th Annual Meeting, Berlín, Alemanya.
- F Palau, JJ Vílchez, E Monrós, F Martínez, J López-Arlandis, T Sevilla, F Prieto (1995) Genetic heterogeneity of autosomal dominant cerebellar ataxia type III: evidence for the existence of a second locus. European Society of Human Genetics, 27th Annual Meeting, Berlín, Alemanya.
- F Martínez, B Martínez, E Monrós, JM Millán, F Prieto, MI Arrieta (1995) Normal GAG variation of the Androgen Receptor gene in the Basque population. European Science Foundation, European Research Conference on Inherited disorders and their genes in different european populations. St. Feliu de Guíxols, Spain.
- V Campuzano, L Montermini, MD Moltó, L Pianese, M Cossée, F Cavalcanti, E Monrós, F Rodius, F Duclos, A Monticelli, F Zara, J Cañizares, R de Frutos, F Palau, PL Patel, S Di Donato, JL Mandel, S Coccozza, M Koenig, M Pandolfo (1996) Friedreich ataxia, the first autosomal recessive disease caused by an intronic GAA triplet repeat expansion. HGM'96. HUGO's Human Genome Meeting, Heidelberg, França.

- E Monrós, J Cañizares, MD Moltó, L Montermini, F Martínez, P Smeyers, F Prieto, R de Frutos, M Koenig, M Pandolfo, J Bertranpetit, F Palau (1996) Evidence for a common origin of most Friedreich ataxia chromosomes in the Spanish population. 28th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics. Eur J Hum Genet 4 (suppl.1): 81.
- F Palau, E Monrós, MD Moltó, J Cañizares, JJ Vílchez, J Blanca, F Prieto, R de Frutos (1996) Dynamics of the recessive GAA trinucleotide repeat associated with Friedreich ataxia. 1996 Annual Meeting of the American Society of Human Genetics. Am J Hum Genet (supp) 59:1601.
- Valero R, Bayés M, Monrós E, Sánchez-Font MF, Marfany G, González-Duarte R (1997) Methodological approaches to identify genes in the 21q11.2 region. International Conference on Chromosome 21 and Medical Research on Down Syndrome, Barcelona, Spain.
- Valero R, Monrós E, Sánchez-Font MF, Marfany G, González-Duarte R (1997) Methodological approaches to gene search in 21q11.2. I Congreso Nacional de la Sociedad Española de Genética, II Mini-Symposium FEGS/SEG on Animal Models and Genetic Disease, Valencia, Spain.
- De Castro M, García-Planells J, Monrós E, Vazquez-Manrique R, Vílchez JJ, Urtasun M, Lucas M, Navarro G, Izquierdo G, Palau F (1999) Molecular and Clinical characterization of Friedreich's ataxia compound heterozygotes. 31<sup>st</sup> Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Geneva, Switzerland. Eur J Hum Genet 7 (supp 1):53, 1999.
- Monros E, Armstrong J, Canos I, Pineda M (2000) Paternal skewed X inactivation in sporadic Rett syndrome patients. European Human Genetics Conference 2000, Amsterdam. Eur J Hum Genet 8 (supp 1):136, 2000.
- Armstrong J, Pineda M, Canos I, Monros E (2000) Spectrum of mutations at MECP2 gene coding region in a series of Spanish Rett syndrome patients. European Human Genetics Conference 2000, Amsterdam. Eur J Hum Genet 8 (supp 1):156, 2000.
- Monrós, E, Armstrong J, Aibar E, Poo P, Canós I, Pineda M (2000). Spectrum of mutations, X chromosome inactivation analysis and clinical correlations in a series of Spanish Rett syndrome patients. World Congress on Rett syndrome, Karuizawa, Japan, July 2000.
- JF Sánchez-García, J Benet, C Gutiérrez-Mateo, E Monrós, MC Pons, M Grossmann, JM Calafell, et al. A method for Cystic Fibrosis multiple mutation detection in Preimplantation Genetic Diagnosis. 3<sup>rd</sup> European Cytogenetics Conference. Ann Genet 44 (supp.1):S152, 2001.
- JF Sánchez-García, J Benet, C Gutiérrez-Mateo, E Monrós, MC Pons, M Grossmann, JM Calafell, et al. PEP-PCR application in single cells for Cystic Fibrosis multiple mutation detection. ESHRE 17<sup>th</sup> Annual Meeting. Lausanne, Switzerland, Juliol 2001.

-Artuch R, Colomer M, Sierra C, Brandi N, Vilaseca MA, Mas A, Monros E, Rissech M, et al. Friedreich ataxia: idebenone treatment in pediatric patients. European Meeting on Mitochondrial Pathology, Euromit 5. Mitochondrion 1 (suppl.1):S26, 2001.

-E Monros, M Pineda, E González, E Geán, P Póo, A Vernet, J Campistol, J Armstrong. Genetic and clinical analysis of Rett syndrome in Spain. Oral Communication. 4<sup>th</sup> International Congress of the European Paediatric Neurology Society. Eur J Paed Neurol 5:A35, 2001.

-M Pineda, A Aracil, A Mas, E Monrós, M Rissech, J Colomer, C Colomé, R Artuch. Friedreich ataxia: idebenone treatment in paediatrics. Oral Communication. 4<sup>th</sup> International Congress of the European Paediatric Neurology Society. Eur J Paed Neurol 5:A98, 2001.

-E Monros, V Català, E Geán, P Póo. Prader-Willi phenotype caused by multiple dosage of maternal 15q11-q13 region. European Human Genetics Conference 2002. May 25-28. Eur J Hum Genet 2002;10(S1):233.

- M Pineda, J Armstrong, A Aracil, C Garrido, E Gonzalez, E Also, P Poo, J Campistol, A Vernet, E Monros. Severity score and correlation with the genotype in Rett syndrome. Eur Society of Neuropaediatrics, Paris 2003.

## **PROYECTOS DE RECERCA**

- Genética molecular de la ataxia de Friedreich y de la neuropatía de Charcot-Marie-Tooth tipo I: Análisis genético.

Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología (SAF92-0939-C02-01) Juny 1992- Juny 1995. Estudiante de 3er ciclo adscrita al proyecto.

IP: F. Palau

- Clonación posicional del gen de la ataxia de Friedreich.

Proyectos de Investigación y Desarrollo Tecnológico, Generalitat Valenciana (GV-1097/93). Gener-Desembre 1994. Estudiante de 3er ciclo adscrita al proyecto.

IP: F. Palau

- Genética molecular de las ataxias cerebelosas autosómico dominantes (ACAD):

Diagnóstico molecular de la ACAD tipo I y cartografiado genético de la ACAD tipo III.

Fondo de Investigaciones Sanitarias, FISS 95/1824. Junio 1995-Mayo 1998. Estudiante de 3er ciclo adscrita al proyecto.

IP: F. Palau



- Bases genéticas y moleculares de la ataxia de Friedreich: aislamiento y caracterización del gen FRDA, análisis mutacional y correlación genotipo-fenotipo.

Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología (SAF96-0312-C02-01). Enero 1996-Diciembre 1996. Estudiante de 3er ciclo adscrita al proyecto.

IP: F. Palau

- Bases genéticas del Síndrome de Rett

Fondo de Investigación Sanitaria, FIS 99/0235. Enero 1999- Diciembre 2001

**IP: E. Monrós**

- Diagnòstic pre-concepcional de la fibrosi quística.

La Marató TV3. Enero 1999-Diciembre 2001. Equipo Investigador.

IP: J. Navarro

-Estudio de las proteínas que intervienen en la patogénesis de las Distrofias Musculares en la infancia y la adolescencia. Correlaciones clínicas, inmunohistoquímicas, bioquímicas y genéticas.

La Marató TV3. 1999- 2001. Equipo Investigador

IP: E. Fernández Alvarez (HSJD)

-Análisis de factores de la homeostasis vascular en pacientes con retraso de crecimiento intrauterino: estudio genético y metabólico.

Fondo de Investigación Sanitaria, FIS 01/0455. 2001- 2002. Equipo Investigador

IP: A. López Bermejo (HSJD / H. Girona)

-Autisme: Estudi i classificació de pacients dins l'espectre autista, i implicacions del gen MECP2 (Xq28) i de gens candidats funcionals de les regions 15q11-q13 en l'autisme associat a retard mental.

La Marató TV3. 2002- 2004

**IP: E. Monrós**

- Diagnóstico genético preimplantacional mediante análisis del primer corpúsculo polar: detección de aneuploidías, de alteraciones cromosómicas estructurales y de mutaciones en el gen CFTR

Fondo de Investigación Sanitaria, PI020168. 2003- 2005. Equipo Investigador

IP: J. Navarro (UAB)

- Red de Centros INERGEN: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Base Genética. Instituto de Salud Carlos III, C03/05. 2003- 2005

Coordinador General: G. Antiñolo (H.U. Virgen del Rocío), Coordinadora Nodo: **E. Monrós**

#### **Participación en:**

- Red de Ataxias

- EUROGENETEST / GENSERVICE-EU

- ProjectE 'Molecular dissection of two human chromatin diseases, Rett syndrome and ICF syndrome', IP: Dr. M. D'Esposito, Genome Research and Sequencing Laboratory, International Institute of Genetics and Biophysics, CNR, Napoli, Italia

- Projectes diversos relacionats amb els mecanismes moleculars subjacents a la síndrome de Rett, Dr. M. Esteller, Centro de Investigaciones Oncológicas (CNIO) Madrid.

#### **DIRECCIÓ DE TESIS DOCTORALS I MÀSTERS**

-Colaboradora en la beca Fin de Residencia 'Hiperhomocisteinemia com a factor de risc de complicacions obstètriques', presentada por Eva-Lucía López Quesada, Servicio Ginecología y Obstetricia, Hospital Sant Joan de Déu, bajo la dirección de Dra. Vilaseca.

-Colaboradora en la beca Fin de Residencia 'Estudio de las consecuencias auxológicas y endocrinometabólicas derivadas del retraso de crecimiento intrauterino, presentada por Paula Casano Sancho, Servicio Pediatría Hospital Sant Joan de Déu, bajo la dirección de Dra. Ibáñez.

-Colaboradora en la beca Fin de Residencia 'Estudio de los factores inflamatorios en pacientes con retraso de crecimiento intrauterino y su relación con el desarrollo de insulino resistencia', presentada por Paula Casano Sancho, Servicio Pediatría Hospital Sant Joan de Déu, bajo la dirección de Dra. Ibáñez.

-Màster en Biotecnologia: Estudio genético de 32 pacientes con Síndrome de Rett, realizado por Elena Aibar en la Secció de Genètica de l'Hospital Sant Joan de Déu, junio 2001.

-Màster en Biologia Experimental: Análisis de la región 5'UTR del gen *MECP2* y análisis de mutaciones del gen *KAISO* en pacientes con síndrome de Rett sin mutación identificada en *MECP2*, realizado por Eva González en la Secció de Genètica de l'Hospital Sant Joan de Déu.

-Tesi doctoral: Anàlisi del gen *MECP2* a la síndrome de Rett. Correlacions genotip-fenotip, realizada por Judith Armstrong en la Secció de Genètica de l'Hospital Sant Joan de Déu.

Defensa 4 de octubre de 2003.

## **BEQUES I AJUDES**

- 1988: European Science Foundation, ESF Programme of Research Fellowships in Toxicology, short-term fellowship
- 1988: Commission of the European Communities, Medical and Health Research Programme, short-term fellowship
- 1988/89: Ajudes per a joves investigadors, CIRIT (Comissió Interministerial de Recerca i Innovació Tecnològica)
- 1991/95: Beca FPI de la Conselleria D'Educació i Ciència, Generalitat Valenciana
- 1992: EMBO (European Molecular Biology Organization), short-term fellowship
- 1994: Borsa de viatge per a l'assistència a congressos, Conselleria d'Educació i Ciència, Generalitat Valenciana. Dotació: 125.000 pts.
- 1995-96: Beca d'Investigació de l'Hospital La Fe de València, associada al projecte FIS: Genética molecular de las ataxias cerebelosas autosómico-dominantes (ACAD): Diagnóstico molecular de la ACAD tipo I y cartografiado genético de la ACAD tipo III. Investigador principal: Dr. Francesc Palau

## **ESTADES A L'ESTRANGER**

- 1988: MRC, Toxicology Unit, Carshalton, U.K. Projecte: Paper de l'etinilestradiol a l'hepatocarcinogènesi de rata. Estancia de seis semanas.
- 1992: Department of Biochemistry and Molecular Genetics, St. Mary's Hospital Medical School, Imperial College of Science, Technology and Medicine, University of London, London, U.K. Projecte: Genètica Molecular de l'atàxia de Friedreich. Estancia de cinco semanas.
- 2000: Genome Research and Sequencing Laboratory, International Institute of Genetics and Biophysics, CNR, Napoli, Italia. Proyecto: organizacion y puesta en marcha del Consorcio Europeo de síndrome de Rett. Estancia: 10 días

## **TRIBUNALS DE TESIS DOCTORALS I MÀSTERS**

- Vocal: Tesis presentada per Joaquín Cañizares Sala, "Análisis molecular de la región

crítica del gen FRDA y caracterización de su homólogo en Drosophila”, Facultat de Biologia, UV, febrero 1998

-Vocal: Tesis presentada per Amalia Martínez Mir, Estudi de les bases moleculars de la retinitis pigmentosa autosòmica recessiva, Facultat de Biologia, UB, febrer 1998

-Vocal suplente: Tesis presentada per M. Angel Pujana Genestar, “Ataxias espinocerebelosas autosòmicas dominantes: aproximación genética y molecular a las mutaciones dinámicas debidas al trinucleótido CAG”, Facultat de Biologia, UB, febrero 1999

-Vocal suplente: Tesis presentada per Carmen Orellana Alonso, “Implicación del cromosoma 17, de las regiones cromosómicas 1p y 10q, y de los genes TP53 y Nmyc en el desarrollo de los tumores infantiles del sistema nervioso”, Facultat de Biologia, UV, juliol 1999.

- Máster Experimental en Biología presentado per Judith Armstrong Moron, “Caracterització de les repeticions CGG del gen FMR1 en individus normals i premutats del sexe masculí”, Facultat de Biologia, UB, junio 1999

-Secretaria: Tesis presentada per Laura Gort i Mas, “Anàlisi molecular de la mucopolisacaridosi I, la mucopolisacaridosi II i la Leucodistròfia metacromàtica en els pacients espanyols. Utilitat diagnòstica i correlació genotip-fenotip”, Facultat de Biologia, UB, marzo 2000.

-Vocal suplente: Tesis presentada por M<sup>a</sup> Francisca Sánchez-Font, ‘Anàlisis molecular de gens implicats a la Sd Down’, Facultat de Biologia, UB, marzo 2002.

-Vocal suplente: Tesis presentada por Eva Paloma Aparici, "Anàlisi genètica i molecular de distròfies retinianes autosòmiques recessives”, Facultat de Biologia, UB, marzo 2002.

-Vocal: Tesis presentada por Rafael Pascual Vázquez Manrique “Expresión génica y biología celular de la frataxina en C. Elegans”, Facultat de Biologia, UV, julio 2003.

- Vocal: Tesis presentada por M. Isabel Plensa Nebot, ‘La hiperplasia suprarrenal congénita por defecto en la enzima 21-hidroxilasa: caracterización por el sistema HLA y aportación de la biología molecular, Facultat de Biología, UB, setiembre 2003.

## **ALTRES MÈRITS**

-Membre del Grup Consolidat de Recerca “Neurociències i Metabolisme Pediàtric”, àrea de Ciències Mèdiques i de la Salut, Generalitat de Catalunya, 2000.

-Comitè Científic, X Congreso Nacional de Diagnóstico Prenatal, Barcelona, 2000.

- Evaluación de proyectos de investigación, Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP), Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología (CICYT).
- Membre del Tribunal DEA: Diploma d'estudis avançats, curso 2000-2001, Departament de Genètica, UB.
- Membre del Grup Consolidat de Recerca "Neurociències i Metabolisme Pediàtric", àrea de Ciències Mèdiques i de la Salut, Generalitat de Catalunya, 2002.
- Colaboración en la encuesta de la OCDE dirigida a los Laboratorios de Ensayos Genéticos Moleculares, Ministerio de Ciencia y Tecnología, 2003.