

El Servicio de Genética del Hospital Universitario Ramón y Cajal incluye información sobre:

## ÚLTIMAS PUBLICACIONES

**Autores:** Rueda CB, Traba J, Amigo I, Llorente-Folch I, González-Sánchez P, Pardo B, Esteban JA, del Arco A, Satrústegui J

**Título:** Mitochondrial ATP-Mg/Pi carrier SCA<sub>3</sub>/SLC25A23 counteracts PARP-1-dependent fall in mitochondrial ATP caused by excitotoxic insults in neurons.

**Publicación:** J Neurosci ;Feb. 35(8):3566-81 (2015)

**Autores:** Rojnueangnit K, Xie J, Gomes A, Sharp A, Callens T, Chen Y, Liu Y, Cochran M, Abbott MA, Atkin J, Babovic-Vuksanovic D, Barnett CP, Crenshaw M, Bartho...E, Tkachuk A, Tonsgard J, Upadhyaya M, Verma IC, Wallace S, Williams C, Zackai E, Zonana J, Lazaro C, Claes K, Korf B, Martin Y, Legius E, Messiaen L

**Título:** High Incidence of Noonan Syndrome Features Including Short Stature and Pulmonic Stenosis in Patients carrying NF1 Missense Mutations Affecting p.Arg1809: Genotype-Phenotype Correlation.

**Publicación:** Hum Mutat ;Nov. 36(11):1052-63 (2015)

**Autores:** Hernández-Imaz E, Martín Y, de Conti L, Melean G, Valero A, Baralle M, Hernández-Chico C

**Título:** Functional Analysis of Mutations in Exon 9 of NF1 Reveals the Presence of Several Elements Regulating Splicing.

**Publicación:** PLoS One ;10(10):e0141735 (2015)

**Autores:** Santarelli R, del Castillo I, Cama E, Scimemi P, Starr A

**Título:** Audibility, speech perception and processing of temporal cues in ribbon synaptic disorders due to OTOF mutations.

**Publicación:** Hear Res ;Dec. 330(Pt B):200-12 (2015)

**Autores:** Zazo Seco C, Serrão de Castro L, van Nierop JW, Morín M, Jhangiani S, Verver EJ, Schraders M, Maiwald N, Wesdorp M, Venselaar H, Spruijt L, Oostrik J, Schoots J; Baylor-Hopkins Center for Mendelian Genomics, van Reeuwijk J, Lelieveld SH, Huygen PL, Insenser M, Admiraal RJ, Pennings RJ, Hoefsloot LH, Arias-Vásquez A, de Ligt J, Yntema HG, Jansen JH, Muzny DM, Huls G, van Rossum MM, Lupski JR, Moreno-Pelayo MA, Kunst HP, Kremer H.

**Título:** Allelic Mutations of KITLG, Encoding KIT Ligand, Cause Asymmetric and Unilateral Hearing Loss and Waardenburg Syndrome Type 2.

**Publicación:** Am J Hum Genet ;Nov 5;97(5):647-60 (2015)

**Autores:** Gandía M, Fernández-Toral J, Solanellas J, Domínguez-Ruiz M, Gómez-Rosas E, Del Castillo FJ, Villamar M, Moreno-Pelayo MA, Del Castillo I

**Título:** Mutations in PRPS1 causing syndromic or nonsyndromic hearing impairment: intrafamilial phenotypic variation complicates genetic counseling.

**Publicación:** Pediatr Res ;Jul. 78(1):97-102 (2015)

**Autores:** Rueda CB, Traba J, Amigo I, Llorente-Folch I, González-Sánchez P, Pardo B, Esteban JA, del Arco A, Satrústegui J

**Título:** Mitochondrial ATP-Mg/Pi carrier SCA<sub>3</sub>/SLC25A23 counteracts PARP-1-dependent fall in mitochondrial ATP caused by excitotoxic insults in neurons.

**Publicación:** J Neurosci ;Feb. 35(8):3566-81 (2015)

**Autores:** Llorente-Folch I, Rueda CB, Pardo B, Szabadkai G, Duchon MR, Satrustegui J

**Título:** The regulation of neuronal mitochondrial metabolism by calcium.

**Publicación:** J Physiol ;Aug. 593(16):3447-62 (2015)

**Autores:** Duat Rodríguez A, Martos Moreno GÁ, Martín Santo-Domingo Y, Hernández Martín A, Espejo-Saavedra Roca JM, Ruiz-Falcó Rojas ML, Argente J

**Título:** [Phenotypic and genetic features in neurofibromatosis type 1 in children].

**Publicación:** An Pediatr (Barc) ;Sep. 83(3):173-82 (2015)

**Autores:** Rojnueangnit K, Xie J, Gomes A, Sharp A, Callens T, Chen Y, Liu Y, Cochran M, Abbott MA, Atkin J, Babovic-Vuksanovic D, Barnett CP, Crenshaw M, Bartho...E, Tkachuk A, Tongsgard J, Upadhyaya M, Verma IC, Wallace S, Williams C, Zackai E, Zonana J, Lazaro C, Claes K, Korf B, Martin Y, Legius E, Messiaen L

**Título:** High Incidence of Noonan Syndrome Features Including Short Stature and Pulmonic Stenosis in Patients carrying NF1 Missense Mutations Affecting

p.Arg1809: Genotype-Phenotype Correlation.

**Publicación:** Hum Mutat ;Nov. 36(11):1052-63 (2015)

**Autores:** Hernández-Imaz E, Martín Y, de Conti L, Melean G, Valero A, Baralle M, Hernández-Chico C

**Título:** Functional Analysis of Mutations in Exon 9 of NF1 Reveals the Presence of Several Elements Regulating Splicing.

**Publicación:** PLoS One ;10(10):e0141735 (2015)

**Autores:** Santarelli R, del Castillo I, Cama E, Scimemi P, Starr A

**Título:** Audibility, speech perception and processing of temporal cues in ribbon synaptic disorders due to OTOF mutations.

**Publicación:** Hear Res ;Dec. 330(Pt B):200-12 (2015)

**Autores:** Seco CZ, Oonk AM, Domínguez-Ruiz M, Draaisma JM, Gandía M, Oostrik J, Neveling K, Kunst HP, Hoefsloot LH, del Castillo I, Pennings RJ, Kremer H, Admiraal RJ, Schraders M

**Título:** Progressive hearing loss and vestibular dysfunction caused by a homozygous nonsense mutation in CLIC5.

**Publicación:** Eur J Hum Genet ;Feb. 23(2):189-94 (2015)

**Autores:** María-Isabel Tejada, Guillermo Glover, Francisco Martínez, Miriam Guitart, Yolanda de Diego-Otero, Isabel Fernández-Carvajal, Feliciano J. Ramos, Concepción Hernández-Chico, Elizabeth Pintado, Jordi Rosell, María- Teresa Calvo, Carmen Ayuso, María-Antonia Ramos-Arroyo, Hiart Maortua, and Montserrat Milà

**Título:** Molecular Testing for Fragile X: Analysis of 5062 Tests from 1105 Fragile X Families—Performed in 12 Clinical Laboratories in Spain

**Publicación:** BioMed Research International ;Volume 2014 (2014)

**Autores:** Sánchez-Alcudia R, Cortón M, Ávila-Fernández A, Zurita O, Tatu SD, Pérez-Carro R, Fernandez-San Jose P, Lopez-Martinez MÁ, del Castillo FJ, Millan JM, Blanco-Kelly F, García-Sandoval B, Lopez-Molina MI, Riveiro- Alvarez R, Ayuso C

**Título:** Contribution of mutation load to the intrafamilial genetic heterogeneity in a large cohort of Spanish retinal dystrophies families.

**Publicación:** Invest Ophthalmol Vis Sci ;Nov. 55(11):7562-71 (2014)

**Autores:** Oonk AM, Leijendeckers JM, Huygen PL, Schraders M, del Campo M, del Castillo I, Tekin M, Feenstra I, Beynon AJ, Kunst HP, Snik AF, Kremer H, Admiraal RJ, Pennings RJ

**Título:** Similar phenotypes caused by mutations in OTOG and OTOGL.

**Publicación:** Ear Hear ;35(3):e84-91 (2014)

**Autores:** Legan PK, Goodyear RJ, Morín M, Mencia A, Pollard H, Olavarrieta L, Korchagina J, Modamio-Hoybjor S, Mayo F, Moreno F, Moreno-Pelayo MA, Richardson GP

**Título:** Three deaf mice: mouse models forTECTA-based human hereditary deafness reveal domain-specific structural phenotypes in the tectorial membrane.

**Publicación:** Hum Mol Genet ;May 15. 23(10):2551-68 (2014)

**Autores:** Hoefsloot LH, Roux AF, Bitner-Glindzicz M

**Título:** EMQN Best Practice guidelines for diagnostic testing of mutations causing non-syndromic hearing impairment at the DFNB1 locus.

**Publicación:** Eur J Hum Genet ;Nov. 21(11):1325-9 (2013)

**Autores:** Ramsebner R, Ludwig M, Lucas T, de Jong D, Hamader G, del Castillo I, Parzefall T, Baumgartner WD, Schoefer C, Szuhai K, Frei K

**Título:** Identification of a SNP in a regulatory region of GJB2 associated with idiopathic nonsyndromic autosomal recessive hearing loss in a multicenter study.

**Publicación:** Otol Neurotol ;2013 Jun. 34(4):650-6

**Autores:** Boulay AC, del Castillo FJ, Giraudet F, Hamard G, Giaume C, Petit C, Avan P, Cohen-Salmon M

**Título:** Hearing is normal without connexin30.

**Publicación:** J Neurosci ;2013 Jan 9. 33(2):430-4 2013

**Autores:** Gandía M, del Castillo FJ, Rodríguez-Álvarez FJ, Garrido G, Villamar M, Calderón M, Moreno-Pelayo MA, Moreno F, del Castillo I

**Título:** A Novel Splice-Site Mutation in the GJB2 Gene Causing Mild Postlingual Hearing Impairment

**Publicación:** PLoS ONE ;8(9): e73566 (2013)

**Autores:** Hernández-Imaz E, Campos B, Rodríguez-Álvarez FJ, Abad O, Melean G, Gardenyes J, Martín Y, Hernández-Chico C

**Título:** Characterization of NF1 allele containing two nonsense mutations in exon 37 that segregates with neurofibromatosis type 1.

**Publicación:** Clin Genet ;2013 May. 83(5):462-6