

CURRICULUM VITAE (18/02/2019)
ISABEL LOPEZ EXPÓSITO

TITULACIÓN

Doctora en Biología por la Universidad de Murcia en el año 2008 con la calificación de sobresaliente cum laude. Título de la tesis “Aplicaciones de la Citogenética Molecular al Diagnóstico de Anomalías Cromosómicas”.

Licenciada en Biología con Grado, por la Universidad de Murcia en el año 1984, con la calificación global de SOBRESALIENTE.

Otros títulos:

Acreditación en Genética Humana. Título otorgado la Asociación Española de Genética Humana (2004).

ACTIVIDAD PROFESIONAL

Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica del SMS, desde el 14-10-2014 a la actualidad.

Jefe de la Unidad Técnica de Citogenética del Centro de Bioquímica y Genética Clínica del SMS (05-12-2000 a 13-10-2014)

Facultativo de Bioquímica y Genética del CBGC del Servicio Murciano de Salud (SMS). Consejería de Sanidad y Asuntos Sociales. (desde el 25-01-1993 al 04-12-2000)

Beca en la Unidad Técnica de Genética Humana del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC) de la Consejería de Sanidad de la CARM (Febrero- Diciembre de 1992)

Contrato como Citogenetista (Facultativo Superior) por Prenatal Diagnostic Inc, (Centro de Diagnóstico Prenatal de Mountain View, California, USA) (Junio-Diciembre 1991)

Beca de Investigación en la Sección de Genética Humana del Instituto de Bioquímica Clínica (Septiembre 1985- Diciembre 1990)

PUBLICACIONES EN REVISTAS

"**Partial Monosomy 6q(q15q21) by de novo interstitial deletion**"(1988). Glover,G., López,I., Gabarrón,J., and J.A. Carmona. Clin. Genet. 33(308-310)

"**Fragile X Screening Program in a Spanish Region**".(1992). Gabarrón,J., López,I., Glover, G. Am.J.Med.Genet.43 (333-338).

-"**Consejo genético preconcepcional del síndrome X frágil**".(1992) J.Gabarrón, I.López, G.Glover y P.Carbonell. Prog.en Diag. Pren. 4, 2.(106-109).

"**Molecular analysis of the (CGG) expansion in the FMR-1 gene in 59 Spanish fragile X syndrome families.**" (1994). M.Mila, .Kruyer, .Glover, A Sanchez, P.Carbonell, S.Castellvi, V.Volpini, J.Rosell, J.Gabarrón, I.López, M.Villa, F. Ballesta and X.Estivill.. Hum. Genet. 94 (395-400).

"**FRAXE and Mental retardation**". (1995) J.C.Mulley, S.Yu, D.Z.Loesch, D.A.Hay, A.Donnelly, A.K.Gedeon, P.Carbonell, I.Lopez, G.Glover, J.Gabarrón, P.W.L.Yu, E.Baker, E.A.Haan, A.Hockey, S.J.L.Knight, K.E.Davis, R.I.Richards and G.R.Sutherland. J.Med.Genet.32 (162-169).

"**FRAXE mutation analysis in three Spanish families**". (1996). Carbonell,P., Lopez, I., Gabarrón, J., Bernabe, MJ., Lucas, JM., Guitart,M., Gabau, E. and Glover, G. Am.J.Med.Genet. 64: (34-440).

"De Novo Interstitial Tandem Duplication of Chromosome 4 (q21-q28)". (1996) E.Guillen, M.C.Martinez, I.Lopez, C.Mendez, J. Gabarron and R. Domingo. Am.J.Med.Genet.62 (297-299).

"Citogenética clásica: avances y limitaciones".(1998) J. Gabarrón. I. López. Progresos en Diagnóstico Prenatal.10 (83-88).

"Trisomía 22 en mosaico como causa de disgenesia ovárica asociada a un fenotipo Turner-Ullrich" (2005) MJ Carazo, I López-Expósito, G Glover, DE del Carpio. Prog de Obstetricia y Ginecología, 48 (398-404)

"Prenatal diagnosis of de novo deletions of 8p23.1 or 15q26.1 in two fetuses with diaphragmatic hernia and congenital heart defects" (2006) Isabel López, Juan A. Bafalliu, M. Carmen Bernabé, Francisco Garcia, Miguel Costa and Encarna Guillén Navarro. Prenatal Diagnosis. 26 (577-580).

"Duplication 19q13-qter and deletion 19p13-pter arising from an inversion (19)(p13.3q13.3) of maternal origin".(2006) I. Lopez-Expósito, E. Guillén-Navarro, JA Bafalliu, M Carmen-Bernabe, A. Escalona, C.Fuster. European Journal of Medical Genetics. 49 (6): 511-515.

"Intrachromosomal Partial Triplication of Chromosome 13 Secondary to a Paternal Duplication with Mild Phenotypic Effect". (2008) Isabel López-Expósito , Juan Antonio Bafalliu1, Mónica Santos , Carme Fuster , Alberto Puche-Mira , Encarna Guillén-Navarro. American Journal of Medical Genetics. 146A:1190-1194

"Review of 22 patients with 22q11.2 deletion syndrome: phenotype spectrum".(2008) MJ Ballesta Martinez, E Guillen Navarro, I Lopez Expósito, JA Bafalliu Vidal, R Domingo Jimenez, JM An Pediatr (Barc), October 1, 2008; 69(4):304-10.

"Characterization of a De Novo Complex Chromosomal Rearrangement in a Patient with Cri-du-chat and Trisomy 5p Syndromes" (2009) Ascensión Vera-Carbonell, Juan Antonio Bafalliu, Encarna Guillén-Navarro, Ariadna Escalona, María J Ballesta-Martínez, Carme Fuster, Asunción Fernández, Isabel López-Expósito. American Journal of Medical Genetics Part A 149A:2513-2521

"Partial mole with a diploid fetus: Case study and literature review".(2009) María Luisa Sánchez-Ferrer, Belén Ferri, María Teresa Almansa, Pablo Carbonell, Isabel López-Expósito, Alfredo Minguela, Lorenzo Abad, Juan José Parrilla. Fetal Diagnosis and Therapy 25(3):354-8.

"Evaluación de la eficacia del cribado prenatal del primer trimestre de embarazo en la Región de Murcia" (2010) David Antón Martínez, Miguel Boronat García, María Soledad Del Pozo Luengo, Isabel López Expósito, Juan Antonio Bafalliu Vidal, Ascensión Vera Carbonell, Jose María Egea Mellado, Francisco Ruiz Espejo, Pedro Martínez Hernández and Francisco Cañizares Hernández. Revista de Laboratorio Clínico. Vol.3 (3), Pages 97-103

"Molecular characterization of a new patient with a non-recurrent inv dup del 2q and review of the mechanisms for this rearrangement"(2010) Ascensión Vera-Carbonell, Isabel López-Expósito, Juan Antonio Bafalliu, María Ballesta-Martínez, Guillermo Glóver, Carina Llópis, Rosa Moya-Quiles, Javier Suela, Asunción Fernández, Encarna Guillén-Navarro. American Journal of Medical Genetics Part A.152A:2670–2680.

"Rapp–Hodgkin syndrome and SHFM1 patients: Delineating the p63–Dlx5/Dlx6 pathway" (2012) Ascensión Vera-Carbonell, María Rosa Moya-Quiles , María Ballesta-Martínez , Vanesa López-González , Juan Antonio Bafalliu , Encarna Guillén-Navarro, Isabel López-Expósito. Gene 497: 292–297.

"Performance Evaluation of Biochemical and Ultrasound Markers for the Screening of Chromosomal Numerical Abnormalities in the First Trimester of Pregnancy" (2013). Ana Martinez Ruiz, Juan Antonio Vilchez, Maria D. Sarabia-Meseguer, Isabel López-Expósito, Francisco Cañizares-Hernández, Pedro Martinez-Hernandez, Isabel Tovar-Zapata. Clin. Lab. 59:45-50

"Pre- and postnatal findings in a patient with a novel rec(8)dup(8q)inv(8)(p23.2q22.3) associated with San Luis Valley syndrome". (2013) Vera-Carbonell A, López-González V, Bafalliu JA, Piñero-Fernández J, Susmozas J, Sorli M, López-Pérez R, Fernández A, Guillén-Navarro E, López-Expósito I. Am J Med Genet A. 161(9): 2369-75.

“Array CGH detection of a novel cryptic deletion at 3q13 in a complex chromosome rearrangement”. López-Expósito I, Ballesta-Martínez MJ, Bafalliu JA, Vera-Carbonell A, Domingo-Jiménez R, López-González V, Fernández A, Guillén-Navarro E. *Genomics* 103 (2014) 288–291

“Clinical Comparison of 10q26 Overlapping Deletions:Delineating the Critical Region for Urogenital Anomalies” (2015). Vera-Carbonell A., A. López-González, J.A. Bafalliu, M.J. Ballesta- Martínez, A. Fernández, E. Guillén-Navarro, I. López-Expósito. *Am J Med Genet A*. 167A(4):786-90

“Recommendations for the use of microarrays in prenatal diagnosis”. Suela J, López-Expósito I, Querejeta ME, Martorell R, Cuatrecasas E, Armengol L, Antolín E, Domínguez Garrido E, Trujillo-Tiebas MJ, Rosell J, García Planells J, Cigudosa JC. *Med Clin (Barc)*. 2017 Apr 7;148(7):328.e1-328.e8. doi: 10.1016/j.medcli.2016.12.028. Epub 2017 Feb 21.

“Two siblings with alternate unbalanced recombinants derived from a paternal inv(6)(p24q27): clinical and genetic characterization.” Vera-Carbonell A, Rodríguez L, Bafalliu-Vidal JA, Ballesta-Martínez M, Soler-Sánchez G, López-González V, Sánchez-Soler MJ, Abellán-Moreno J, Serrano-Antón AT, López-Expósito I, Guillén-Navarro E. **Meeting abstracts from the 11th European Cytogenetics Conference.** *Molecular Cytogenetics* 2017, 10 (Suppl 1): 1.P76. pp 37.

PARTICIPACIÓN EN PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

- Proyecto FIS (Exp.93/0004-01) “Correlación clínica, citogenética y molecular del síndrome del cromosoma X frágil. Aplicaciones diagnósticas y preventivas”.1992-95.
- Proyecto FIS.(Exp.93/0372). “Estudio citogenético de profesionales de hospital con exposición ocupacional a agentes genotóxicos”.1993.
- Proyecto SÉNECA: 05829/PPC/07 “Detección de microrreordenamientos con array-CGH en pacientes con retraso mental idiopático y cariotipo normal”.2007-2009
- Participación en el “**Ensayo clínico** en fase I prospectivo, unicéntrico, abierto, no aleatorizado, para evaluar la infusión intravenosa de células mesenquimales de médula ósea autólogas fucosiladas como terapia en pacientes con osteoporosis establecida con fractura de bajo impacto”. FFIS. Código CSM/OP/2011. 2016-2017
- Proyecto FIS (Exp N° PI17/00796). “Implementación de la secuenciación masiva en el diagnóstico e identificación de nuevos genes en la Displasia Ectodérmica”. 2018- 2020

ACTIVIDAD DOCENTE

Formación de Residentes de la Especialidad de Análisis clínicos y de la Especialidad de Bioquímica Clínica en materia de “Metodología analítica de aplicación al diagnóstico y prevención postnatal y prenatal de las alteraciones cromosómicas”. Actividad docente impartida desde el año 2003 hasta la actualidad.

Participación en el **Máster Universitario en “Prevención y Promoción del Desarrollo Infantil y Atención Temprana”** de la Facultad de Psicología (Universidad de Murcia). Desde el año 1996 a la actualidad.

Cursos de Docencia y Formación Continuada del Hospital Universitario “Virgen de la Arrixaca”: “Genética en Medicina” (1999). “Aplicaciones de la Genética en Pediatría” (2007). Curso Club Fetal (2010). “Curso de actualización sobre aplicaciones de la genética clínica en medicina” (2010) Cursos de Actualización en Genética Clínica (2010-2019).

Tutora de alumnos en prácticas del grado de Biotecnología y de Biología de la Universidad de Murcia.

Coordinadora de los cursos de formación continuada “Actualización en Genética Clínica” dirigidos a Facultativos del CBGC y de la Sección de Genética Médica del Servicio de Pediatría del HCUVA. (2014-2019).

Coordinadora de los cursos de formación continuada teórico-prácticos “Técnicas de diagnóstico en Genética Clínica” dirigidos a Técnicos Especialistas de Laboratorio de Diagnóstico clínico (2017-2018)

NUMEROSAS COMUNICACIONES A CONGRESOS NACIONALES E INTERNACIONALES

OTROS MÉRITOS

Miembro de:

- La Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (actualmente en la Junta Directiva), de la Asociación Española para el Estudio de la Genética Humana y de la Asociación Europea de Citogenética.
- Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca (**IMIB**). Grupo de Investigación en Pediatría y en Bases Clínicas (código GI/IMIB/CO20/2011) y de la **Plataforma de Genómica**
- Grupo de investigación sanitaria de la Región de Murcia en Genética Clínica y Enfermedades Raras (código SSIS-005)
- Grupo Clínico Vinculado a Pdl Medicina Pediátrica y del Desarrollo de **CIBERER**
- CSUR de Cardiopatías Familiares del Hospital Virgen de la Arrixaca, acreditada como Unidad de Referencia Europea (Heart-GUARD 2016)

Participación en la elaboración del PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA, como responsable del grupo de trabajo del Área de prevención y diagnóstico precoz, y miembro del Comité de Evaluación y Seguimiento.