

Fecha del CVA	09/01/2023
---------------	------------

Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre	Raúl		
Apellidos	Sanz Rojo		
Sexo	No Contesta	Fecha de Nacimiento	
DNI/NIE/Pasaporte			
URL Web			
Dirección Email	rsanzr1@gmail.com		
Open Researcher and Contributor ID (ORCID)			

A.1. Situación profesional actual

Puesto	Profesor asociado		
Fecha inicio	2020		
Organismo / Institución	Universidad Complutense de Madrid		
Departamento / Centro	Genética, Fisiología y Microbiología / Facultad de Biología		
País		Teléfono	
Palabras clave			

Parte C. LISTADO DE APORTACIONES MÁS RELEVANTES

C.1. Publicaciones más importantes en libros y revistas con “peer review” y conferencias

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

- Artículo científico.** 1998. Antenatal diagnosis and management of a ranula. Ultrasound Obstet Gynecol.
- Artículo científico.** 1998. Identification of two rare sequence variants (G→A at 6 de 32 nucleotide 721; C→T at nucleotide 5200) in the rhodopsin gene. Hum Mutation.
- Artículo científico.** 1995. Mosaicismo confinado a la placenta: aplicación de las técnicas citogenéticas y de hibridación in situ fluorescente. Progr Diag Prenat.
- Artículo de divulgación.** 1998. Trastornos degenerativos hereditarios. La Retinosis Pigmentaria. Investigación y Ciencia.
- Artículo de divulgación.** 1998. Trastornos degenerativos hereditarios. La Retinosis Pigmentaria. Investigación y Ciencia.
- Artículo de divulgación.** 1996. Aspectos generales del Síndrome de Prader-Willi. Revista Síndrome Prader-Willi.
2005. New approach for the refinement of the location of the X-chromosome breakpoint in a previously described female patient with choroideremia carrying a X;4 translocation. Am J Med Genet A.
2003. Characterization of 6p21 translocation breakpoint in a family with idiopathic generalized epilepsy. Epilepsy Res.
2001. A maternal inherited translocation t(1;22)(q11;p11) in two infertile brothers. Genet Couns.
2001. Chromosomal mosaicism for isochromosome 11q confined to CVS direct preparation. Fetal Diagn Ther.
2001. Does Bardet-Biedl syndrome have a characteristic face? J Med Genet.
2001. Prenatal diagnosis on fetal cells maternal blood: practical comparative evaluation of the first and second trimesters. Prenat Diagn.
2001. The molecular basis of 3-methylcrotonylglycinuria, a disorder of leucine catabolism. Am J Hum Genet.
2000. A MELAS phenotype and a paternal 7 de 32 inherited inversion of chromosome 10 in a female patient. Genet Couns.

- 15 2000. Assignment of the human calcium-binding mitochondrial carrier gene ARALAR1, (SLC25A12?), to human chromosome band 2q31 by in situ hybridization. Cytogenet Cell Genet.
- 16 2000. Choroideremia, sensorineural deafness, and primary ovarian failure in a woman with a balanced X-4 translocation. Ophthalmic Genet.
- 17 2000. Cryptic 6q subtelomeric deletion associated with a paracentric inversion in a mildly retarded child. Am J Med Genet.
- 18 2000. Rapid identification of a small dicentric supernumerary marker derived from chromosome 16 with a modified FISH technique on amniotic fluid. Prenat Diagn.
- 19 2000. Ser186Pro mutation of RHO gene in a Spanish autosomal dominant retinitis pigmentosa (ADRP) family. Ophthalmic Genet.
- 20 1999. Diagnóstico citogenético fetal en sangre materna. Actualidad Obstétrica Ginecológica.
- 21 1999. Genomic cloning and characterization of the human homeobox gene SIX6 reveals a cluster of SIX genes in chromosome 14 and associates SIX6 hemizyosity with bilateral anophthalmia and pituitary anomalies. Genomics.
- 22 1999. Genomic cloning, structure, expression pattern and chromosomal location of the human SIX3 gene. Genomics.
- 23 1999. Prenatal diagnosis on fetal cells obtained from maternal peripheral blood. Report of 66 cases. Prenat Diagn.
- 24 1999. Retinitis Pigmentosa, mental retardation, marked short stature, and brachydactyly in two sibs. Ophthalmic Genet.
- 25 1999. Segregation of digital number with partial monosomy or trisomy of 13q in familial 5;13 translocation. Prenat Diagn.
- 26 1998. Antenatal diagnosis and management of a ranula. Ultrasound Obstet Gynecol.
- 27 1998. Análisis de células fetales en sangre materna. Progr Diag Prenat.
- 28 1998. Confirmación de cuatro casos de aneuploidía fetal en células fetales obtenidas de sangre periférica materna. Ciencia Ginecológica.
- 29 1998. First mutation (S340X) in Choroideremia gene in a Spanish family. Hum Mutation.
- 30 1998. Identification of two rare sequence variants (G→A at nucleotide 721; C→T at nucleotide 5200) in the rhodopsin gene. Hum Mutation.
- 31 1998. Three novel RDS-Peripherin Mutations (689delT, 857del17, G208D) in Spanish families affected with autosomal dominant retinal degenerations. Mutation in Brief.
- 32 1997. Biopsia corial y amniocentesis en el primer trimestre. Situación actual. Progr Diag Prenat.
- 33 1997. Diagnóstico no invasivo de anomalías cromosómicas en sangre materna y células transcervicales. Progr Diag Prenat.
- 34 1997. Estudio clínico, citogenético y molecular en 10 pacientes con Síndrome de Prader-Willi. Med Clin (Barc).
- 35 1997. Valoración del diagnóstico fetal y resultados citogenéticos en vellosidades coriales a partir del segundo trimestre obtenidas por vía transabdominal y transcervical. Progr Diag Prenat.

C.3. Proyectos o líneas de investigación

- 1 **Proyecto.** Estudio citogenético y análisis molecular de cromosomas marcadores. Aplicación en consejo genético y terapia génica.. Raúl Sanz Rojo. (Hospital Donostia). 01/12/2003-31/05/2007. 71.645 €.