

Fecha del CVA	15/03/2022
---------------	------------

Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre	Miguel		
Apellidos	de la Hoya Mantecón		
Sexo	Hombre	Fecha de Nacimiento	26/07/1970
DNI/NIE/Pasaporte	05280166X		
URL Web			
Dirección Email	mdhoya@hotmail.com		
Open Researcher and Contributor ID (ORCID)	0000-0002-8113-1410		

A.1. Situación profesional actual

Puesto	Investigador Titular		
Fecha inicio	2007		
Organismo / Institución	FUNDACIÓN INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA HOSPITAL CLÍNICO SAN CARLOS		
Departamento / Centro			
País		Teléfono	
Palabras clave	Biomedicina; Genética		

A.3. Formación académica

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Doctor en Ciencias (Bioquímica y Biología Molecular)	Universidad Autónoma de Madrid	1997
Licenciado en Ciencias	Universidad Autónoma de Madrid	1993

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.** Dorling, Leila; Carvalho, Sara; Allen, Jamie; et al; Breast Canc Assoc Consortium. 2021. Breast Cancer Risk Genes - Association Analysis in More than 113,000 Women NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE. MASSACHUSETTS MEDICAL SOC. 384-5, pp.428-439. ISSN 0028-4793, ISSN 1533-4406. WOS (3)
- Artículo científico.** Feliubadalo, Lidia; Moles-Fernandez, Alejandro; Santamarina-Pena, Marta; et al; Lazaro, Conxi. 2020. A Collaborative Effort to Define Classification Criteria for ATM Variants in Hereditary Cancer Patients. Clinical chemistry. ISSN 1530-8561. WOS (0)
- Artículo científico.** Sanoguera-Miralles, Lara; Valenzuela-Palomo, Alberto; Bueno-Martinez, Elena; et al; Velasco, Eladio A.2020. Comprehensive Functional Characterization and Clinical Interpretation of 20 Splice-Site Variants of the RAD51C Gene CANCERS. MDPI. 12-12. ISSN 2072-6694. WOS (0)
- Artículo científico.** Martin-Morales, Lorena; Garre, Pilar; Lorca, Victor; et al; Caldes, Trinidad. 2020. BRIP1, a gene potentially implicated in Familial Colorectal Cancer Type X. Cancer prevention research (Philadelphia, Pa.). ISSN 1940-6215. WOS (0)
- Artículo científico.** Tuazon, Anna Marie De Asis; Lott, Paul; Bohorquez, Mabel; et al; COLUMBUS Consortium. 2020. Haplotype analysis of the internationally distributed BRCA1 c.3331_3334delCAAG founder mutation reveals a common ancestral origin in Iberia BREAST CANCER RESEARCH. BMC. 22-1. ISSN 1465-5411, ISSN 1465-542X. WOS (0)

- 6 **Artículo científico.** Silvestri, Valentina; Leslie, Goska; Barnes, Daniel R.; CIMBA Grp. 2020. Characterization of the Cancer Spectrum in Men With Germline BRCA1 and BRCA2 Pathogenic Variants Results From the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA) JAMA ONCOLOGY. AMER MEDICAL ASSOC. 6-8, pp.1218-1230. ISSN 2374-2437, ISSN 2374-2445. WOS (2)
- 7 **Artículo científico.** Barnes, Daniel R.; Rookus, Matti A.; McGuffog, Lesley; et al; Consortium Investigators Modifiers. 2020. Polygenic risk scores and breast and epithelial ovarian cancer risks for carriers of BRCA1 and BRCA2 pathogenic variants GENETICS IN MEDICINE. SPRINGER NATURE. 22-10, pp.1653-1666. ISSN 1098-3600, ISSN 1530-0366. WOS (1)
- 8 **Artículo científico.** Mesman, Romy L. S.; Calleja, Fabienne M. G. R.; de la Hoya, Miguel; Devilee, Peter; van Asperen, Christi J.; Vrieling, Harry; Vreeswijk, Maaïke P. G. 2020. Alternative mRNA splicing can attenuate the pathogenicity of presumed loss-of-function variants in BRCA2 GENETICS IN MEDICINE. NATURE PUBLISHING GROUP. 22-8, pp.1355-1365. ISSN 1098-3600, ISSN 1530-0366. WOS (2)
- 9 **Artículo científico.** Feng, Helian; Gusev, Alexander; Pasaniuc, Bogdan; et al; OCGN Investigators. 2020. Transcriptome-wide association study of breast cancer risk by estrogen-receptor status GENETIC EPIDEMIOLOGY. WILEY. 44-5, pp.442-468. ISSN 0741-0395, ISSN 1098-2272. WOS (1)
- 10 **Artículo científico.** Yang, Xin; Song, Honglin; Leslie, Goska; et al; Antoniou, Antonis C. 2020. Ovarian and breast cancer risks associated with pathogenic variants in RAD51C and RAD51D. Journal of the National Cancer Institute. ISSN 1460-2105. WOS (8)
- 11 **Artículo científico.** Patel, Vivek L.; Busch, Evan L.; Friebel, Tara M.; et al; HEBON Investigators. 2020. Association of Genomic Domains in BRCA1 and BRCA2 with Prostate Cancer Risk and Aggressiveness CANCER RESEARCH. AMER ASSOC CANCER RESEARCH. 80-3, pp.624-638. ISSN 0008-5472, ISSN 1538-7445. WOS (6)
- 12 **Artículo científico.** Fachal, Laura; Aschard, Hugues; Beesley, Jonathan; et al; ABCTB Investigators. 2020. Fine-mapping of 150 breast cancer risk regions identifies 191 likely target genes NATURE GENETICS. NATURE PUBLISHING GROUP. 52-1. ISSN 1061-4036, ISSN 1546-1718. WOS (12)
- 13 **Artículo científico.** Walker, Logan C.; Lattimore, Vanessa Lilian; Kvist, Anders; et al; kConFab Investigators. 2019. Comprehensive Assessment of BARD1 Messenger Ribonucleic Acid Splicing With Implications for Variant Classification FRONTIERS IN GENETICS. FRONTIERS MEDIA SA. 10. ISSN 1664-8021. WOS (2)
- 14 **Artículo científico.** Figlioli, Gisella; Bogliolo, Massimo; Catucci, Irene; et al; KConFab. 2019. The FANCM:p.Arg658* truncating variant is associated with risk of triple-negative breast cancer NPJ BREAST CANCER. NATURE PUBLISHING GROUP. 5. ISSN 2374-4677. WOS (4)
- 15 **Artículo científico.** Parsons, Michael T.; Tudini, Emma; Li, Hongyan; et al; KConFab Investigators. 2019. Large scale multifactorial likelihood quantitative analysis of BRCA1 and BRCA2 variants: An ENIGMA resource to support clinical variant classification HUMAN MUTATION. WILEY. 40-9, pp.1557-1578. ISSN 1059-7794, ISSN 1098-1004. WOS (19)
- 16 **Artículo científico.** Brandao, Rita D.; Mensaert, Klaas; Lopez-Perolio, Irene; et al; KConFab Investigators. 2019. Targeted RNA-seq successfully identifies normal and pathogenic splicing events in breast/ovarian cancer susceptibility and Lynch syndrome genes INTERNATIONAL JOURNAL OF CANCER. WILEY. 145-2, pp.401-414. ISSN 0020-7136, ISSN 1097-0215. WOS (2)
- 17 **Artículo científico.** Lorca, Victor; Rueda, Daniel; Martin-Morales, Lorena; et al; Garre, Pilar. 2019. Contribution of New Adenomatous Polyposis Predisposition Genes in an Unexplained Attenuated Spanish Cohort by Multigene Panel Testing SCIENTIFIC REPORTS. NATURE PUBLISHING GROUP. 9. ISSN 2045-2322. WOS (2)
- 18 **Artículo científico.** Lopez-Perolio, Irene; Leman, Raphael; Behar, Raquel; et al; kConFab Investigators. 2019. Alternative splicing and ACMG-AMP-2015-based classification of PALB2 genetic variants: an ENIGMA report JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. BMJ PUBLISHING GROUP. 56-7, pp.453-460. ISSN 0022-2593, ISSN 1468-6244. WOS (6)

- 19 Artículo científico.** Spurdle, Amanda B.; Greville-Heygate, Stephanie; Antoniou, Antonis C.; et al; Eccles, Diana M.2019. Towards controlled terminology for reporting germline cancer susceptibility variants: an ENIGMA report JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. BMJ PUBLISHING GROUP. 56-6, pp.347-357. ISSN 0022-2593, ISSN 1468-6244. WOS (7)
- 20 Artículo científico.** Tavera-Tapia, Alejandra; de laHoya, Miguel; Calvete, Oriol; et al; Osorio, Ana. 2019. RECQL5: Another DNA helicase potentially involved in hereditary breast cancer susceptibility HUMAN MUTATION. WILEY. 40-5, pp.566-577. ISSN 1059-7794, ISSN 1098-1004. WOS (4)
- 21 Artículo científico.** Ferreira, Manuel A.; Gamazon, Eric R.; Al-Ejeh, Fares; et al; ABCTB Investigators. 2019. Genome-wide association and transcriptome studies identify target genes and risk loci for breast cancer NATURE COMMUNICATIONS. NATURE PUBLISHING GROUP. 10. ISSN 2041-1723. WOS (8)
- 22 Artículo científico.** Cline, Melissa S.; Liao, Rachel G.; Parsons, Michael T.; et al; BRCA Challenge Authors. 2018. BRCA Challenge: BRCA Exchange as a global resource for variants in BRCA1 and BRCA2 PLOS GENETICS. PUBLIC LIBRARY SCIENCE. 14-12. ISSN 1553-7404. WOS (36)
- 23 Artículo científico.** Nielsen, Sarah M.; Eccles, Diana M.; Romero, Iris L.; et al; Gomez-Garcia, Encarna B.2018. Genetic Testing and Clinical Management Practices for Variants in Non-BRCA1/2 Breast (and Breast/Ovarian) Cancer Susceptibility Genes: An International Survey by the Evidence-Based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles (ENIGMA) Clinical Working Group JCO PRECISION ONCOLOGY. AMER SOC CLINICAL ONCOLOGY. 2. ISSN 2473-4284. WOS (8)
- 24 Artículo científico.** Martin-Morales, Lorena; Rofes, Paula; Diaz-Rubio, Eduardo; et al; Caldes, Trinidad. 2018. Novel genetic mutations detected by multigene panel are associated with hereditary colorectal cancer predisposition PLOS ONE. PUBLIC LIBRARY SCIENCE. 13-9. ISSN 1932-6203. WOS (7)
- 25 Artículo científico.** Moles-Fernandez, Alejandro; Duran-Lozano, Laura; Montalban, Gemma; et al; Gutierrez-Enriquez, Sara. 2018. Computational Tools for Splicing Defect Prediction in Breast/Ovarian Cancer Genes: How Efficient Are They at Predicting RNA Alterations? FRONTIERS IN GENETICS. FRONTIERS MEDIA SA. 9. ISSN 1664-8021. WOS (12)
- 26 Artículo científico.** Montalban, Gemma; Fraile-Bethencourt, Eugenia; Lopez-Perolio, Irene; et al; Gutierrez-Enriquez, Sara. 2018. Characterization of spliceogenic variants located in regions linked to high levels of alternative splicing: BRCA2 c.7976+5G > T as a case study HUMAN MUTATION. WILEY. 39-9, pp.1155-1160. ISSN 1059-7794, ISSN 1098-1004. WOS (4)
- 27 Artículo científico.** Rebbeck, Timothy R.; Friebel, Tara M.; Friedman, Eitan; et al; KConFab Investigators. 2018. Mutational spectrum in a worldwide study of 29,700 families with BRCA1 or BRCA2 mutations HUMAN MUTATION. WILEY. 39-5, pp.593-620. ISSN 1059-7794, ISSN 1098-1004. WOS (80)
- 28 Artículo científico.** Colombo, Mara; Lopez-Perolio, Irene; Meeks, Huong D.; et al; Study HEBON. 2018. The BRCA2 c.68-7T > A variant is not pathogenic: A model for clinical calibration of spliceogenicity HUMAN MUTATION. WILEY. 39-5, pp.729-741. ISSN 1059-7794, ISSN 1098-1004. WOS (8)
- 29 Artículo científico.** Baert, Annelot; Machackova, Eva; Coene, Ilse; et al; Claes, Kathleen B. M.2018. Thorough in silico and in vitro cDNA analysis of 21 putative BRCA1 and BRCA2 splice variants and a complex tandem duplication in BRCA2 allowing the identification of activated cryptic splice donor sites in BRCA2 exon 11 HUMAN MUTATION. WILEY. 39-4, pp.515-526. ISSN 1059-7794, ISSN 1098-1004. WOS (2)
- 30 Mesman, Romy L. S.; Calleja, Fabienne M. G. R.; de la Hoya, Miguel; Devilee, Peter; van Asperen, Christi J.; Vrieling, Harry; Vreeswijk, Maaïke P. G.2020. Alternative mRNA splicing can attenuate the pathogenicity of presumed loss-of-function variants in BRCA2 (Apr, 10.1038/s41436-020-0883-5, 2020) GENETICS IN MEDICINE. 22-8, pp.1427-1427. ISSN 1098-3600, ISSN 1530-0366. WOS (0)**

- 31 Palacios, J.; de la Hoya, M.; Bellosillo, B.; et al; Cigudosa, J. C.2020. Mutational Screening of BRCA1/2 Genes as a Predictive Factor for Therapeutic Response in Epithelial Ovarian Cancer: A Consensus Guide from the Spanish Society of Pathology (SEAP-IAP) and the Spanish Society of Human Genetics (AEGH) VIRCHOWS ARCHIV. 476-2, pp.195-207. ISSN 0945-6317, ISSN 1432-2307. WOS (0)

C.3. Proyectos o líneas de investigación

- 1 **Proyecto.** DNA Damage Response (DDR) Regulated Splicing: Clinica Translation to Hereditary Breast and Ovarian Cancer (PI20/00110). (FUNDACION PARA LA INVESTIGACION HOSPITAL CLINICO SAN CARLOS). 01/01/2021-31/12/2023. 76.230 €.
- 2 **Proyecto.** grant agreement No 634935, Breast Cancer Risk after Diagnostic Gene Sequencing (BRIDGES). Comisión Europea. Peter Devilee. (FUNDACION PARA LA INVESTIGACION HOSPITAL CLINICO SAN CARLOS). 01/09/2015-31/08/2020. 6.200.000 €. Investigador principal.
- 3 **Proyecto.** Researchers, key drivers of growth in Europe (H2020 grant agreement 818.528). (Fundación Investigación Biomédica Hospital Clínico San Carlos). 01/05/2018-31/12/2019. 200.000 €.
- 4 **Proyecto.** Molecular Characterization of a FA/BRCA/HR exome: High Quality Annotations of Clinical Relevance.. Instituto de Salud Carlos III. (FUNDACION PARA LA INVESTIGACION HOSPITAL CLINICO SAN CARLOS). 01/01/2016-31/12/2018. 80.465 €.
- 5 **Proyecto.** 12/00539, Hereditary Cancer Syndromes, Unclassified Variants, and Genetic Counselling. Instituto de Salud Carlos III. (FUNDACION PARA LA INVESTIGACION HOSPITAL CLINICO SAN CARLOS). 01/01/2013-31/12/2015. 42.350 €. Coordinador.
- 6 **Proyecto.** 09/00539, BRCA1 and BRCA2 Unclassified Variants identified in the Spanish population. Instituto de Salud Carlos III. (FUNDACION PARA LA INVESTIGACION HOSPITAL CLINICO SAN CARLOS). 01/01/2010-31/12/2012. 46.948 €.
- 7 **Proyecto.** Haplotipos yin-yang en Genes Supresores de Tumor y Susceptibilidad al Cáncer: el gen BRCA1 como modelo. Fundación Mutua Madrileña. (FUNDACION PARA LA INVESTIGACION HOSPITAL CLINICO SAN CARLOS). 01/01/2009-31/12/2011. 54.180 €. Coordinador.
- 8 **Proyecto.** 05/0864, BRCA1 gene expression variability and breast cancer risk in the Spanish population. Proyectos de Investigación en Salud. (FUNDACION PARA LA INVESTIGACION HOSPITAL CLINICO SAN CARLOS). 01/01/2006-31/12/2008. 41.500 €. Coordinador.
- 9 **Proyecto.** 01/3040, New Clinical and Genetic Parameters useful in the management of women with a familiar breast/ovarian cancer history.. Proyecto de Investigación en Salud. (FUNDACION PARA LA INVESTIGACION HOSPITAL CLINICO SAN CARLOS). 01/01/2002-01/01/2005. 42.168 €.
- 10 **Proyecto.** BARD1 como gen de susceptibilidad en cáncer de mama esporádico y familiar. Novartis Farmacéutica, S.A.. (FUNDACION PARA LA INVESTIGACION HOSPITAL CLINICO SAN CARLOS). 01/01/2004-31/12/2004. 19.000 €. Coordinador.