Fecha del CVA	29/07/2021

Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre *	José María		
Apellidos *	Millán Salvador		
Sexo *		Fecha de Nacimiento *	
DNI/NIE/Pasaporte *		Teléfono	
URL Web	https://www.iislafe.es/es/investigacion/lineas-de-investigacion/grupo/117/biomedicina-molecular-celular-y-genomica		
Dirección Email *	millan_jos@gva.es		
Identificador científico	Open Researcher and Contributor ID (ORCID)*	0000-0002-7211-9129	
	Researcher ID	A-7903-2019	
	Scopus Author ID		

* Obligatorio

A.1. Situación profesional actual

Puesto	Facultativo Especialista		
Fecha inicio	2018		
Organismo / Institución	Hospital Universitario La Fe		
Departamento / Centro			
País		Teléfono	
Palabras clave	Biomedicina; Biología molecular, celular y genética		

A.3. Formación académica

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Genética y biología celular	Universitat de València	1995
Licenciado en Ciencias Biológicas Especialidad Biología Fundamental	Universitat de València / España	1988

Parte B. RESUMEN LIBRE DEL CURRÍCULUM

Doctor en Biología por la Universidad de Valencia desde 1995.

JMM ha realizado labores asistenciales en la Unidad de Genética del Hospital Universitario La Fe centradas en el diagnóstico genético molecular de un buen número de patologías hereditarias, actualmente, dirige el Grupo de Investigación de Biomedicina Molecular, Celular y Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe acreditado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), la Unidad U755 del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y fue co-director de la Plataforma de Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria IIS-La Fe hasta 2019.

Subdirector del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), iniciativa del Ministerio de Ciencia e Innovación desde 2010 hasta 2016 y director adjunto del CIBERER-Biobank, biobanco para la generación de muestras biológicas de alta calidad para la investigación en enfermedades raras,

Miembro del comité científico de Orphanet-España, un portal de información sobre enfermedades raras y representante español en el Scientific Advisory Board of Genetics de Orphanet International.

Miembro del comité científico asesor de la Federación Española de enfermedades raras (FEDER) y de la Comisión de Seguimiento y control del sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV).

Director General de del Instituto de Investigación IIS-La Fe desde marzo de 2016 hasta mayo de 2018.

También participó en la elaboración de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009

Las principales líneas de investigación son, en general, aquellas relacionadas con enfermedades de baja prevalencia de origen genético, y más concretamente, la patología auditiva neurosensorial, las distrofias retinianas y las sordocegueras hereditarias, las distrofias musculares en general y la atrofia muscular espinal en particular, la enfermedad de Huntington y las polineuropatías hereditarias. Su investigación está enfocada a la traslación de los resultados a la mejora de la salud de los pacientes y la medicina de precisión.

Millán ha participado como organizador en 17 congresos y jornadas nacionales e internacionales relacionados con la Genética humana y las enfermedades raras y colabora con varias asociaciones de pacientes en la organización de jornadas, charlas informativas y asesoramiento genético. Ha publicado más de 150 artículos científicos en revistas internacionales indexadas y un buen número de artículos en revistas de divulgación científica y de asociaciones de pacientes.

Ha sido investigador principal de más de 25 proyectos de investigación e investigador colaborador en otros tantos proyectos tanto de entidades públicas como privadas autonómicas, nacionales e internacionales.

Parte C. MÉRITOS MÁS RELEVANTES

C.1. Publicaciones

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

1 **Artículo científico**. Rodriguez-Muñoz A; García-Bohorquez B; Udaondo P; et al; Millán JM. (/9). 2021. Concomitant causative mutations in inherited retinal dystrophies: why the reproductive and therapeutic counselling should be approached with caution.Retina. . doi: 10.1097/IAE.0000000000003103. Ahead of print-..

2 **Artículo científico**. Galbis-Martínez L; Blanco-Kelly F; García-García G; et al; Carreño E (AC); Ayuso C. (10/10). 2021. Mutational spectrum and phenotypical aspects of Usher patients with mutations in MYO7A Acta Ophthalmologica. En prensa.

3 **Artículo científico**. Schwaller F; Begay V; García-García G; et al; Millán JM; Lewin GR. (13/14). 2021. USH2A is a Meissner's corpuscle protein necessary for normal vibration sensing in mice and humans.Nature Neuroscience. 24, pp.74-81.

4 **Artículo científico**. Rodríguez Muñoz, A.; Aller, E.; Jaijo, T.; et al; Millán, JM.(10/10). 2020. Expanding the clinical and molecular heterogeneity of nonsyndromic inherited retinal dystrophies.The Journal of molecular diagnostics : JMD. ISSN 1943-7811.

5 **Artículo científico**. Gómez-Escribano AP; Bono-Yagüe J; García-Gimeno MA; et al; Millán JM; Vázquez_Manrique RP. (8/10). 2020. Synergistic activation of AMPK prevents from polyglutamine-induced toxicity in Caenorhabditis elegans.Pharmacological Research. 161, pp.105105.

6 **Artículo científico**. Santana EE; Fuster-García C; Aller E; Jaijo T; García-Bohórquez B; García-García G; Millán JM; Lantigua A (AC). (8/8). 2019. Genetic screening of the Usher syndrome in Cuba.Frontiers in Genetics. 10, pp.501. ISSN 1664-8021.

7 **Artículo científico**. Sanchis A; García-Gimeno MA; Cañada-Martínez AJ; Sequedo MD; Millán JM; Sanz P; Vázquez-Manrique RP. (5/7). 2019. Metformin treatment reduces motor and neuropsychiatric phenotypes in the zQ175 mouse model of Huntington disease.Exp Mol Med.51-6, pp.65. ISSN 1226-3613.

8 **Artículo científico**. Lorena Olivares González; Cristina Martínez Fernández de la Cámara; David Hervás; José M Millán; Regina Rodrigo. (4/5). 2018. HIF-1 stabilization reduces retinal degeneration in a mouse model of retinitis pigmentosa.Faseb Journal. 32, pp.2438-2451. ISSN 0892-6638.

9 **Artículo científico**. Fuster-Garcia C; García-García G; Jaijo T; et al; Millán JM. (9/9). 2018. Targeted High-throughput sequencing for the molecular diagnosis of Usher syndrome reveals 42 novel mutations and consolidates CEP250 as Usher-like disease causative.Scientific reports. 8-.1, pp.17113. ISSN 2045-2322.

10 **Artículo científico**. Ana Rodriguez Muñoz; Gema García García; Francisco Menor; (AC); Miguel Tomás Vila; Teresa Jaijo. (4/6). 2018. The importance of biochemical and genetic findings in the diagnosis of atypical Norrie disease.Clin Chem Lab Med.56-2, pp.229-235. ISSN 1437-4331.

11 **Artículo científico**. Fuster-García C; García-García G; González-Romero E; et al; Aller E (AC). (9/9). 2017. USH2A Gene Editing Using the CRISPR System.MOL THER-NUCL ACIDS. 8-17113. ISSN 2162-2531.

12 **Artículo científico**. Slijkerman, RW.; Vaché, C.; Dona, M.; et al; Millan, JM.; Van Wijk, E.(10/16). 2016. Antisense Oligonucleotide-based Splice Correction for USH2A-associated Retinal Degeneration Caused by a Frequent Deep-intronic Mutation.Molecular therapy. Nucleic acids. 5, pp.e381. ISSN 2162-2531.

13 Fuster García, C.; García García, G.; Jaijo, T.; et al; Millán, JM.(9/9). 2019. Expanding the Genetic Landscape of Usher-Like Phenotypes.Investigative ophthalmology & visual science. 60-14, pp.4701-4710. ISSN 1552-5783.

14 **Artículo científico**. Bea-Mascato B; Solarat C; Perea-Romero I; Jaijo T; Blanco-Kelly F; Millán JM; Ayuso C; Valverde D. (10/11). 2021. Prevalent Alms1 Pathogenic Variants in Spanish Alström Patients Genes. 12-282.

15 **Artículo científico**. García-García G; Berzal-Serrano A; García-Díaz P; et al; Aller E. 2020. Improving the Management of Patients with Hearing Loss by the Implementation of an NGS Panel in Clinical Practice.Genes. 11-12, pp.E1467.

16 **Artículo científico**. Bono-Yagüe J; Gómez-Escribano AP; Millán JM; Vázquez-Manrique RP. 2020. Reactive Species in Huntington Disease: Are They Really the Radicals You Want to Catch? Antioxidants. 9-7, pp.577.

17 **Artículo científico**. Fuster-García C; García-Bohórquez B; Rodriguez-Muñoz A; Millán JM (AC); García-García G. (4/5). 2020. Application of CRISPR Tools for Variant Interpretation and Disease Modeling in Inherited Retinal Dystrophies.Genes. 11, pp.473.

18 **Artículo científico**. Aller E; Sanchez-Navarro I; García-García G; et al; Millán JM (AC); Ayuso C. (18/19). 2020. Exome sequencing identifies PEX6 mutations in three cases diagnosed with RP and hearing impairment.Mol Vis. 26, pp.216-225.

19 **Artículo científico**. Olivares-González L; Velasco S; Millán JM; Rodrigo R. (3/4). 2020. Intravitreal administration of adalimumab delays retinal degeneration in rd10 mice.Faseb Journal. Oct;34(10):13839-138-10.

20 **Artículo científico**. Espinós C; Galindo MI; García-Gimeno MA; et al; Millán JM; Pallardó FV. (6/12). 2020. Oxidative Stress, a Crossroad Between Rare Diseases and Neurodegeneration.Antioxidants. 9, pp.313.

21 **Artículo científico**. Calucho M; Bernal S; Alías L; et al; Millán JM; Tizzano EF. (10/14). 2018. Correlation between SMA type and SMN2 copy number revisited: An analysis of 625 unrelated Spanish patients and a compilation of 2834 reported cases.Neuromuscul Disord.28-3, pp.208-215. ISSN 0960-8966.

22 **Artículo científico**. Hervás D; Fornés-Ferrer V; Gómez-Escribano AP; Sequedo MD; Peiró C; Millán JM; Vázquez-Manrique RP. (6/7). 2017. Metformin intake associates with better cognitive function in patients with Huntington's disease.PLoS One. 12-e0179283. ISSN 1932-6203.

23 Vázquez Manrique, RP.; Farina, F.; Cambon, K.; et al; Millán, JM.; Neri, C.(6/9). 2016. AMPK activation protects from neuronal dysfunction and vulnerability across nematode, cellular and mouse models of Huntington's disease.Human molecular genetics. 25-6, pp.1043-1101. ISSN 1460-2083.

24 Perez Carro, R.; Corton, M.; Sánchez Navarro, I.; et al; Millan, JM.; Ayuso, C.(15/17). 2016. Panel-based NGS Reveals Novel Pathogenic Mutations in Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa.Scientific reports. 6, pp.19531. ISSN 2045-2322.

25 Olivares González, L.; Martínez Fernández de la Cámara, C.; Hervás, D.; Marín, MP.; Lahoz, A.; Millán, JM.; Rodrigo, R.(6/7). 2016. cGMP-Phosphodiesterase Inhibition Prevents Hypoxia-Induced Cell Death Activation in Porcine Retinal Explants.PloS one. 11-11, pp.e0166717. ISSN 1932-6203.

C.3. Proyectos y Contratos

1 **Proyecto**. IMP/00009, Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPaCT). Programa de Medicina Genómica. Instituto de Salud Carlos III. Ángel Carracedo. (IIS La Fe). 01/01/2021-31/12/2023. Investigador principal.
2 **Proyecto**. Unidades de las Plataformas ISCIII de apoyo a la I+D+I en Biomedicina y Ciencias de la Salud. Biobancos y biomodelos.. Instituto de Salud Carlos III. (Instituto de Investigación Sanitaria La Fe). 01/01/2021-31/12/2023. Miembro de equipo.
3 **Proyecto**. BÚSQUEDA DE BIOMARCADORES DE RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL. Fundación Mutua Madrileña. García-García G. 2021-2023. Miembro de equipo.
4 **Proyecto**. Distrofias de Retina. Síndrome de Usher: una aproximación genómica, celular, funcional y bioinformática, para acelerar su diagnóstico y tratamiento y medir su impacto..PI19/00303. FIS (ISCIII). 01/01/2020-31/12/2022. 191.000. Investigador principal.
5 **Proyecto**. Deciphering the molecular basis of ophtalmogenetic diseases: sequencing the whole genome using a long reads approach. WGS4EyeRare.. The 2nd Call for Transnational Access to the EASI-Genomics. José M Millán Salvador. 23/09/2020-23/09/2022. Investigador principal.
6 **Proyecto**. De genes a terapia en enfermedades neurodegenerativas y neuromusculares. Prometeo. Federico Pallardo. 01/10/2018-31/12/2021. Miembro de equipo.
7 **Proyecto**. Clinical trial of gene therapy with dual AAV vectors for retinitis pigmentosa in patients with Usher syndrome type IB. UshTher referencia: #754848. H2020. (Fundación Jiménez Díaz). 01/01/2018-31/12/2021.
8 **Proyecto**. Historia natural de la Atrofia Muscular Espinal: estudio observacional de seguimiento en pacientes con Atrofia Muscular Espinal. FUNDAME. (IIS La Fe). 01/01/2018-31/12/2019.
9 **Proyecto**. Estudio de mutaciones ocultas en pacientes con síndrome de Usher. Fundación ONCE. (FUNDACION PARA LA INVESTIGACION HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE). 2018-2019. Investigador principal.
10 **Proyecto**. PI16/00539, Genómica, estudios preclínicos y clínicos para una medicina de precisión en distrofias hereditarias de la retina: el síndrome de Usher. Instituto de Salud Carlos III. (IIS La Fe). 01/01/2017-31/12/2017. 196.000. Investigador principal.
11 **Proyecto**. Therapeutic approaches for retinitis pigmentosa and Usher syndrome based on Genome-Editing by CRISP/Cas9.. Telemaratón “Todos somos raros”. 2015-2016. Otros.
12 **Contrato**. Newborn Screening Study protocol LaCAR. Millan JM. Desde 2021.
13 **Contrato**. Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in a Community of five Million Inhabitants Novartis-Gene Therapies. Millán JM. 2021-01/01/2022. 456.000 €.
14 **Contrato**. Newborn Screening in Spinal Muscular Atrophy: A Pilot Study AveXis Inc.. 2018-01/01/2019.
15 **Contrato**. Convenio de prestacion de servicios - OXIDATIVE BIOMARKER Desde 2016.
16 **Contrato**. Convenio de prestación de servicios de genotipado a GENELINK S.L Desde 2015.

C.4. Actividades de transferencia y explotación de resultados