

Fecha del CVA

02/02/2023

Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre	EDUARDO		
Apellidos	LÓPEZ LASO		
Sexo	Hombre	Fecha de Nacimiento	
DNI/NIE/Pasaporte			
URL Web			
Dirección Email	eduardo.lopez.sspa@juntadeandalucia.es		
Open Researcher and Contributor ID (ORCID)	0000-0001-7732-6277		

A.1. Situación profesional actual

Puesto	Facultativo Especialista de Área		
Fecha inicio	2010		
Organismo / Institución	Servicio Andaluz de Salud (SAS)		
Departamento / Centro	Pediatría / Hospital Reina Sofia		
País	España	Teléfono	
Palabras clave	Medicina clínica; Salud		

A.3. Formación académica

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Doctor en Medicina	Universidad de Córdoba	2010
Licenciado en Medicina y Cirugía	Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid.	1992

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.** María Elena Rodríguez-García; Francisco Javier Cotrina-Vinagre; Marcello Bellusci; Laura Hernández-Sánchez; Ana Martínez de Aragón; Eduardo López-Laso; Elena Martín-Hernández; Francisco Martínez-Azorín. 2022. First splicing variant in HECW2 with an autosomal recessive pattern of inheritance and associated with NDHSAL.Human Mutation. Wiley. 43-10, pp.1361-1367.
- Artículo científico.** Silvia Pata; Katherine Flores-Rojas; Angel Gil; Eduardo López-Laso; Laura Martí-Sánchez; Heydi Baide-Mairena; Belén Pérez-Dueñas; Mercedes Gil-Campos. 2022. Clinical improvements after treatment with a low-valine and low-fat diet in a pediatric patient with enoyl-CoA hydratase, short chain 1 (ECHS1) deficiency.Orphanet Journal of Rare Diseases. BMC. 17-1, pp.340.
- Artículo científico.** Michael C Kruer; amelie cordovado; martina schaeffer; et al;. 2022. SEMA6B variants cause intellectual disability and alter dendritic spine density and axon guidance.Human Molecular Genetics. Oxford Academic. 31-19, pp.3325-3340.
- Artículo científico.** Obdulia Sánchez-Lijarcio; Delia Yubero; Fatima Leal; et al;. 2022. The clinical and biochemical hallmarks generally associated with GLUT1DS may be caused by defects in genes other than SLC2A1.Clinical Genetics. Wiley. 102-1, pp.40-55.
- Artículo científico.** Joaquín Alejandro Fernández Ramos; María José De la Torre Aguilar; Beatriz Quintans; Juan Luis Pérez Navero; Katrin Beyer; Eduardo López Laso. 2021. Genetic landscape of Segawa disease in Spain. Long-term treatment outcomes Parkinsonism & Related Disorders. Elsevier. 94, pp.67-78.

- 6 **Artículo científico.** Fernando Labella Álvarez; Joaquín Alejandro Fernández Ramos; Rafael Camino León; Encarnación Ibarra de la Rosa; Eduardo López Laso. 2021. Pseudotumor cerebri in the paediatric population: clinical features, treatment and prognosis. *Pseudotumor cerebri in the paediatric population: clinical features, treatment and prognosis*. Elsevier. pp.1-12.
- 7 **Artículo científico.** Tristán-Noguero A; Borràs E; Molero-Luis M; et al; García-Cazorla A. 2020. Novel Protein Biomarkers of Monoamine Metabolism Defects Correlate with Disease Severity *Movement Disorders*. Wiley.
- 8 **Artículo científico.** Gur-Hartman T; Berkowitz O; Yosovich K; et al; Blumkin L. 2020. Clinical phenotypes of infantile onset CACNA1A-related disorder *European Journal of Paediatric Neurology*. Elsevier.
- 9 **Artículo científico.** Marti-Sanchez L; Baide-Mairena H; Marcé-Grau A; et al; Pérez-Dueñas B. 2020. Delineating the neurological phenotype in children with defects in the ECHS1 or HIBCH gene *Journal of Inherited Metabolic Disease*. Wiley.
- 10 **Artículo científico.** Mateos ME; López-Laso E; Vicente J; Ortega R; Vazquez F. 2020. Response to Everolimus of a Progressive Plexiform Neurofibroma in NF type 1 *Pediatrics International*. Wiley. 62-7, pp.857-859.
- 11 **Artículo científico.** Opladen T; López-Laso E; Cortès-Saladelafont E; et al; Kuseyri Hübschmann O. 2020. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of tetrahydrobiopterin (BH4) deficiencies *Orphanet Journal of Rare Diseases*. BMC. 15-1, pp.126-156.
- 12 **Artículo científico.** Marcé-Grau A; Urrutia J; Gomis-Pérez C; Malo C; López-Laso E. 2018. Homomeric Kv7.2 current suppression is a common feature in KCNQ2 epileptic encephalopathy *Epilepsia*.
- 13 **Artículo científico.** EMC Hamilton. 2018. Natural History of Vanishing White Matter *Annals of Neurology*. 84-2, pp.274-288.
- 14 **Artículo científico.** 2018. Frequency, symptoms, risk factors, and outcomes of autoimmune encephalitis after herpes simplex encephalitis: a prospective observational study and retrospective analysis. *Lancet Neurol*.
- 15 **Artículo científico.** Batllori, M.; Molero-Luis, M.; Arrabal, L.; et al; Artuch, R. 2017. Urinary sulphatoxymelatonin as a biomarker of serotonin status in biogenic amine-deficient patients. *Scientific Reports*. Nature. 7-1, pp.1-9.
- 16 **Artículo científico.** McEntagart M; Williamson KA; Rainger JK; et al; FitzPatrick DR. 2016. A Restricted Repertoire of De Novo Mutations in ITPR1 Cause Gillespie Syndrome with Evidence for Dominant-Negative Effect. *American journal of human genetics*. ISSN 0002-9297.
- 17 **Artículo científico.** Fernandez-Ramos JA; Lopez-Laso E; Camino-Leon R; Gascon-Jimenez FJ; Jimenez-Gonzalez MD. 2015. [Experience in molecular diagnostic in hereditary neuropathies in a pediatric tertiary hospital]. *Revista de neurologia*. 61(11), pp.490-8. ISSN 0210-0010.
- 18 **Artículo científico.** Zimo? M; Battalo?lu E; Parman Y; et al; Jordanova A. 2015. Unraveling the genetic landscape of autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth neuropathies using a homozygosity mapping approach. *Neurogenetics*. 16(1), pp.33-42. ISSN 1364-6745.
- 19 **Artículo científico.** Mateos-Gonzalez ME; Lopez-Laso E; Vicente-Rueda J; Camino-Leon R; Fernandez-Ramos JA; Baena-Gomez MA; Pena-Rosa MJ. 2014. [Response to everolimus in patients with giant cell astrocytoma associated to tuberous sclerosis complex]. *Rev Neurol*. 59, pp.497-502. ISSN 1576-6578.
- 20 **Artículo científico.** Ulate-Campos A; Fons C; Campistol J; et al; Velázquez R. 2014. Alternating hemiplegia of childhood: ATP1A3 gene analysis in 16 patients *Med Clin (Barc)*. ELSEVIER DOYMA SL. 143(1), pp.25-28. ISSN 0025-7753.
- 21 **Artículo científico.** López-Laso E; Roncero-Sánchez-Cano I; Arce-Portillo E; et al; Camino-León R. 2014. Infant botulism in Andalusia (Southern Spain). *Eur J Paediatr Neurol*. ELSEVIER SCI LTD. 18(3), pp.321-326. ISSN 1090-3798.
- 22 **Artículo científico.** Mateos ME; Beyer K; López-Laso E; Siles JL; Pérez-Navero JL; Peña MJ; Guzmán J; Matas J. 2013. Simpson-Golabi-Behmel syndrome type 1 and hepatoblastoma in a patient with a novel exon 2-4 duplication of the GPC3 gene. *Am J Med Genet A*. 161A, pp.1091-5. ISSN 1552-4825.

- 23 **Artículo científico.** López-Laso E; Beyer K; Opladen T; Artuch R; Saunders-Pullman R. 2012. Dyskinesias as a limiting factor in the treatment of Segawa disease. *Pediatr Neurol.* 46, pp.404-6. ISSN 0887-8994.
- 24 **Artículo científico.** López-Laso E; Sánchez-Raya A; Moriana JA; et al; Artuch R. 2011. Neuropsychiatric symptoms and intelligence quotient in autosomal dominant Segawa disease. *J Neurol.* 258, pp.2155.0-2162.0. ISSN 0340-5354.
- 25 **Artículo científico.** Berciano J; Baets J; Gallardo E; et al; De Jonghe P. 2011. Reduced penetrance in hereditary motor neuropathy caused by TRPV4 Arg269Cys mutation. *J Neurol.* pp.1413.0-1421.0. ISSN 0340-5354.
- 26 **Artículo científico.** Mateos ME; López-Laso E; Izquierdo L; Pérez-Navero JL; García S; Garzás C. 2011. Response to nimotuzumab in a child with a progressive diffuse intrinsic pontine glioma. *Pediatr Int.* pp.261.0-263.0. ISSN 1328-8067.
- 27 **Artículo científico.** Zimo? M; Baets J; Auer-Grumbach M; et al; Houlden H. 2010. Dominant mutations in the cation channel gene transient receptor potential vanilloid 4 cause an unusual spectrum of neuropathies. *Brain.* pp.1798-1809. ISSN 0006-8950.
- 28 **Artículo científico.** López-Laso E; Ochoa-Sepúlveda JJ; Ochoa-Amor JJ; et al; Beyer K. 2009. Segawa syndrome due to mutation Q89X in the GCH1 gene: a possible founder effect in Córdoba (southern Spain). *Journal of neurology.* 256(11), pp.1816-24. ISSN 0340-5354.
- 29 **Artículo científico.** López-Laso E; Mateos-González ME; Pérez-Navero JL; Camino-León R; Briones P; Neilson DE. 2009. [Infection-triggered familial or recurrent acute necrotizing encephalopathy]. *An Pediatr (Barc).* 71, pp.44-51. ISSN 1695-4033.
- 30 **Artículo científico.** Neilson DE; Adams MD; Orr CM; et al; Warman ML. 2009. Infection-triggered familial or recurrent cases of acute necrotizing encephalopathy caused by mutations in a component of the nuclear pore, RANBP2. *Am J Hum Genet.* 84, pp.44-51. ISSN 0002-9297.
- 31 **Artículo científico.** López-Laso E; García-Villoria J; Martín E; Duque P; Cano A; Ribes A. 2007. Classic and late-onset neurological disease in two siblings with glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Inherit Metab Dis.* 30, pp.979. ISSN 0141-8955.
- 32 **Artículo científico.** López-Laso E; Camino R; Mateos ME; Pérez-Navero JL; Ochoa JJ; Lao-Villadóniga JJ; Ormazabal A; Artuch R. 2007. Dopa-responsive infantile hypokinetic rigid syndrome due to dominant guanosine triphosphate cyclohydrolase 1 deficiency. *J Neurol Sci.* 256, pp.90-93. ISSN 0022-510X.
- 33 **Artículo científico.** López-Laso E; Mateos González ME; Camino León R; Jiménez González MD; Esparza Rodríguez J. 2007. Giant hypothalamic hamartoma and dacrytic seizures. *Epileptic Disord.* 9, pp.90-93. ISSN 1294-9361.
- 34 **Artículo científico.** Fernandez-Moreira D; Ugalde C; Smeets R; et al; Arenas J. 2007. X-linked NDUFA1 gene mutations associated with mitochondrial encephalomyopathy. *Ann Neurol.* 61, pp.73-83. ISSN 0364-5134.
- 35 **Artículo científico.** López-Laso E; Ormazabal A; Camino R; et al; Artuch R. 2006. Oral phenylalanine loading test for the diagnosis of dominant guanosine triphosphate cyclohydrolase 1 deficiency. *Clin Biochem.* 39, pp.893-897. ISSN 0009-9120.
- 36 **Artículo científico.** López-Laso E; Mateos ME; Pérez-Martínez DA; et al; Muñoz A. 1999. [Vascular malformations of the central nervous system in children]. *Rev Neurol.* 28, pp.751-6. ISSN 0210-0010.
- 37 Rovira A; Ruiz-Falcó ML; García-Esparza E; López-Laso E; Macaya A; Málaga I; Vázquez E; Vicente J. 2014. Recommendations for the radiological diagnosis and follow-up of neuropathological abnormalities associated with tuberous sclerosis complex. *J Neurooncol. SPRINGER.* 118(2), pp.205-223. ISSN 0167-594X.
- 38 Mateos ME; López-Laso E; Pérez-Navero JL. 2011. Klinefelter syndrome and neuroblastoma. *Pediatric blood & cancer.* 57(4), pp.696. ISSN 1545-5009.
- 39 Pérez Fernández FM; Camino-León R; López Laso E; Collantes Herrera A; Coll Rosell MJ; Chabas Bergón A. 2008. [Alpha-mannosidosis]. *An Pediatr (Barc).* 68, pp.301-2. ISSN 1695-4033.
- 40 Lopez Laso E; Mateos Gonzalez ME; Pérez Navero JL. 2008. Botulismo Del Lactante. *Anales de Pediatría.* 68, pp.499-502.