



Dra. Esther Pomares

Coordinadora del Departamento de Genética del Instituto de Microcirugía Ocular.

Doctora en Genética y Máster en Biología Experimental, por la Universidad de Barcelona.

Es subdirectora de la Fundación IMO desde el año 2014.

Núm. colegiada: 21.659 -C

Currículum

Perfil profesional

Coordinadora del Departamento de Genética del Instituto de Microcirugía Ocular. Máster en Biología Experimental, Diploma en Estudios Avanzados del Programa de Genética y Doctora en Genética, con premio extraordinario de doctorado, por la Universidad de Barcelona. Es patrona de la Fundación IMO desde el año 2014.

Su especialidad es el diagnóstico genético y el estudio de las bases moleculares de las patologías de la visión.

Obtuvo una beca de Formación del Personal Investigador (FPI) y un contrato predoctoral CIBERER en la UB. Posteriormente, estuvo realizando un contrato postdoctoral CIBERER también en la Universidad de Barcelona.

Formación

Licenciada en Biología por la Universitat de Barcelona, 2002.

Máster en Biología Experimental por la Universitat de Barcelona, 2003.

Diploma de Estudios Avanzados en el Programa de Genética por la Universitat de Barcelona, 2005.

Doctora en Genética. Premio extraordinario de Doctorado, en la Universitat de Barcelona, 2009.

Beca de colaboración en el Hospital Germans Trias i Pujol, 2003.

Beca FPI en la Universitat de Barcelona, 2004-2007.

Contrato pre-doctoral CIBERER en la Universitat de Barcelona, 2007-2009.

Contrato post-doctoral CIBERER en la Universitat de Barcelona, 2009-2012.

Afiliaciones

- European Society of Human Genetics

Publicaciones

Riera, M; Patel, A; Corcóstegui, B; Sparrow, J; **Pomares, E**; Corneo, B. *Establishment and characterization of an iPSC line (FRIMOi001-A) derived from a retinitis pigmentosa patient carrying PDE6A mutations.*

Stem Cell Research <https://doi.org/10.1016/j.scr.2019.101385>

Riera, M; Patel, A; Corcóstegui, B; Sparrow, J; **Pomares, E**; Corneo, B. *Generation of an induced pluripotent stem cell line (FRIMOi002-A) from a retinitis pigmentosa patient carrying compound heterozygous mutations in USH2A gene .*

Stem Cell Research <https://doi.org/10.1016/j.scr.2019.101386>

Riera, M; Patel, A; Burés-Jelstrup, A; Corcóstegui, B; Sparrow, J; **Pomares, E**; Corneo, B. *Generation of iPS cell lines derived from two Stargardt patients carrying ABCA4 compound heterozygous mutations* Stem Cell Research

Riera, M; Wert, A; Nieto, I; **Pomares, E**. *Panel-based whole exome sequencing identifies novel mutations in microphthalmia and anophthalmia patients showing complex Mendelian inheritance patterns.* Mol Genet Genomic Med Nov;5(6):709-719, 2017.

Riera, M; Navarro, R; Ruiz-Nogales, S; Méndez, P; Burés-Jelstrup, A; Corcóstegui, B; **Pomares, E**. *Whole exome sequencing using Ion Proton system enables reliable genetic diagnosis of inherited retinal dystrophies.* Sci Rep. Feb 9; 7:42078, 2017.

De Castro-Miró, M.; **Pomares, E.**; Lorés, L.; Tonda, R.; Dopazo, J.; Marfany, G. & González-Duarte, R. *Combined genetic and high-throughput strategies for molecular diagnosis of inherited retinal dystrophies.* PLoS One 9(2):e88410, 2014.

Perrault I, Estrada-Cuzcano A, Lopez I, Kohl S, Li S, Testa F, Zekveld-Vroon R, Wang X, **Pomares E**, Andorf J, Aboussair N, Banfi S, Delphin N, Den Hollander Ai, Edelson C, Florijn R, Jean-Pierre M, Leowski C, Megarbane A, Villanueva C, Flores B, Munnich A, Ren H, Zobor D, Bergen A, Chen R, Cremers Fp, Gonzalez-Duarte R, Koenekoop RK, Simonelli F, Stone E, Wissinger B, Zhang Q, Kaplan J, Rozet JM. *Union makes strength: a worldwide collaborative genetic and clinical study to provide a comprehensive survey of RD3 mutations and delineate the associated phenotype.* PLoS One 8(1):e51622, 2013.

Pomares, E.; Burés-Jelstrup, A.; Ruiz-Nogales, S.; Corcóstegui, B.; González-Duarte, R. & Navarro, R. *Nonsense-mediated decay as the molecular cause for autosomal recessive bestrophinopathy in two unrelated families.* Investigative Ophthalmology & Visual Science 53(1):532-7, 2012.

Pomares, E.; Marfany, G. & González-Duarte, R. *High-throughput approaches for the genetic diagnosis of retinal dystrophies.* Advances in Experimental Medicine and Biology 723:329-35, 2012.

Garanto, A.; Riera, M.; **Pomares, E.**; Permanyer, J.; De Castro-Miró, M.; Sava, F.; Abril J.F.; Marfany, G. & González-Duarte, R. *High transcriptional complexity of the retinitis pigmentosa CERKL gene in human and mouse.* Investigative Ophthalmology & Visual Science 52(8):5202-14, 2011.

Permanyer, J.; Navarro, R.; Friedman, J.; **Pomares, E.**; Castro-Navarro, J.; Marfany, G.; Swaroop, A. & González-Duarte, R. *Autosomal recessive Retinitis Pigmentosa with early*

macular affectation caused by premature truncation in PROM1. Investigative Ophthalmology & Visual Science 51(5):2656-63, 2010.

Pomares, E.; Riera, M.; Permanyer, J.; Mendez, P.; Castro-Navarro, J.; Andrés-Gutiérrez, A.; Marfany, G. & González-Duarte, R. *Comprehensive SNP-chip for Retinitis Pigmentosa-Leber Congenital Amaurosis diagnosis: new mutations and detection of mutational founder effects*. European Journal of Human Genetics 18 (1): 118-24, 2010.

Pomares, E.; Riera, M.; Castro-Navarro, J.; Andrés-Gutiérrez, A.; Marfany, G. & González-Duarte, R. *An intronic single point mutation in RP2 causes semidominant X-linked Retinitis Pigmentosa*. Investigative Ophthalmology & Visual Science 50 (11): 5107-14, 2009.

Brea-Fernández, A. J.; **Pomares, E.**; Brión, M. J.; Marfany, G.; Blanco, M. J.; Sánchez-Salorio, M.; González-Duarte, R. & Carracedo, A. *Novel splice donor site mutation in MERTK gene associated with retinitis with retinitis pigmentosa*. British Journal of Ophthalmology 92: 1419-1423, 2008.

Pomares, E. *Estrategias automatizadas para el diagnóstico genético de la Retinosis Pigmentaria*. Visión 32: 28-29, 2008.

Pomares, E.; Marfany, G.; Brión, Ma J.; Carracedo, A. & González-Duarte, R. *Novel high-throughput SNP genotyping cosegregation analysis for genetic diagnosis of autosomal recessive Retinitis Pigmentosa and Leber Congenital Amaurosis*. Human Mutation 28 (5): 511-16, 2007.

Cervantes, S.; Saura, C.A.; **Pomares, E.**; González-Duarte, R. & Marfany, G. *Functional implications of the presenilin dimerization: reconstitution of gamma-secretase activity by assembly of a catalytic site at the dimer interface of two catalytically inactive presenilins*. Journal of Biological Chemistry 279 (35): 36519-29, 2004.

Guía clínica de Baja Visión:

Gómez, A; Castillón, L; **Pomares, E.**; Castañé, E; Sánchez-Ramo, C; Aguirre, M; Yagüe, F; Alcocer, A; Marco, E. "Tengo Baja Visión ¿Qué puedo hacer?". Sociedad Española de Especialistas en Baja Visión, SEEBV. 2014

Cursos y congresos

Pomares E. (2016) Comunicación oral. Heterogeneidad genética en las Distrofias de Retina: retos en el diagnóstico molecular. AARPC 2016. Barcelona

Pomares E. (2016) Comunicación oral. Estudio genético de las enfermedades en la edad pediátrica. Cuándo solicitarlo y qué nos aporta. I Curso Estrabismo del Adulto y el Niño con Baja Visión, Fundación IMO. Barcelona

Pomares E. (2016) Póster. Clinical and molecular characterization of the ABCA4-associated dystrophies: novel genotype-phenotype correlations. M. Riera, A. Burés-Jelstrup, P. Méndez, J. C. D'Antin, B. Corcóstegui, R. Navarro, E. Pomares. European Society of Human Genetics 2016. Barcelona

Pomares E. (2015) Comunicación oral. Genética de las Distrofias de Retina. Enfermedades Raras, Fundación IMO. Barcelona

Pomares E. (2015) Comunicación oral. Terapia Génica vs Terapia Celular. III Jornadas de Baja Visión y Rehabilitación Visual, Sociedad Española de Especialistas de Baja Visión. Madrid

Pomares E. (2015). Ponente. "Valor del análisis genético". I Reunión de Expertos en Retina. Allergan. Oxford

Pomares E. (2014). Ponente. "Genética en Distrofias retinianas". Jornadas Multidisciplinares Proyecto Retina. Abre sus Ojos y Sociedad Española de Especialistas de Baja Visión (SEEBV). Valencia

Pomares E. (2014). Ponente. "Genética de las patologías oculares". Curso para la valoración del paciente pediátrico y/o estrábico. IMO, Instituto de Microcirugía Ocular. Barcelona

Pomares E. (2013). Ponente. "L'estudi genètic del glaucoma familiar". Semana Mundial del Glaucoma 2013. Fundación IMO. Barcelona.

Pomares E. (2013). Ponente. "Genética en Distrofias Retinianas". 2as Jornadas de Baja Visión y Rehabilitación Visual. Sociedad Española de Especialistas de Baja Visión (SEEBV). Barcelona.

Pomares E. (2012). Ponente. "El RD-chip como herramienta diagnóstica de las distrofias de retina familiares". CIBERER, Reunión Patología Neurosensorial. Madrid.

Pomares E. (2012). Póster. "An optimized high-throughput SNP chip for the genetic diagnosis of Retinal Dystrophies". ISER 2012. International Society for Eye Research. Berlín. Alemania

Pomares E. (2011). Ponente. "Chip optimizado para el diagnóstico high-throughput de las distrofias de retina hereditarias". CIBERER, Reunión Patología Neurosensorial. Madrid.

Pomares E. (2011). Ponente. "Chip optimizado para el diagnóstico high-throughput de las distrofias de retina hereditarias más frecuentes". 5ª Reunión Anual del CIBERER. Madrid

Pomares E. (2011). Póster. "High transcriptional complexity of the retinitis pigmentosa CERKL gene in human and mouse". ARVO 2011. Annual Meeting. Florida. USA

Pomares E. (2010). Asistente. "High transcriptional complexity of the retinitis pigmentosa CERKL gene in human retina". 4ª Reunión Anual del CIBERER. Madrid.

Pomares E. (2009). Asistente. "Análisis genómico a gran escala en familias afectas de retinosis pigmentaria (RP)". 3ª Reunión Anual del CIBERER. El Escorial.

Pomares E. (2008). Ponente. "Retos en el diagnóstico de la Retinosis Pigmentaria". 2ª Reunión Anual del CIBERER. Valencia.

Pomares E. (2008). Póster. "Genetic diagnosis of autosomal dominant and recessive Retinitis Pigmentosa using SNP high-throughput genotyping". ESHG 2008. European Society of Human Genetics. Barcelona.

Pomares E. (2008). Póster. "Rapid and efficient SNP genotyping for the genetic diagnosis of autosomal dominant and recessive Retinitis Pigmentosa". ARVO 2008. Annual Meeting. Fort Lauderdale. USA.

Pomares E. (2007). Póster. "Construcción de un modelo murino knockout condicional para el gen ceramida kinasa-like (CERKL)". 1ª Reunión Anual del CIBERER. Barcelona.

Pomares E. (2007). Ponente. "Nova estratègia de diagnòstic indirecte per la Retinitis Pigmentària". XV JORNADES DE BIOLOGIA MOLECULAR de la Societat Catalana de Biologia. Barcelona.

Pomares E. (2007). Póster. "Nueva estrategia de diagnóstico para la retinosis pigmentaria". XXXVI congreso de la Sociedad Española de Genética. León.

Pomares E. (2003). Póster. "Homodimerization of presenilins: Implications for the presenilinase and gamma-secretase activities". 6th International Conference on Alzheimer's and Parkinson's Diseases (AD/PD). Sevilla.

Investigación

Investigador principal. Células iPS como herramienta de estudio y modelo para la implementación del sistema CRISPR/Cas en las distrofias de retina

Investigador principal. Búsqueda e identificación de mutaciones en regiones no codificantes del gen ABCA4. Estudio poblacional de una cohorte de pacientes españoles

Investigador principal. Identificación de nuevos genes de distrofias de retina y caracterización de las correlaciones genotipo-fenotipo.

Investigador colaborador. Secuenciación masiva de exomas para la identificación de nuevos genes y variantes responsables de distrofias de retina.

Investigador colaborador. BIOIMAGE. Ensayo clínico en fase IV para evaluar las variantes genéticas de la vía del VEGF como biomarcadores de eficacia del tratamiento con aflibercept en pacientes con degeneración macular asociada a la edad (DMAE) neovascular. (IMO- AFLI-2013-01)

Docencia

Colaboró en la asignatura "Enfermedades genéticas humanas" del Máster en Biología del desarrollo y Genética de la Universitat de Barcelona, en los cursos 2009-2010 y 2010-2011.

Profesora de prácticas de laboratorio de la asignatura de Genética Humana del Grado en Biología de la Universitat de Barcelona, desde 2004 hasta 2008.