Curriculum vitae

Elizabeth Pintado Sanjuán

Apellidos y nombre: Elizabeth Dunia Pintado Sanjuán

Correo electrónico: elizabet@us.es

Categoría actual como docente: Catedrática de Universidad

Departamento actual: Bioquímica Médica y Biología Molecular e Inmunología

Facultad actual: Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla

Hospital actual: Hospital Universitario Virgen Macarena, Servicio Andaluz de Salud

Categoría asistencial actual: Jefe de Sección

## TÍTULOS ACADÉMICOS

1975. Licenciatura en Medicina y Cirugía. Universidad de Sevilla.

1978 Tesis de Licenciatura. Universidad de Sevilla.
Trabajo experimental: "Estudio secuencial de las modificaciones metabólicas durante el ayuno prolongado".
Director del trabajo: Raimundo Goberna Ortiz
Calificación: Sobresaliente.

1980. Doctorado en Medicina y Cirugía. Universidad de Sevilla.
Trabajo experimental: "Metabolismo energético de la rata gestante y de sus fetos. Respuesta al ayuno".
Director del trabajo: Jean Girard (Collége de France, Paris)
Tutor en España: Dr. Raimundo Goberna Ortíz (Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla).
Calificación: Sobresaliente CUM LAUDE y premio extraordinario.

1980. Título de Médico Especialista en Análisis Clínicos. Ministerio de Universidades e Investigación.

## PUESTOS DOCENTES DESEMPEÑADOS

1976-1980. Profesora Ayudante de Clases Prácticas. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.

1980-1982. Becaria Posdoctoral del Ministerio de Educación y Ciencia. Colaboradora docente. Department of Biochemistry and Biophysics, School of Medicine, University of Pennsylvania, Philadelphia, EE.UU.

1982-1984. Becaria de Reincorporación del Ministerio de Educación y Ciencia. Colaboradora docente. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.

1985 Profesora Adjunto contratada. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.

1985-1987. Profesora Titular de Universidad. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica Médica y Biología Molecular, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.

1987-2006. Profesora Titular de Universidad, plaza vinculada. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica Médica y Biología Molecular, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla y Departamento de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, Servicio Andaluz de Salud.

2006- Catedrática de Universidad, plaza vinculada. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica Médica y Biología Molecular, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla y Departamento de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, Servicio Andaluz de Salud.

## PUESTOS ASISTENCIALES DESEMPEÑADOS

1987-1990. Jefe de Sección del Laboratorio de Urgencias. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, Servicio Andaluz de Salud.

1990-1992. Jefe de Sección del Laboratorio de Hepatología. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, Servicio Andaluz de Salud.

1992-cont. Jefe de Sección del Servicio de Biología Molecular. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica Clínica. Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, Servicio Andaluz de Salud.

## ACTIVIDAD INVESTIGADORA DESEMPEÑADA

1976-1980. Profesora Ayudante de Clases Prácticas. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.

1980-1982. Becaria Postdoctoral del Ministerio de Educación y Ciencia. Department of Biochemistry and Biophysics, School of Medicine, University of Pennsylvania, PA. EE.UU.

1982-1984. Becaria de Reincorporación del Ministerio de Educación y Ciencia. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.

1985. Profesora Adjunto contratada. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.

1985-1987. Profesora Titular de Universidad. Tiempo completo. Departamento de Bioquímica Médica y Biología Molecular, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.

1987-2006. Profesora Titular de Universidad (Plaza vinculada). Tiempo completo. Departamento de Bioquímica Médica y Biología Molecular, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.

1991-1992. Profesora visitante (Año sabático) financiada por el Fondo de Investigación Sanitaria de la Seguridad Social. Ministerio de Sanidad y Consumo. Department of Genetic, Stanford University, CA, EEUU.

2006-cont. Catedrática de Universidad (plaza vinculada). Tiempo completo. Departamento de Bioquímica Médica y Biología Molecular, Facultad de Medicina. Universidad de Sevilla.

## PUBLICACIONES (LIBROS)

Scarpa A, **Pintado E** y Cohn M.
Kinetic and thermodynamic aspects of ATP-dependent $Ca^{2+}$ transport in sarcoplasmic reticulum using ATPβS diastereomers as substrates, pp. 11-17, en "Structure and Function of Sarcoplasmic Reticulum".
Editores: S. Fleischer y Y. Tonomura.
Editorial: Academic Press, New York. (1985).
ISBN: 0-12-260380-X.

**Pintado E**, De Diego Y, Hmadcha A y Lucas M.
El síndrome del cromosoma X Frágil, pp.153-158, en "Diagnóstico Molecular en Genética Médica".
Editorial: SEQC, Madrid. (1998).
ISBN: 84-89975-03-5.

De Diego Y, Hmadcha A, Carrasco M y **Pintado E.**

Síndrome X frágil y discapacidad mental hereditaria.
Editorial: Ministerio de Sanidad y Consumo, Madrid. (1999).
ISBN: 351-99-005-2.

Martínez R, Solano F y **Pintado E**.
El síndrome X frágil y otras patologías asociadas al gen FMR1
Editores: R. Goberna y JM Guerrero.
Editorial: Universidad de Sevilla, Sevilla (2014).
ISBN: 978-84-472-1560-7

**PUBLICACIONES (ARTÍCULOS)**

Sobrino F, Prieto JC, Ruiz G, **Pintado E** y Goberna R.
"Binding activity regulation of rabbit skeletal muscle adenosine 3'-5' monophosphate-dependent protein kinases".
*Rev. Esp. Fisiol.* 34: 285-290 (1978).

Girard J y **Pintado E.**
"Metabolisme de la grossesse normale et de ses suites".
*Rev. Franc. Dietet.* 85: 15-18 (1978).

Sobrino F, **Pintado E**, Prieto JC, Ruiz G y Goberna R.
"Plasma-cAMP concentration in fasting rats".
*Horm. Metab. Res.* 11: 183-184 (1979).

Girard J, **Pintado E** y Ferre P.
"Fuel metabolism in the mammalian fetus".
*Ann. Biol. Anim. Bioch. Biophys*. 19: 181-189 (1979).

Prieto JC, **Pintado E**, De Miguel C, Guerrero JM y Goberna R.
"Interaction of vasoactive intestinal peptide with Hela cells: activation of cyclic AMP-dependent protein kinase and lack of effect on DNA synthesis".
*Biochem. Biophys. Res. Commun.* 103: 799-805 (1981).

**Pintado E**, Scarpa A y Cohn M.
"Calcium transport and ATPase activities of sarcoplasmic reticulum with adenosine 5´-O-(2 thiotriphosphate) diastereomers as substrates".
*J. Biol. Chem.* 257: 11346-11352 (1982).

Wallace J, **Pintado E** y Scarpa A.
"Parathyroid hormone secretion in the absence of extracellular free $Ca^{2+}$ and transmembrane $Ca^{2+}$ influx".
*FEBS Lett.* 151: 83-88 (1983).

**Pintado E**, Carrasco M y Goberna R.
"Histamine release by pharmacological agents in the absence of external free $Ca^{2+}$".
*FEBS Lett.* 175: 147-151 (1984).

**Pintado E**, Dorado M, Tabares L y Lopez-Barneo J.
"Effects of membrane depolarization and divalent cations on anaphylactic histamine secretion".
*Cell Calcium* 7: 107-114 (1986).

Palacios C y **Pintado E.**
"Effect of protein kinase C activation on mast cell histamine release".
*Biochem. Int.* 15:441-447 (1987).

Castellano A, **Pintado E** y Lopez-Barneo J.
"Calcium and voltage-dependent $K^+$ conductance in dispersed parathyroid cells".
*Cell Calcium* 8: 377-383 (1987).

Sobrino F, Gualberto A y **Pintado E.**
"Regulation of fructose 2,6-bisphosphate levels in cold-acclimated brown adipose tissue of rat".
*FEBS Lett.* 229: 91-94 (1988).

Baquero-Leonis D y **Pintado E.**
"Calcium release induced by inositol 1,4,5-trisphosphate in thymocyte microsomes. Inhibition by barium and strontium".
*Cell Calcium* 10: 451-455 (1989).

Sage OS, **Pintado E**, Mahaut-Smith MP y Merritt JE.
"Rapid kinetics of agonist-evoked changes in cytosolic free $Ca^{2+}$ concentration in Fura-2-loaded human neutrophils".
*Biochem J.* 265: 915-918 (1990).

Martin F, Gualberto A, Sobrino F y **Pintado E.**
"Thimerosal induces calcium mobilization, fructose 2,6-bisphosphate synthesis and cytoplasmic alkalinization in rat thymus lymphocytes"
*Biochim. Biophys. Acta* 1091: 110-114 (1991).

Hallmayer J, **Pintado E**, Lotspeich L, Spiker D, McMahon W, Peterson P, Nicholas P, Pingree C, Kraemer H, Lee Wong D, Ritvo E, Lin A, Hebert J,Cavalli-Sforza L y Ciaranello R.

"Molecular analysis and test of linkage between the FMR-1 gene and infantile autism in multiplex families".
*Am. J. Hum. Genet*. 55: 951-959 (1994).

**Pintado E**, Baquero-Leonis D, Conde M y Sobrino F.
"Effect of thimerosal and other sulfhydryl reagents on calcium permeability in thymus lymphocytes".
*Biochem. Pharmacol.* 49: 227-232 (1995)

Conde M, Chiara D, **Pintado E** y Sobrino F.
"Modulation of phorbol ester-induced respiratory burst by vanadate, genistein, and phenylarsine oxide in mouse macrophages".
*Free Radical Bio. Med.* 18: 343-348 (1995).

**Pintado E**, De Diego Y, Hmadcha A, Carrasco M, Sierra J y Lucas M.
"Instability of the CGG repeat at the FRAXA locus and variable phenotypic expression in a large fragile X pedigree".
*J. Med. Genet.* 32: 907-908 (1995).

Lucas M, Muñoz C, **Pintado E** y Solano F.
"Highly informative single-stranded conformation polymorphism (SSCP) of short tandem repeats in DNA identification".
*J. Forensic. Sci.* 42: 118-120 (1997).

Hmadcha A, De Diego Y y **Pintado E.**
"Assesment of FMR1 expression by reverse transcriptase-polymerase chain reaction of KH domains".
*J. Lab. Clin. Med.* 131: 170-173 (1998).

Carballo M, Márquez G, Conde M, Martín-Nieto J, Monteseirín J, Conde J, **Pintado E** y Sobrino S.
"Characterization of Calcineurin in Human Neutrophils. Inhibitory effect of hydrogen peroxide on its enzyme activity and on NF-kB DNA binding".
*J. Biol. Chem.* 274: 93-100 (1999).

Hmadcha A, Carballo M, Conde M, Márquez G, Monteseirín J, Martín-Nieto J, Bedoya FJ, **Pintado E** y Sobrino F.
"Phenylarsine oxide increases intracellular calcium mobility and inhibits $Ca^{2+}$-dependent ATPase activity in thymocytes".
*Mol. Genet. Metab.* 68: 363-370 (1999).

Hmadcha A, Bedoya FJ, Sobrino F y **Pintado E.**

“Methylation-dependent gene silencing induced by Interleukin-1β via nitric oxide production”.
*J. Exp. Med.* 190: 1595-1603 (1999).

**Pintado E** y Morón F.
“Metilación y Expresión del gen FMR1”.
*Rev. Neurol.* 33: (Supl 1) S 57- S 62 (2001).

El Bekay R, Álvarez M, Carballo M, Martín-Nieto J, Monteseirín J, **Pintado E**, Bedoya FJ y Sobrino F.
“Activation of phagocytic cell NADPH oxidase by norfloxacin: a potential mechanism to explain its bactericidal action”.
*J. Leukoc. Biol.* 71: 255-261 (2002).

Carballo M, Conde M, Tejedo J, Gualberto A, Jiménez J, Monteseirín J, Santa María C, Bedoya FJ, Hunt III SW, **Pintado E**, Baldwin Jr AS y Sobrino F.
“Macrophage inducible nitric oxide synthase gene expression is blocked by a benzothiophene derivative with anti-HIV properties”.
*Mol. Genet. Metab.* 75: 360-368 (2002).

De Diego Y, Hmadcha A, Morón F, Lucas M, Carrasco M y **Pintado E.**
“Fragile X founder effect and distribution of CGG repeats among the mentally retarded population of Andalusia, South Spain”.
*Genet. Mol. Biol.* 25: 1-6 (2002).

El Bekay R, Álvarez M, Monteseirin J, Alba G, Chacon P, Vega A, Martin-Nieto J, Jimenez J, **Pintado E**, Bedoya FJ y Sobrino,S.
“Oxidative stress is a critical mediator of the angiotensin II signal in human neutrophils: involvement of mitogen-activated protein kinase, calcineurin, and the transcription factor NF-κB.
*Blood,* 102: 662-671 (2003).

Bonilla V, Sobrino F, Lucas M y **Pintado E**.
“Epstein-Barr virus transformation of human lymphoblastoid cells from patients with fragile X syndrome induces variable changes on CGG repeats size and promoter methylation”.
*Mol. Diagn.* 7: 163-167 (2003).

Álvarez-Maqueda M, El Bekay R, Monteseirin J, Alba G, Chacon P, Vega A, Santa María C, Tejedo JR, Martín-Nieto J, Bedoya FJ, **Pintado E y** Sobrino S.
“Homocysteine enhances superoxide anion release and NADPH oxidase assembly by human neutrophils. Effects on MAPK activation and neutrophil migration”.

*Atherosclerosis*, 172: 229-238 (2004).

Álvarez-Maqueda M, El Bekay R, Alba G, Monteseirín J, Chacon P, Vega A, Martín-Nieto J, Bedoya FJ, **Pintado E y** Sobrino F.
"15-Deoxy-delta 12,14-prostaglandin $J_2$ induces heme oxygenase-1 gene expression in a reactive oxygen species-dependent manner in human lymphocytes".
*J. Biol. Chem.* 279: 21929-21937 (2004).

Vega A, Chacón P, Monteseirín J, El Bekay R, Álvarez M, Alba G, Conde J, Martín-Nieto J, Bedoya FJ, **Pintado E** y Sobrino F.
"A new role for monoamine oxidases in the modulation of macrophage-inducible nitric oxide synthase gene expression".
*J. Leukoc. Biol.* 75: 1093-1101 (2004).

Monteseirín J, Chacón P, Vega A, El Bekay R, Álvarez M, Alba G, Conde M, Jiménez J, Asturias JA, Martínez A, Conde J, **Pintado E**, Bedoya FJ y Sobrino F.
"Human neutrophils synthesize IL-8 in an IgE-mediated activation".
*J. Leukoc. Biol.* 76: 692-700 (2004).

Alba G, El Bekay R, Álvarez-Maqueda M, Chacón P, Vega A, Monteseirín J, Santa María C, **Pintado E**, Bedoya FJ, Bartrons R y Sobrino F.
"Stimulators of AMP-activated protein kinase inhibit the respiratory burst in human neutrophils"
*FEBS Lett.* 573: 219-225 (2004).
.

Bonilla-Henao V, Martínez R, Sobrino F y **Pintado E**.
"Different signalling pathways inhibit DNA methylation and up regulate IFN-γ in human lymphocytes"
*J. Leukoc. Biol.* 78:1339-1346 (2005)

Martínez R, Bonilla-Henao V, Jiménez A, Lucas M, Vega C, Ramos I, Sobrino F y **Pintado E**.
"Skewed X inactivation of the normal allele in fully mutated female carriers determines the levels of FMRP in blood and the fragile X phenotype"
*Mol. Diagn.* 9:157-162 (2005)

Jiménez A, López_González F, Solano F, Chadli A, Delgado F, **Pintado E** y Lucas M.
"Hypomethylation of DNA and resistance to apoptosis in hypertrophy in children"
*Pediatric Allergy and Immunology* 17:218-220 (2006)

Ortiz L, Costa A, Bellido M, Solano F, García-Moreno J, Gamero M, Izquierdo G, Falcao F, Salas J, Álvarez-Cermeño J, Montori M, Palomino A, **Pintado E** y Lucas M.
"High prevalence of a 14 bp deletion in exon 5 of CCM2 gene in cerebral cavernomatosis"
*J. Neurol.* 254: 322-326 (2007)

El Bekay R, Alba G, Reyes M, Chacon P, Vega A, Carrasco J, Martín-Nieto J, Ramos E, Oliván J, **Pintado E** y Sobrino F.
"Rac2 Gtpase activation by Angiotensin II is modulated by $Ca^{2+}$/Calmodulin and MAP kinases in human neutrophils"
*J. Mol. Endo.* 39: 351-363 (2007)

Paradas C, Solano F, Carrillo F, Fernández C, Bautista J, **Pintado E** y Lucas M.
"Highly skewed inactivation of the World-type X-chromosome is asymptomatic female carriers of spinal and bulbar muscular atrophy (Kennedy´s disease)"
*J. Neurol.* 255: 853-857 (2008)

Alba G, Reyes MA, El Bekay Y, Chacón P, Ramos E, Martín J, Jiménez J, López JM, **Pintado E**, Oliván J y Sobrino F.
"Heme oxigenase-1 expression down-regulated by angiotensin II and under hipertension in human neutrophils"
*J. Leukoc.* 205: 397-405 (2008)

Martínez R, Bonilla-Henao V, Ramos I, Sobrino F, Lucas M, **Pintado E**.
"May anomalous X-chromosome methylation be responsible for the spontaneous abortion of a male fetus?
*J. Genet.* 87: 1-4 (2008)

Lin G, Mir P, Díaz-Corrales F, Mejías R, Carrillo F, Vime PJ, Díaz-Martín J, Palomino A, Carballo M, **Pintado E**, Lucas M, López-Barneo J.
"Glucose-6-phosphate dehydrogenase activity in Parkinson´s disease"
*J. Neurol.* 255: 1850-1851 (2008)

Costa A, Gao l, Carrillo F, Cáceres-Redondo MT, Carballo M, Díaz-Martín J, Gómez-Garre P, Sobrino F, Lucas M, López-Barneo J, Mir P, **Pintado E**.
"Intermediate alleles at the *FRAXA* and *FRAXE* loci in Parkinson's disease".
*Parkins. Rel. Dis.* 17: 281-284 (2011)

Fernández JJ, Martínez R, Andújar E, Pérez-Alegre M, Costa A, Bonilla-Henao V, Sobrino F, Pintado CO, **Pintado E**. "Gene expression profiles in the cerebellum of transgenic mice over expressing the human *FMR1* gene with CGG repeats in the normal range".
*Genet. Mol. Res.* 11: 467-483 (2012)

Alba G, Santa-María C, Reyes-Quiroz ME, El Bekay R, Geniz I, Martín-Nieto J, **Pintado E**, Sobrino F. "Calcineurin expresión and activity is regulated by the intracellular redox status and under hypertension in human neutrophils".
*J. Endocrinolol.* 214: 399-408 (2012)

Alba G, Reyes ME, Santa-María C, Ramírez R, Geniz I, Jiménez J, Martín-Nieto J, **Pintado E**, Sobrino F. " Transcripyion of liver X receptor is down-regulated by 15-deoxy-$\Delta^{12,14}$ –Prostaglandin $J_2$ through oxidative stress in human neutrophils".
*PLOS one,* 7: e42195 (2012)

Conde C, Palomar FJ, Lama MJ, Martínez R, Carrillo F, **Pintado E**, Mir P. "Abnormal GABA-mediated and cerebellar inhibition in women with the Fragile X premutation".
*J Neurophysiol,* 109: 1315-1322 (2013)

Tejada MI, Glover G, Martínez F, Guitart M, de Diego-Otero Y, Fernández-Carvajal I, Ramos FJ, Hernández-Chico C, **Pintado E**, Rosell J, Calvo MT, Ayuso C, Ramos-Arroyo MA, Maortua H, Milá M. "Molecular Testing for Fragile X: Analysis of 5062 Tests from 1105 Fragile X Families_Performed in 12 Clinical Laboratories in Spain".
*BioMed Research International*, Article ID 195793 (2014)

Berman RF, Buijsen R, Usdin K, **Pintado E**, Kooy F, Pretto D, Pessah IN, Nelson DL, Zalewski Z, Charlet-Bergeurand N, Willemsen R, Hukema R. "Mouse models of the fragile X premutation and fragile X-associated tremor/ataxia syndrome".
*J Neurodev Disord,* 6: 25 (2014)

Hall DA, Birch RC, Anheim M, Jonch AE, **Pintado E**, O´Keefe J, Trollor JN, Stebbins GT, Hagerman RJ, Fahn S, Berry-Kravis E, Leehey MA. "Emerging topics in FXTAS".
*J Neurodev Disord,* 6: 31 (2014)

Reyes-Quiroz ME, Jesus S, Ramos I, García A, Martínez R, Mir Pablo, **Pintado E**. "Tissue-specific size and methylation analysis in two fragile X families: contribution to the clinical phenotype".

*Molecular and Genetic Medicine*, 10: 227 doi: 10.4172/1747-0862.1000227 (2016).

## PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN SUBVENCIONADOS

### Proyectos como investigador principal

Título: "Acoplamiento estímulo-secreción en células aisladas de paratiroides bovinas"
Entidad financiadora: Fondo de Investigación Sanitaria
Referencia: 84/989
Periodo: 1983-1984

Título: "Mecanismos moleculares que participan en la liberación de histamina por células cebadas"
Entidad financiadora: Consejería de Educación y Ciencia. Junta de Andalucía.
Referencia: 07/CLM/MDM
Periodo: 1985-1987

Título: "Retraso mental y X-frágil: Estudio de afectos y portadores por análisis del DNA"
Entidad financiadora: D.G.I.C.Y.T.
Referencia: PB92-0676
Periodo: 1993-1996

Título: "Estudio de la expresión del gen FMR1 y su papel en la diferenciación celular utilizando como modelo experimental las células PC12"
Entidad financiadora: Servicio Andaluz de Salud. Junta de Andalucía.
Referencia: 66/97
Periodo: 1997

Título: "Diagnóstico y seguimiento de los pacientes X-frágiles. Impacto psico-social de esta enfermedad"
Entidad financiadora: IMSERSO
Referencia: 30186124-98-651
Periodo: 1997-1998

Título: "Regulación de la expresión del gen FMR1 por mecanismos de metilación/desmetilación".
Entidad financiadora: Servicio Andaluz de Salud. Junta de Andalucía.
Referencia: 84/98
Periodo: 1998-1999

Título: “Estudio de la expresión del gen FMR1 y otros genes con isla CpG en el promotor: papel fisiopatológico del óxido nítrico en los procesos de metilación/desmetilación”.
Entidad financiadora: Servicio Andaluz de Salud. Junta de Andalucía.
Referencia: 84/99
Periodo: 1999-2000

Título: “Efecto de citocinas productoras de óxido nítrico sobre la expresión de genes susceptibles de metilación: implicación en procesos tumorales y degenerativos”.
Entidad financiadora: Servicio Andaluz de Salud. Junta de Andalucía.
Referencia: 21/00
Periodo: 2000-2001

Título: “Mecanismo de activación de la enzima metiltransferasa por óxido nítrico y genes susceptibles de metilación: Implicación en diferentes procesos patológicos”.
Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III
Referencia: Nº 01/1132
Periodo: 2001-2003

Título: “Mecanismos de regulación de la enzima ADN metiltransferasa: Reactivación del gen FMR1 en células en cultivo de pacientes X frágiles por inhibición de la metilación del promotor”.
Entidad financiadora: Consejería de Salud. Junta de Andalucía.
Referencia: Exp. 80/01
Periodo: 2001-2002

Título: “Nuevas estrategias para la reactivación del gen FMR1 en células de pacientes X frágiles y estudio funcional de los linfocitos B inmortalizados”
Entidad financiadora: Consejería de Salud. Junta de Andalucía.
Referencia: Exp. 31/03
Periodo: 2003-2004

Título: “Expresión de la proteína FMRP en mujeres portadoras del síndrome X frágil y grado de inactivación del cromosoma X normal: Estudio molecular del sesgo”
Entidad financiadora: Consejería de Salud. Junta de Andalucía.
Referencia: 80/04
Periodo-2004-2006

Título: “Nuevas estrategias de reactivación del gen FMR1 en células inmortalizadas de pacientes X frágiles y estudio del fenotipo en linfocitos B deficientes en FMRP”
Entidad finaciadora: Instituto de Salud Carlos III
Referencia: P1050361
Periodo: 2006-2008

Título: “Estudio clínico molecular del síndrome de tremor-ataxia ligado al X-frágil (FXTAS) y otros trastornos del movimiento asociados al X-frágil”
Entidad financiadota: Consejería de Salud
Referencia: CS 0116/2007
Periodo: 2008-2010

Título: “Estudio molecular del síndrome de tremor-ataxia ligado al X-frágil (FXTAS) y modelo animal de sobre expresión del gen FMR1”
Entidad financiadota: Instituto de Salud Carlos III
Referencia: PI081332
Periodo: 2009-2011 (Prorrogado hasta Junio 2013)

**Proyectos como colaborador**

Título: “Bioquímica de sistemas inmunológicos” (CVI/206)
Entidad financiadora: Plan Andaluz de Investigación, Consejería de Educación, Junta de Andalucía
Investigador responsable: Francisco Sobrino Beneyto
Periodo: 1990, 1991,1993,1995,1997,2000,2002 y 2003

Título: “Expresión de la proteína FMRP en raíces de cabello como test predictivo de la función cognitiva en mujeres afectadas de síndrome X frágil”
Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III
Investigador responsable: Feliciano J. Ramos Fuentes
Periodo: 2002-2004

Título: “Nuevas técnicas de genómica funcional: análisis mediante “DNA-array” de potenciales genes blanco de los inmunosupresores en células linfoides y granulocíticas”
Entidad financiadora: Instituto de Salud Carlos III
Investigador responsable: Sebastián Chaves
Periodo: 2002-2004

Miembro del grupo “Neurogenética” de la red CIEN (Centro de investigación nacional de enfermedades neurológicas en red)
Periodo: 2003-2006.

Título: “La regulación de los receptores LXR durante el estado inflamatorio y la conexión entre los derivados del colesterol y moléculas proinflamatorias en leucocitos humanos”
Entidad financiadota: Consejería de Innovación, Ciencia y Empresa.
Proyecto de excelencia
Referencia: P08-CVI-03598
Periodo: 2009-2011

## COMUNICACIONES Y PONENCIAS PRESENTADAS A CONGRESOS

### Ponencias y comunicaciones invitadas (relevantes)

**Pintado E.** (1990). “Internal $Ca^{2+}$ and pH regulation in thymus lymphocytes. Second Soviet-Spanish symposium on physical chemical biology”. Kiev. URSS. Internacional.

**Pintado E.** (1998). “Diagnóstico por biología molecular del síndrome X frágil”. I Jornada Andaluza sobre el síndrome X frágil. Sevilla. Nacional.

**Pintado E. (**2000). “Papel de las citocinas en la metilación del ADN”. XXIII Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular. Granada. Nacional.

**Pintado, E. (**2000). Ponencia en el II Encuentro internacional “Avances en Medicina Molecular” de la Universidad de Navarra. Pamplona. Internacional.

**Pintado E.** (2001). Metilación y expresión del gen FMR1. Jornadas interdisciplinarias de la Fundación Echevarne sobre el síndrome X frágil. Barcelona. Nacional.

**Pintado E.** (2004). Síndrome X frágil: diagnóstico molecular y perspectivas futuras de tratamiento. I Jornadas Andaluzas de Voluntariado y síndrome X frágil. Huelva. Nacional.

### Otras ponencias y comunicaciones

Sobrino F, Prieto J, **Pintado E**, Ruiz G y Goberna R (1977). Stimulatory effect of starvation upon rat plasma cyclic AMP levels. 13th Annual Meeting of the European Association for the Study of Diabetes, Ginebra, Internacional.

Arilla E, Sobrino S, Herrera T, **Pintado E,** Prieto JC y Goberna R (1977). Modificaciones de la secreción de insulina durante el ayuno. XVIII Reunión Nacional de Endocrinología, Valladolid. Nacional.

Sobrino S, **Pintado E**, Mateo J, Ortíz S, Prieto JC y Goberna (1977). Estudio secuencial del ayuno prolongado in vivo. XVIII Reunión Nacional de Endocrinología, Valladolid. Nacional.

Ruiz G, Sobrino F, Prieto JC, **Pintado E** y Goberna R (1977). Influencia del ayuno sobre los niveles de glicerol y de cAMP en adipocitos aislados de rata. XVI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Ciencias Fisiológicas, Barcelona. Nacional.

**Pintado E** y Girard J (1978). Metabolismo del músculo y de la unidad feto-placentaria en la rata gestante. XVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Ciencias Fisiológicas, Badajoz. Nacional.

Ortiz S, Arilla E, Bedoya F, Sobrino F, **Pintado E** y Goberna G (1978). Modificaciones de los niveles intracelulares de cAMP en la célula beta durante el ayuno. XVII Congreso Nacional de la Sociedad de Ciencias Fisiológicas, Badajoz. Nacional.

Ruiz G, Sobrino F, Jiménez J, **Pintado E**, Arilla E y Goberna (1978). Inhibición de las acciones de la adrenalina en el tejido graso de rata por efecto del ayuno. XVII Congreso Nacional de la Sociedad de Ciencias Fisiológicas, Badajoz. Nacional.

Sobrino F, Ruiz G, Roca B, Lucas M, **Pintado E** y Goberna R (1978). Regulación de la actividad proteína quinasa dependiente del cAMP en el tejido graso de ratas ayunadas. IV Congreso Nacional de Diabetes, Madrid. Nacional.

Goberna R, Sobrino F, Ruiz G y **Pintado E** (1979). cAMP-dependent protein kinase, cAMP and glycerol in the brown adipose tissue of fasting rats. XI$^{th}$ International Congress of Biochemistry, Toronto. Internacional.

**Pintado E**, Nick J, Williams C, Scarpa A y Cohn M (1981). $Ca^{2+}$ transport and ATPase activity in sarcoplasmic reticulum using ATP-βS diastereoisomers. VII International Biophysics Congress and III Pan-American Biochemistry Congress, Mexico City. Internacional.

**Pintado E**, Carrasco M y Goberna R (1984). Efecto del calcio, ionóforo del calcio (A23187) y potasio sobre la secreción de histamina en células cebadas.

XX Congreso Nacional de la Sociedad Española de Ciencias Fisiológicas, Murcia. Nacional.

**Pintado E**, Dorado M y Goberna R (1984). Efectos del potasio extracelular y bloqueantes de canales de calcio sobre la secreción de histamina en células cebadas. XI Congreso de la Sociedad de Bioquímica, Puerto de la Cruz, Tenerife. Nacional.

Palacios C y **Pintado E** (1985). Liberación de histamina en mastocitos peritoneales de rata, inducida por TPA, en presencia y ausencia de calcio extracelular libre. XXI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Ciencias Fisológicas, Oviedo. Nacional.

**Pintado E**, Hallmayer J, Lotspelch L, Spiker D, Kraemer H, Ciaranello R y Cavalli-Sforza L (1993). Analysis of the fragile X region in multiplex families of Autism. 25 th Annual Meeting of European Society of Human Genetics, Barcelona. Internacional.

**Pintado E**, De Diego, Hmadcha A, Carrasco M, Sierra J y Lucas M (1995). Inestabilidad de las repeticiones CGG en el locus FRAXA y estudio de la relación genotipo-fenotipo en cuatro generaciones de una familia X-frágil. XVIII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana, Sevilla. Nacional.

De Diego, Hmadcha A, Carrasco M, Sierra J, Lucas M y **Pintado E** (1995). Fragile-X syndrome in andalusian population: Relationship between genotype and phenotype. European Research Conferences: Inherited disorders and their genes in different European populations. San Feliu de Guixols. Internacional.

De Diego Y, Hmadcha K, Carrasco M, Lucas M y **Pintado** (1998). Fragile X founder effects and frequencies at the FRAXA locus in a mentally retarded populations of Andalusia, Southern Spain. European Research Conferences. Inherited disorders and their genes in different European populations. Acquafredda Dimaratea. Internacional.

De Diego Y, Hmadcha A, Carrasco M, Lucas M y **Pintado E** (1998). Fragile X syndrome in the Andalusian population, Southern Spain. 6th International fragile X Conference of the National Fragile X Foundation. North Carolina. Internacional.

Hmadcha A, Bedoya FJ, Sobrino F y **Pintado E** (1999). Inhibición de la expresión del gen FMR-1 por metilación de la isla CpG del promotor por óxido nítrico. XX Congreso Nacional de Genética Humana. Valencia. Nacional.

De Diego Y, Hmadcha A, Carrasco M, Lucas M y **Pintado E** (1999). Fragile X syndrome and CGG repeats distribution among the mentally retarded population of Andalusia, Southern Spain. 9th International workshop on Fragile X syndrome and X linked mental retardation. Strasbourg. Internacional.

Hmadcha A,. Bedoya FJ, Sobrino F y **Pintado E** (1999). Pathophysiological regulation of FMR1 gene expression by methylation/demethylation processes. 9th International workshop on Fragile X syndrome and X linked mental retardation. Strasbourg. Internacional.

Hmadcha A, Morón FJ, Bedoya FJ, Sobrino S y **Pintado E** (2001). Nitric oxide directly activates DNA methyltransferase and induces the silencing of CpG island-containing genes. Workshop on "Regulation of protein function by nitric oxide". Instituto Juan March de estudios e investigaciones. Madrid. Internacional.

Morón FJ, Hmadcha A, Bedoya FJ, Sobrino F y **Pintado E** (2001). Activación de la enzima ADN metiltransferasa por óxido nítrico y silenciamiento de genes que contienen islas CpG. XXIV Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular. Valencia. Nacional.

Bedoya FJ, Hmadcha A, Morón FJ, **Pintado E** y Sobrino S (2001). Nitric oxide directly activates DNA methyltransferase and induces the silencing of CpG island-containing genes. 34th International Congress of Physiological Sciences, Christchurch. Internacional.

Morón FJ, Bonilla VE, Hmadcha A, Sobrino F, Bedoya FJ y **Pintado E** (2002). Regulación de la actividad de la enzima ADN metiltransferasa. XXV Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular. León. Nacional.

Bonilla-Henao V, Sobrino, F., Lucas M y **Pintado E** (2003). Inestabilidad de los tripletes CGG y desmetilación del promotor del gen FMR1 en células linfoides de pacientes X frágiles inmortalizadas con el virus de Epstein-Barr. Jornadas científicas del Área Hospitalaria Virgen Macarena de Sevilla. Nacional.

Vega MC, Ramos A, Márquez R, Martínez R, Bonilla V, Lucas M y **Pintado E** (2004). X-frágil en niña: características clínicas y del genotipo. XC Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura, Huelva. Nacional.

Álvarez-Maqueda M, El Bekay R, Alba G, Monteseirin J, Chacon P, Vega A, Martín-Nieto J, Bedoya F, **Pintado E** y Sobrino F (2004). La 15-deoxy-delta (12,14)-prostaglandina J2 induce la expresión genética de la hemooxigenasa-1 por un mecanismo que depende de intermediarios reactivos de oxígeno en linfocitos humanos. XXVII Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular, Lérida. Nacional.

Bonilla-Henao V, Martínez R, Sobrino F y **Pintado E** (2004). La inhibición de la DNA metiltransferasa por diferentes vías de señalización induce el IFN-γ y la COX-2 en linfocitos humanos. XXVII Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular, Lérida. Nacional.

Martínez R, Bonilla-Henao V, Jiménez A, Lucas M, Vega C, Ramos I, Sobrino F y **Pintado E** (2006). Extremely skewed X inactivation of the normal allele in a fully mutated female carrier determines the absence of FMRP and the fragile X phenotype. I Congré Europeén pour le Fragile X syndrome. Lieja, Bélgica. Internacional.

Martínez R, Bonilla-Henao V, Costa AF, Ramos I, Sobrino F, Lucas M y **Pintado E** (2008). Aborto espontáneo en una familia X frágil de un feto varón con una inactivación anómala del cromosoma X. XXXI Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular, Bilbao. Nacional.

Costa A, Martínez R, Bonilla-Henao V, Sobrino F, Lucas M, Pintado CO y **Pintado E** (2009). Estudio del fenotipo de un ratón transgénico de sobre expresión del gen FMR1 con un número de CGGs en el rango normal. XXXII Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular, Oviedo. Nacional.

Fernández J, Mártínez R, Andújar E, Pérez-Alegre M, Costa A, Bonilla-Henao V, Sobrino F, Pintado CO y **Pintado E.** (2010). Análisis del perfil de expresión en cerebelo de un ratón transgénico de sobre expresión del gen FMR1 con un número de CGGs en el rango normal. XXXIII Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular, Córdoba. Nacional.

**Pintado E**, Conde V, Martínez R, Fernández J, Palomar FJ, Lama MJ, Carrillo F, Costa A, Bonilla-Henao V, Sobrino F, Pintado CO, Mir P. (2013). Expression profile in cerebelum of transgenic Mouse overexpressing non-expanded *FMR1*, and brain function of asymptomatic female carriers. The 1st International Conference on the FMR1 premutation basic mechanism and clinical involvement. Perugia, Italia, Internacional.

**Pintado E,** Reyes-Quiroz ME, Jesus S, Martínez R, Mir Pablo. (2015). Methylation analysis in a fragile X family and correlation with the phenotype. The 2ND International Conference on FMR1 premutation: basic mechanisms and clinical involvement. Sitges, Barcelona. Internacional.

## CURSOS Y SEMINARIOS IMPARTIDOS

Seminario: "Transporte de calcio y actividad ATPasa del retículo sarcoplásmico utilizando diastereoisómeros como sustrato". Seminarios del Departamento de Bioquímica. Sevilla, septiembre de 1982.

Seminario: "Acoplamiento estímulo secreción en células aisladas de paratiroides bovinas". Departamento de Fisiología. Facultad de Medicina, Universidad de Valladolid, mayo de 1984.

Seminario: "Estudio de ligamiento genético en familias con autismo múltiple". Departamento de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Virgen Macarana, Sevilla, diciembre de 1992.

Seminario "Diagnóstico molecular del síndrome X frágil". Departamento de Bioquímica Clínica. Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, marzo de 1994.

Curso teórico-práctico sobre "Inmunología y Técnicas de Biología Molecular". Universidad Nacional Jorge Basadre Grohman, Facultad de Ciencias, Tacna (Perú), septiembre de 1997.

Curso teórico-práctico sobre "Inmunología y Técnicas de Biología Molecular". Universidad Católica, Facultad de Medicina, Arequipa (Perú), septiembre de 1997.

Coordinadora del Seminario de Ciencias Experimentales "Neurodegeneración y trasplantes", dirigido por los profesores José López Barneo y Carlos Belmonte. Fundación Duques de Soria, Universidad de Valladolid, Soria, julio de 1999.

Seminario "Enfermedades neurológicas por amplificación de tripletes". Curso: "Neurodegeneración y transplantes", Fundación Duques de Soria, Universidad de Valladolid, julio de 1999.

Seminario “Enfermedades neurológicas por amplificación de tripletes”. Curso: “Presente y futuro de las enfermedades neurodegenerativas” Universidad Internacional de Andalucía, La Rábida, julio de 1999.

Seminario “Efecto de las citocinas sobre la expresión de genes regulados por metilación del promotor”. Departamento de Fisiología, Facultad de Medicina, Universidad de Cádiz, mayo de 2000.

Organización junto con los Drs. Randi Hagerman y Ben Oostra del Workshop: “Fragile X-related syndromes: from molecular to clinical approach”. Sede Antonio Machado, Universidad Internacional de Andalucía, Baeza, octubre 2007.

Seminario: “Epigenetic in the context of fragile X: skewed X chromosome inactivation influences phenothype in women” Workshop: “Fragile X-related syndromes: from molecular to clinical approach”. Sede Antonio Machado, Universidad de Andalucía, Baeza, octubre 2007.

## BECAS, AYUDAS Y PREMIOS RECIBIDOS

| | |
|---|---|
| 1973-1975 | Beca colaboración del Ministerio de Educación y Ciencia. Departamento de Patología y Clínica Médicas, Facultad de Medicina. Universidad de Sevilla. |
| 1980-1982 | Beca postdoctoral del Ministerio de Educación y Ciencia. Programa de formación del personal investigador en el extranjero. Department of Biochemistry and Biophysics. School of Medicine. University of Pensylvania, PA, EE.UU. |
| 1982-1984 | Beca de reincorporación del Ministerio de Educación y Ciencia. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla. |
| 1989 | Beca del Fondo de Investigación Sanitaria (1 mes). Ministerio de Sanidad y Consumo. Department of Physiology, Cambridge University. Cambridge, U.K. |
| 1990 | Ayuda de la Consejería de Educación de la Junta de Andalucía para participación en el Congreso Hispano-Soviético en Kiev (Ucrania, URSS). |

| | |
|---|---|
| 1991-1992 | Beca del Fondo de Investigación Sanitaria. Ministerio de Sanidad y Consumo. Department of Genetics. Stanford University, CA, EE.UU. |
| 1997 | Ayuda del Programa de Cooperación Interuniversitaria (Iberoamérica) de la Universidad de Sevilla. Cursos en las Universidades de Tacna y Arequipa. Perú. |
| 2001 | Ayuda de la Consejería de Educación de la Junta de Andalucía para la participación en el XXII Congreso Internacional de Ciencias Fisiológicas, Christchurch. Nueva Zelanda. |
| 2002 | Beca de la Consejería de Educación de la Junta de Andalucía. (3 meses). Department of Biochemistry, Univesrsity of Cleveland,Ohio. EE.UU. (Esta beca no se ha utilizado). |
| 2000 | 1º Premio de investigación en Ciencias de la Salud de la Fundación Valme, Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla. |

## OTROS MÉRITOS DOCENTES O DE INVESTIGACIÓN

### Quinquenios docentes reconocidos

Seis quinquenios docentes reconocidos.

### Sexenios de investigación reconocidos

Cinco sexenios de investigación reconocidos.

### Actuación como evaluador:

Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (A.N.E.P.)

Instituto de Salud Carlos III (F.I.S.)

Consejería de Salud. Junta de Andalucía

Referee de diferentes Revistas científicas

**Dirección de tesis de licenciatura**

Título: Secreción de histamina en células cebadas: Factores que la modifican y posibles mediadores intracelulares
Licenciada: Mª del Carmen Palacios Rodríguez
Universidad Hispalense de Sevilla
Año: 1986
Calificación: Sobresaliente

**Dirección de tesis doctorales**

Título: Retraso mental hereditario y síndrome X frágil. Estudio de afectos y portadores por análisis del ADN
Doctoranda: Yolanda De Diego Otero
Universidad de Sevilla
Año: 1997
Calificación: Apto CUM LAUDE

Título: Expresión del gen FMR1 y su represión por óxido nítrico vía metilación del promotor
Doctorando: Abdelkrim Hmadcha
Universidad de Sevilla
Año: 2000
Calificación: Sobresaliente CUM LAUDE

Título: Aspectos genéticos y clínicos del síndrome X frágil
Doctoranda: Mercedes Carrasco Mairena
Universidad de Sevilla
Año: 2005
Calificación: Sobresaliente CUM LAUDE

Título: Inhibición de la metilación del DNA y expresión de genes susceptibles: relevancia en el sistema inmune y el síndrome X frágil
Doctoranda: Victoria Bonilla Henao
Universidad de Sevilla
Año: 2006
Calificación: Sobresaliente CUM LAUDE

Título: Estudio molecular de la inactivación del cromosoma X en mujeres y su relación con los distintos fenotipos asociados al gen *FMR1*
Doctoranda: Raquel Martínez Ramos
Universidad de Sevilla
Año: 2008

Calificación: Sobresaliente CUM LAUDE

**Estancias en centros extranjeros**

Collége de France. Paris, Francia. 1978 (estancia predoctoral, nueve meses)

Collége de France. Paris, Francia. 1979 (estancia predoctoral, un mes)

Department of Biochemistry and Biophysics, School of Medicine, Philadelphia, EE.UU. 1980-1982 (estancia postdoctoral, dos años)

Department of Physiology, School of Medicine, Cambridge University. U.K. Un mes, 1989 (profesor visitante, un mes)

Department of Genetics, School of Medicine. Stanford University. 1991-1992 (año sabáttico, un año)

**Pertenencia a sociedades científicas**

Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular

Sociedad Española de Genética Humana

**Otros**

Concesión de la Universidad Internacional de Andalucía de la financiación para organizar un "workshop" dentro del programa "Current Trends in Biomedicine" sobre " Fragile X-related síndromes: from molecular to clinical approach" celebrado en la Sede de Baeza los días 16-18 de Octubre de 2007.