



### **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.

**IMO**  
instituto de  
microcirugía  
ocular

## 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; Castellón, 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.

**IMO**  
instituto de  
microcirugía  
ocular

**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.