

Fecha del CVA	14/03/2025
---------------	------------

Parte A. DATOS PERSONALES

Nombre	Guillermo		
Apellidos	Antiñolo Gil		
Sexo	Hombre	Fecha de Nacimiento	
DNI/NIE/Pasaporte			
URL Web	https://www.xn--guillermoantiolo-foresight-seeing-ffd.com/guillermo-antiñolo/		
Dirección Email			
Open Researcher and Contributor ID (ORCID)	0000-0002-2113-074X		

A.1. Situación profesional actual

Puesto	Catedrático/Jefe de Servicio/Director de UGC		
Fecha inicio	2003		
Organismo / Institución	Complejo Hospitalario Virgen del Rocío		
Departamento / Centro	UGC Medicina Materno-fetal, Genética y Reproducción / Complejo Hospitalario Virgen del Rocío		
País	España	Teléfono	
Palabras clave	Biomedicina; Genética médica; Genómica		

A.2. Situación profesional anterior (incluye interrupciones en la carrera investigadora - indicar meses totales, según texto convocatoria-)

Periodo	Puesto / Institución / País
2007 - 2020	Investigador Principal del Grupo U702 / CIBERER
2007 - 2016	Coordinador científico del programa de investigación de Medicina Genética del CIBERER / Instituto de Salud Carlos III
2007 - 2016	Miembro del Comité de Dirección / Instituto de Salud Carlos III
2011 - 2015	Director Científico de la Plataforma de Genómica y Bioinformática de Andalucía (GBPA) / FPS
2007 - 2013	Director Plan de Genética de Andalucía / Consejería de Salud de la Junta de Andalucía
2003 - 2005	Coordinador Científico de la Red INERGEN / Instituto de Salud Carlos III

A.3. Formación académica

Grado/Master/Tesis	Universidad / País	Año
Doctor en Medicina y Cirugía	Universidad de Sevilla (1989)	1989
Licenciado en Medicina y Cirugía	Universidad de Navarra	1980

Parte B. RESUMEN DEL CV

Guillermo Antiñolo es profesor, doctor en medicina y cirugía, e investigador con una amplia carrera profesional en el campo de Biomedicina, Genómica Humana, Medicina Fetal, Salud Reproductiva, Obstetricia y Ginecología. En la actualidad, es **catedrático de Obstetricia y Ginecología en la Universidad de Sevilla y director de la Unidad de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción del Hospital Universitario Virgen del Rocío (HUVR)**. Ha asumido diversas funciones en la gestión de la Genética Humana en Andalucía, como director del Plan de Genética de Andalucía (2007-2013) y coordinador del Programa Andaluz de Cribado de Anomalías Congénitas desde 2011. También ha llevado a cabo otras tareas de liderazgo como coordinador científico de la red INERGEN (2003-2005), miembro del Steering Committee de EuroGenTest (2005-2009), director científico de Genomics and Bioinformatics Platform of Andalusia (GBPA) (2010-2015), miembro del comité de dirección del CIBERER, coordinador científico del programa de investigación de Medicina Genética del CIBERER (2007-2016) y, actualmente, es investigador responsable de

la unidad CB06/07/0034 del CIBERER y del grupo de Genética Humana y Reproducción del Instituto de Biomedicina de Sevilla.

Guillermo Antiñolo es considerado un pionero en el test genético preimplantacional (PGT) y en medicina/terapia fetal, siendo el departamento que lidera un centro de referencia en PGT. De hecho, este centro es uno de los 34 que realizan cirugía fetal para espina bífida abierta en todo el mundo y el primero en España en realizar con éxito un PGT para una enfermedad genética en combinación con compatibilidad HLA. Además, ha desarrollado **dos patentes** en colaboración con la Escuela de Ingenieros de la Universidad de Sevilla y el Servicio de Neurocirugía del HUVR. Uno de sus principales focos de investigación ha sido el estudio de las bases genéticas de las enfermedades raras, en particular, de las distrofias retinianas y la enfermedad de Hirschsprung, lo que ha permitido la identificación de genes prevalentes y de factores epigenéticos y de susceptibilidad. Guillermo Antiñolo también ha destacado en el área de la Medicina Personalizada en España. Como director científico de GBPA, ha sido uno de los impulsores del "Proyecto Genoma Médico" que logró generar el primer genoma de referencia para la población española. También ha desarrollado una **estrategia innovadora basada en secuenciación masiva** para el diagnóstico de más de 2800 enfermedades raras de manera estandarizada, flexible y eficiente. Para estos estudios, Guillermo Antiñolo ha recibido financiación a nivel regional, nacional e internacional para más de **65 proyectos de investigación**, 43 como investigador principal, entre los que destacan un proyecto del Fondo de Investigación Sanitaria del Instituto de Salud Carlos III, modalidad Intrasalud, y la Acción Multidisciplinar en Enfermedades Raras y Medicina Personalizada (AMER) financiada por CDTI-FEDER-Inninterconecta. Por otro lado, en colaboración con la Fundación Roche, Guillermo Antiñolo ha participado en una guía para la implantación de la Medicina Personalizada en España como referentes de Andalucía y participa como investigador responsable del grupo espejo español (Grupo de trabajo WG3: 'Common standards and minimal dataset for clinical and phenotypic data') en el proyecto '+1MGenomes Project', financiado por la Unión Europea, y cuyo objetivo es la secuenciación de un millón de genomas europeos para el año 2022. Más recientemente, Guillermo Antiñolo ha participado en **importantes proyectos de Medicina Personalizada** como el del Consejo Asesor Científico internacional del Ministerio de Salud alemán para la organización de la "National Genome Initiative (GenomDE) cuyo objetivo es la implantación de la Medicina Personalizada en Alemania y en la Estrategia de Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPACT) del Instituto de Salud Carlos III, a través del proyecto IMPACT de Ciencia de Datos. En el **ámbito de la formación**, Guillermo Antiñolo ha dirigido 14 tesis doctorales dentro del programa de doctorado en Biología Molecular, Biomedicina e Investigación Clínica, así como 4 trabajos de fin de máster y 1 trabajo de fin de grado en la Universidad de Sevilla. Además, imparte docencia en los grados de Medicina y Biomedicina, así como en el Máster en Investigación Biomédica, contribuyendo a la formación de cientos de estudiantes cada año en la Universidad de Sevilla.

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

- 1 **Artículo científico.** Méndez-Vidal, C; Bravo-Gil, N; Pérez-Florido, J; et al; (14/14) Antiñolo, G (AC). 2025. A genomic strategy for precision medicine in rare diseases: integrating customized algorithms into clinical practice. Journal of Translational Medicine. BMC. ISSN 1479-5876. <https://doi.org/10.1186/s12967-025-06069-2>

- 2 **Artículo científico.** Fernández-Suárez, E; Gonzalez-del Pozo, M; Méndez-Vidal, C; et al; (9/9) Antiñolo, G (AC). 2024. Long-read sequencing improves the genetic diagnosis of retinitis pigmentosa by identifying an Alu retrotransposon insertion in the EYS gene. Mobile DNA. 15-1, pp.9. <https://doi.org/10.1186/s13100-024-00320-1>
- 3 **Artículo científico.** Fernández-Suárez E; González-Del Pozo M; García-Núñez A; et al; (11/11) Antiñolo G (AC). 2023. Expanding the phenotype of THRB: a range of macular dystrophies as the major clinical manifestations in patients with a dominant splicing variant. Front Cell Dev Biol. 11, pp.1197744.. <https://doi.org/10.3389/fcell.2023.1197744>
- 4 **Artículo científico.** González-Del Pozo M; Fernández-Suárez E; Bravo-Gil N; et al; (10/10) Antiñolo G (AC). 2022. A comprehensive WGS-based pipeline for the identification of new candidate genes in inherited retinal dystrophies.NPJ genomic medicine. 7, pp.17. ISSN 2056-7944. <https://doi.org/10.1038/s41525-022-00286-0>
- 5 **Artículo científico.** Peña-Chilet M; Roldán G; Perez-Florido J; et al; Dopazo J; (25/32) Antiñolo G. 2021. CSVS, a crowdsourcing database of the Spanish population genetic variability. Nucleic Acids Research. 49-D1, pp.D1130-D1137. ISSN 0305-1048. <https://doi.org/10.1093/nar/gkaa794>
- 6 **Artículo científico.** Martín-Sánchez, M; Bravo-Gil, N; González-Del Pozo, M; Méndez-Vidal, C; Fernández-Suárez, E; Rodríguez-de la Rúa, E; Borrego, S; (8/8) Antiñolo, G (AC). 2020. A Multi-Strategy Sequencing Workflow in Inherited Retinal Dystrophies: Routine Diagnosis, Addressing Unsolved Cases and Candidate Genes Identification. International Journal of Molecular Sciences. Multidisciplinary Digital Publishing Institute. 21-24, pp.9355. ISSN 1422-0067. <https://doi.org/10.3390/ijms21249355>
- 7 **Artículo científico.** González-Del Pozo M; Fernández-Suárez E; Martín-Sánchez M; Bravo-Gil N; Méndez-Vidal C; Rodríguez-de la Rúa E; Borrego S; (8/8) Antinolo G (AC). 2020. Unmasking Retinitis Pigmentosa complex cases by a whole genome sequencing algorithm based on open-access tools: hidden recessive inheritance and potential oligogenic variants.Journal of Translational Medicine. 18-1, pp.73. ISSN 1479-5876. <https://doi.org/10.1186/s12967-020-02258-3>
- 8 **Artículo científico.** Gui H; Schriemer D; Cheng WW; et al; Hofstra RM; (5/39) Antiñolo G. 2017. Whole exome sequencing coupled with unbiased functional analysis reveals new Hirschsprung disease genes.Genome Biology. 18-1, pp.48. ISSN 1474-760X. <https://doi.org/10.1186/s13059-017-1174-6>
- 9 **Artículo científico.** Dopazo J; Amadoz A; Bleda M; et al; (24/24) Antiñolo G (AC). 2016. 267 Spanish exomes reveal population-specific differences in disease-related genetic variation.Molecular Biology and Evolution. 33-5, pp.1205-1218. ISSN 0737-4038. <https://doi.org/10.1093/molbev/msw005>
- 10 **Artículo científico.** Pieras JI; Barragán I; Borrego S; et al; Antiñolo G. 2011. Copy-Number Variations in EYS: A Significant Event in the Appearance of arRP.Invest Ophthalmol Vis Sci. 52-8, pp.5625-5631.
- 11 **Artículo científico.** Abd El-Aziz MM; Barragan I; O'Driscoll CA; et al; Antiñolo G. 2008. EYS, encoding an ortholog of Drosophila spacemaker, is mutated in autosomal recessive retinitis pigmentosa.Nat Genet. 40-11, pp.1285-1287.

C.3. Proyectos o líneas de investigación

- 1 **Proyecto.** PI24/02129, Desarrollo de una estrategia clínica, genómica y bioinformática para el diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de retina: traslación a la práctica clínica y evaluación del impacto en salud. Instituto de Salud Carlos III. Guillermo Antiñolo Gil. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 01/01/2025-31/12/2027. 308.705 €. Investigador principal.
- 2 **Proyecto.** PI21/00244, Desarrollo de un entorno de integración para la medicina personalizada en enfermedades raras: una estrategia multidisciplinar para el diagnóstico e identificación de genes en distrofias hereditarias de retina. Fondo de Investigación Sanitaria, ISCIII. Antiñolo, G. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 01/01/2022-31/12/2024. 196.020 €. Investigador principal.

- 3 **Proyecto.** IMP/00019, IMPaCT - Programa Ciencia de Datos. Instituto de Salud Carlos III. Valencia Alfonso. (Centro Nacional de Supercomputación). 01/01/2021-31/12/2023. 4.549.380 €. Miembro de equipo.
- 4 **Proyecto.** P18-RT-3638, Aproximación genómica para la identificación de un perfil personalizado de la respuesta a la estimulación ovárica controlada en Reproducción Humana Asistida.. Secretaría General de Universidades, Investigación y Tecnología. Consejería de Conocimiento, Investigación y Universidad. Junta de Andalucía.. Guillermo Antiñolo. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 20/10/2020-19/10/2023. 119.652 €.
- 5 **Proyecto.** FGEMIO-2019-01, Desarrollo de aplicaciones clínicas, genómicas y bioinformáticas para el abordaje de enfermedades raras: las distrofias hereditarias de retina como modelo.. Fundación Isabel Gemio. Guillermo Antiñolo. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/ Instituto de Biomedicina de Sevilla). 22/04/2019-21/04/2023. 200.000 €. Investigador principal.
- 6 **Proyecto.** PI18/00612, Investigación biomédica e innovación clínica en distrofias hereditarias de retina: hacia la medicina personalizada en enfermedades raras.. Instituto de Salud Carlos III. Fondo de Investigación Sanitaria. Guillermo Antiñolo. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 01/01/2019-31/12/2021. 183.920 €. Investigador principal.
- 7 **Proyecto.** CTS-1664, Aproximación genómica al diagnóstico de distrofias hereditarias de retina y al descubrimiento de nuevos genes relacionados.. Consejería de Economía, Innovación, Ciencia y Empleo de la Junta de Andalucía. Guillermo Antiñolo. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 15/02/2015-16/02/2019. 234.044 €. Investigador principal.
- 8 **Proyecto.** PI15/01648, Aproximación genómica en enfermedades raras: las Distrofias Hereditarias de Retina como modelo.. Instituto de Salud Carlos III. Guillermo Antiñolo. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 01/01/2016-31/12/2018. 278.602,5 €. Investigador principal.
- 9 **Proyecto.** PI11/02923, Identificación de nuevos genes responsables de Distrofias Hereditarias de Retina y determinación de los mecanismos patogénicos asociados.. Instituto de Salud Carlos III. Guillermo Antiñolo Gil. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 01/01/2012-31/12/2015. 510.620 €. Investigador principal.
- 10 **Proyecto.** Iniciativa Europea 1 + Million Genomes. Comisión Europea. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). Desde 01/01/2020. Colaborador en el grupo espejo 3 (NMG3): Common standards and minimal dataset for clinical and phenotypic data
- 11 **Proyecto.** EXP000528 87/ITC-20111037, Acción Multidisciplinar en Enfermedades Raras y Medicina Personalizada (AMER). Centro para el Desarrollo Tecnológico Industrial (CDTI); Entidad/es financiadora/s: Fondo Europeo de Desarrollo. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). Desde 01/01/2012. 2.854.655 €.
- 12 **Contrato.** Diseño, desarrollo, validación y comercialización de un panel de diagnóstico para las distrofias hereditarias de retina. Sistemas Genómicos, S.L.. Desde 2015.
- 13 **Contrato.** Acción Multidisciplinar en Enfermedades Raras y Medicina Personalizada. Centro para el Desarrollo Tecnológico Industrial; Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). Centro para el Desarrollo Tecnológico e Innovación. (Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla). 2012-01/01/2015. 2.854.655 €.

C.4. Actividades de transferencia de tecnología/conocimiento y explotación de resultados

- 1 **Patente de invención.** Guillermo Antiñolo Gil; Javier Márquez Rivas; Manuel Ángel Perales Esteve; Emilio Gómez González. P201030370. Sistema de Análisis de Gestión de imágenes quirúrgicas (SAGIQ), España. 30/01/2013. Universidad de Sevilla.
- 2 **Patente de invención.** Javier Márquez Rivas; Guillermo Antiñolo Gil; Emilio Gómez González; Manuel Ángel Perales Esteve. P200802411. Distractor quirúrgico progresivo para acceso atraumático España. 01/08/2008. Fundación Reina Mercedes para la Investigación Sanitaria (FRM) y Universidad de Sevilla.