

## Curriculum Vitae.

### Datos Personales:

**Nombre:** Juan Bernar Solano

Fecha y lugar de nacimiento: 28 Octubre 1956, Madrid.

Dirección actual: Hoces de la hermita 7 bis  
Aravaca, 28023 Madrid

Teléfono de contacto: 915674862 Móvil: 609491894

Educación: Primaria, bachillerato y C.O.U.: Colegio El Pilar, Madrid

### Estudios de medicina:

1973 - 1976 Centro de Estudios Universitarios, C.E.U. Madrid

1976 - 1979 Hospital de la Cruz Roja, Madrid

### Titulación:

#### Española:

Certificado de Licenciado en Medicina y Cirugía, diciembre 1979

Licenciatura de medicina, junio 1980

#### Extranjera:

Certificado del Educational Commission for Foreign Medical  
Graduates (ECFMG), julio 1981.

Certificado Visa Qualifying Examination (VQE) Septiembre 1982.

Certificado finalización de estudios de genética médica en la  
Universidad de California en Los Angeles (UCLA) EE.UU. 1984.

Certificado del American Board of Medical Genetics, junio 1984

Certificado finalización del "postdoctoral fellowship" en la  
sección de bioquímica genética del departamento de  
genética humana del Instituto Nacional de la salud (N.I.H)  
Bethesda, Maryland, Diciembre 1986

### Trabajos de postgraduado

#### Julio 1981-1982:

Asistente, departamento de pediatría, Hospital de la Concepción, Fundación  
Jiménez Díaz, Madrid

#### Julio 1982-1984.

Becario en el departamento de genética medica en la Universidad de California  
en Los Angeles (UCLA). Laboratorio de citogenetica y biología molecular  
(experiencia en cultivos de tejidos, diversas técnicas citogeneticas.

Trabajo clínico: dismorfología, errores congénitos del metabolismo de  
aminoácidos, consejo genético y diagnóstico prenatal.

Agosto 1984- diciembre 1986.

"Visiting associate" en la sección de bioquímica genética, Departamento de genética humana del Instituto Nacional de la Salud (N.I.H.), Bethesda Maryland. Investigación en los aspectos clínicos y básicos de los errores congénitos del metabolismo. descripción de nuevos sistemas de transporte de aminoácidos a través de la membrana lisosomal y purificación de proteínas implicadas. Estudio clínico y tratamiento experimental de diversas enfermedades de depósito lisosomal.

Julio 1991 - presente:

Jefe del Laboratorio de Genética Médica y Fertilización In Vitro del Hospital Ruber Internacional de Madrid. Estudios citogenéticos pre y postnatales. Uso de técnicas estándar y de alta resolución en citogenética, incluyendo estudio de médula ósea en leucemias y fluorescencia "in situ". Trabajo clínico en dismorfología, y valoración de retraso mental.

**Pertenencia a sociedades**

American Society of Human Genetics  
American College of Medical Genetics

**Idiomas**

Inglés y Francés a nivel escrito y hablado

## **Publicaciones**

- 1.** Cederbaum SD, Auestad N, **Bernar j.** Four-year treatment of systemic carnitine deficiency. N Engl J Med 310(21), 1395-1396 (1984)
- 2. Bernar J,** Funderburk SJ, Sparkes RS. The inducible fragile site on chromosome 3. Hum Genet 66(4), 373 (1984)
- 3. Bernar J,** Allensworth S, Sparkes RS. Interstitial deletion 2q24.3: case report with high resolution banding. J Med Genet 22(3), 226-228 (1985)
- 4.** Bernardini I, Rizzo WB, Dalakas M, **Bernar J,** Gahl WA. Plasma and muscle free carnitine deficiency due to renal fanconi syndrome. J.Clin Invest 75(4), 1124-1130 (1985)
- 5.** Bass HN, Sparkes RS, Lessner M, Fox M, Phoenix B, **Bernar J.** A family with three independent autosomal translocations associated with 7q32----7qter syndrome. J Med Genet 22(1), 59-63 (1985)
- 6.** Gahl WA, Finkelstein J, Martin J, Mullen K, Hoofnagle J, Backlund P, **Bernar J,** Bernardini I. Hepatic methionine adenosyltransferase deficiency in a 31 year old man. Am J Hum Genet. 37, a8, 1985
- 7. Bernar J,** Tietze F, Khon L, Grollman E, Harper GS, Bernardini I, Gahl WA. Characteristics of a lysosomal membrane transport system for tyrosine and other neutral amino acids in rat thyroid cells. J Biol Chem 261(36), 17107-17112 (1986)
- 8.** Lin AE, **Bernar J,** Chin AJ, Sparkes RS, Emanuel BS, Zackai EM. Congenital heart disease in supernumerary der(22),t(11;22) syndrome. Clin Genet 29(4), 269-275 (1986)
- 9. Bernar J,** Cederbaum SD, Hansen R. Arginase deficiency in a 12-year-old boy with mild impairment of intellectual function. J Pediatr 108(3), 432-435 (1986)
- 10.** Khon L, Grollman E, **Bernar J,** Harper GS, Liu J, Gahl WA. Cyclohexamide but not tunicamycin reduces the number of lysosomal cysteine carriers in cultured rat thyroid cells. Am J Hum Genet 39, a14 1986
- 11.** Harper G, Khon L, Bernardini I, **Bernar J,** Tietze F, Andersson HC, Gahl WA. Thyrotropin stimulation of lysosomal tyrosine transport in rat FRTL-5 thyroid cells. J Biol Chem 263(19), 9320-9325 (1988)
- 12.** Gahl WA, Dalakas M, Bernardini I, Rizzo WB, Harper GS, Urko OH, Hoeg J, **Bernar J.** Oral carnitine therapy in children with cystinosis and renal fanconi syndrome. J Clin Invest 81(2), 549-560 (1988)

- 13.** Charnas L, **Bernar J**, Pezeshkpour G, Dalakas M, Harper GS. MRI findings and peripheral neuropathy in Lowe's syndrome. Neuropediatrics 19(1), 7-9 (1988)
- 14.** Garcia Escandon F, Laynez Rubio J, **Bernar J**, Fernandez Gonzalez A. Estudio para la prevención de incapacidades laborales por accidentes traumatológicos en el sector eléctrico (1984-1990). Medicina del Trabajo, 2, 4, 249-262, 1993
- 15.** **Bernar J**, Garcia Escandon F, Membrillera P, Laynez J, Fernandez A. Efectos biológicos de los campos electromagnéticos de frecuencia extremadamente baja (50/60 Hz). Hipótesis sobre los mecanismos de acción. Medicina del Trabajo, 3, 158-171, 1994
- 16.** **Bernar J**. Efectos biológicos de los campos electromagnéticos. Ensayos recientes y de laboratorio. Prevención 129, 48-53, 1994.
- 17.** Tora JL, **Bernar J**. Incidencia del transporte eléctrico en el medioambiente. en: Medio ambiente y electricidad. consideraciones desde la ingeniería. Comité de energía y recursos naturales, Diciembre 1999. Monografía no. 19.
- 18.** Gil Nagel A., Rayon Ballesteros L., Gomez Sanchez MP., Rubio Gribble B., **Bernar Solano J**. Estado epiléptico no convulsivo asociado a cromosoma 20 en anillo. XXVII Reunión anual de la SENP. Abstract V5. Rev. Neurol. 2000; 31 (7): 675.
- 19.** Castro M, Perez-Cerdá C, Merinero B, García MJ, **Bernar J** y cols. Screening for adenylosuccinate lyase deficiency: clinical, biochemical and molecular findings in four patients. Neuropediatrics, 33, 186-189, 2002.
- 20.** Cardis E, Vrijheid M, Blettner M, Gilbert E, Hakama M, Hill C, Howe G, Kaldor J, Muirhead CR, Schubauer-Berigan M, Yoshimura, Bermann F, Cowper G, Fix J, Hacker C, Heinmiller B, Marshall M, Thierry-Chef I, Utterback D, Ahn Y-O, Amoros E, Ashmore P, Auvinen A, Bae J-M, **Bernar Solano J**, Biau A, Combalot E, Deboodt P, Diez Sacristan A, Eklof M, Engels H, Engholm G, Gulis G, Habib R, Holan K, Hyvonen H, Kerekes A, Kurtinaitis J, Malker H, Martuzzi M, Mastauskas A, Monnet A, Moser M, Pearce MS, Richardson DB, Rodriguez-Artalejo F, Rogel A, Tardy H, Telle-Lamberton M, Turai I, Usel M, Veress K.  
Risk of cancer after low doses of ionising radiation – retrospective cohort study in 15 countries. British Medical Journal, 331, 77 (julio 9) 2005.
- 21.** Thierry-Chef I, Marshall M, Fix JJ, Bermann F, Gilbert ES, Hacker C, Heinmiller B, Murray W, Pearce MS, Utterback D, **Bernar J**, Deboot P, Eklof M, Grienciene B; Holan K, Hyvonen H, Kerekes A, Lee MC; Moser M, Pernicka F, Cardis E. The 15-country collaborative study of cancer risk among radiation workers in the nuclear industry: Study of errors in dosimetry. Radiat.Res. 167[4], 380-395. 2007.

**22.** Cardis E, Vrijheid M, Blettner M, Gilbert E, Hakama M, Hill C, Howe G, Kaldor J, Muirhead CR, Schubauer-Berigan M, Yoshimura T, Bermann F, Cowper G, Fix J, Hacker C, Heinmiller B, Marshall M, Thierry Chef I, Utterback D, Ahn YO, Amoros E, Ashmore P, Auvinen A, Bae JM, **Bernar J**, Biau A, Combalot E, Deboodt P, Diez Sacristan A, Eklof M, Engels H, Engholm G, Gulis G, Habib R, Holan K, Hyvonen H, Kerekes A, Kurtinaitis J, Malke H, Martuzzi M, Mastauskas A, Monnet A, Moser M, Pearce MS, Richardson DB, Rodriguez-Artalejo F, Rogel A, Tardy H, Telle-Lamberton M, Turai I, Usel M, Veress K. et al.

The 15-country collaborative study of cancer risk among radiation workers in the nuclear industry: Estimates of radiation-related cancer risks. *Radiat.Res.* 167[4], 396-416. 2007.

**23.** Vrijheid, M., Cardis, E., Ashmore, P., Auvinen, A., Gilbert, E., Habib, R. R., Malke, H., Muirhead, C. R., Richardson, D. B., Rogel, A., Schubauer-Berigan, M., Tardy, H. and Telle-Lamberton, M., for the 15-Country Study Group. Ionizing Radiation and Risk of Chronic Lymphocytic Leukemia in the 15-Country Study of Nuclear Industry Workers. *Radiat. Res.* 170, 661–665 (2008).

**24.** Jiménez-Huete A, **Bernar J**, Miyajima H, Takahashi Y, Alvarez-Linera J, Franch O, van der Knaap MS. Multiple motor system dysfunction associated with a heterozygous ceruloplasmin gene mutation. *J Neurol.* 2008 Jul;255(7):1083-4.

**25.** Jiménez-Huete A, Hortigüela R, Riva E, **Bernar J**, Guardado Santervás P, Esteban J, Franch O, Calero M. Familial cerebral cavernous malformations associated with a splice site CCM2 deletion. *J Neurol.* 2009 Jan;256(1):137-8.

**26.** Gil-Nagel A., Pérez-Jiménez M, Gago Veiga A, **Bernar Solano, J.** Toledano R, García-Morales I. Specificity of electroclinical features in the diagnosis of ring chromosome 20. *Epilepsy and behaviour.* 2018 mar; 80, 215–220.