

### **CV Breve LAPJ**

Luis A. Pérez-Jurado es catedrático de Genética de la Universitat Pompeu Fabra (UPF), donde lidera la Unidad de Genética y dirige el Programa de Máster en Asesoramiento Genético. Es también líder de grupo en el Programa de Neurociencias del Instituto de Investigación Hospital del Mar (IMIM) y Coordinador de Formación en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Se graduó en Medicina y obtuvo un doctorado en Genética Humana en la Universidad Autónoma de Madrid. Tiene las especialidades de Medicina Familiar y Comunitaria (Granada), Pediatría (Madrid) vía M.I.R., y de Genética Clínica y Genética Molecular (Universidades de Vanderbilt y Stanford, EE.UU) vía “Board” Americano de especialidades. Ha sido desde entonces facultativo médico e investigador en genética en los hospitales Niño Jesús y La Paz (Madrid), antes de trasladarse a Barcelona donde ha desarrollado la actividad investigadora y docente en la UPF, compaginándola con actividades asistenciales y de coordinación en los Hospitales Vall d'Hebron (2006-2009) y del Mar (2000- 2006 y 2014-2015), siendo profesor visitante en la Universidad de Washington en Seattle (Washington, EE.UU.) durante un año. También es cofundador de la empresa *spin-off* qGenomics, que participa en el desarrollo y optimización de herramientas genómicas para el diagnóstico de enfermedades humanas. Ha recibido varios premios de prestigio incluyendo el Premio Ciudad de Barcelona de Investigación y el ICREA Academia. Su laboratorio ha estado involucrado principalmente en el estudio de las bases moleculares de varios trastornos neurológicos del desarrollo, integrando la investigación clínica y molecular con el uso de modelos animales, con el fin principal de vincular la acción de los genes con la función cognitiva y la conducta, y proporcionar herramientas de diagnóstico y estrategias terapéuticas. También estudia la variación estructural genómica con el objetivo de entender los mecanismos implicados en de la plasticidad del genoma y su evolución tanto en células somáticas como germinales, y la implicación de dicha variación estructural en la susceptibilidad a la enfermedad y diferencias fenotípicas humanas.