



JOSÉ ELÍAS GARCÍA ORTIZ

INVESTIGADOR TITULAR



DOCTOR EN CIENCIAS

ÁREA GENÉTICA HUMANA

LÍNEAS DE
INVESTIGACIÓN

ENFERMEDADES RARAS
DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES
LISOSOMALES
INSUFICIENCIA OVÁRICA
PREMATURA

EXPERTO EN DIAGNOSTICO BIOQUÍMICO DE ENFERMEDADES RARAS

ARTÍCULOS PUBLICADOS

[Bosma arrhinia microphthalmia syndrome in a Mexican patient with a molecular analysis of PAX6.](#) Becerra-Solano LE, Chacón L, Morales-Mata D, Zenteno JC, Ramírez-Dueñas ML, García-Ortiz JE. Clin Dysmorphol. 2016 Jan;25(1):12-5. doi: 10.1097/MCD.0000000000000101. PMID: 26440771

[Dup-24 bp in the CHIT1 Gene in Six Mexican Amerindian Populations.](#) Da Silva-José TD, Juárez-Rendón KJ, Juárez-Osuna JA, Porras-Dorantes A, Valladares-Salgado A, Cruz M, Gonzalez-Ibarra M, Soto AG, Magaña-Torres MT, Sandoval-Ramírez L, García-Ortiz JE. JIMD Rep. 2015;23:123-7. doi: 10.1007/8904_2015_442. Epub 2015 May 13. PMID: 25967229

[Dynamics of the ovarian reserve and impact of genetic and epidemiological factors on age of menopause.](#) Pelosi E, Simonsick E, Forabosco A, **Garcia-Ortiz JE**, Schlessinger D. Biol Reprod. 2015 May;92(5):130. doi: 10.1095/biolreprod.114.127381. Epub 2015 Apr 22. Review. PMID: 25904009

[\[Human leukocyte antigen-G \(HLA\)-G as a biomarker in cancer\].](#) Porras-Dorantes Á, García-Ortiz JE. Gac Med Mex. 2014 Dec;150 Suppl 2:138-9. Spanish. PMID: 25643772

[The association between the 844ins68 polymorphism in the CBS gene and breast cancer.](#) Gallegos-Arreola MP, Figueroa-Villanueva LE, Ramos-Silva A, Salas-González E, Puebla-Pérez AM, Peralta-Leal V, García-Ortiz JE, Dávalos-Rodríguez IP, Zúñiga-González GM. Arch Med Sci. 2014 Dec 22;10(6):1214-24. doi: 10.5114/aoms.2014.47830. PMID: 25624861

[Expanding the phenotype of spondylosplan thoracic dysostosis \(the Turkel-Chen-Johnson syndrome\).](#) Becerra-Solano LE, Chacon L, Morales-Mata D, Ramírez-Dueñas Mde L, García-Ortiz JE. Clin Dysmorphol. 2015 Jan;24(1):1-6. doi: 10.1097/MCD.0000000000000058. PMID: 25304117

[\[24-bp duplication on CHIT1 gene in Mexican population\].](#) Juárez-Rendón KJ, Lara-Aguilar RA, García-Ortiz JE. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2012 Jul-Aug;50(4):375-7. Spanish. PMID: 23234739

[A familial case of Cantu craniofaciofronto digital syndrome.](#) Garcia-Gonzalez CL, Garcia-Cruz D, Garcia-Cruz MO, Castañeda-Cisneros G, **Garcia-Ortiz JE**, Orozco-Gutiérrez MH, Sanchez-Corona J. Clin Dysmorphol. 2012 Jul;21(3):162-6. doi: 10.1097/MCD.0b013e328353a082. No abstract available. PMID: 22504422

[\[Mexican consensus on Gaucher's disease\].](#) Franco-Ornelas S; Grupo de Expertos en Enfermedad de Gaucher. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2010 Mar-Apr;48(2):167-86. Spanish. PMID: 20929621

[Mutational screening of CHX10, GDF6, OTX2, RAX and SOX2 genes in 50 unrelated microphthalmia-anophthalmia-coloboma \(MAC\) spectrum cases.](#) Gonzalez-Rodriguez J, Pelcastre EL, Tovilla-Canales JL, **Garcia-Ortiz JE**, Amato-Almanza M, Villanueva-Mendoza C, Espinosa-Mattar Z, Zenteno JC. Br J Ophthalmol. 2010 Aug;94(8):1100-4. doi: 10.1136/bjo.2009.173500. Epub 2010 May 21. PMID: 20494911

[Apolipoprotein E genotypes in Mexican patients with Parkinson's disease.](#) Gallegos-Arreola MP, Figuera LE, Ortiz GG, Jiménez-Gil FJ, Ramírez-Vega J, Ruíz-Sandoval JL, Puebla-Pérez AM, Troyo-Sanroman R, García-Ortiz JE, Sanchez-Corona J, Zúñiga-González GM. Dis Markers. 2009;27(5):225-30. doi: 10.3233/DMA-2009-0667. PMID: 20037210

[Determination and stability of gonadal sex.](#) Schlessinger D, **García-Ortiz JE**, Forabosco A, Uda M, Crisponi L, Pelosi E. J Androl. 2010 Jan-Feb;31(1):16-25. doi: 10.2164/jandrol.109.008201. Epub 2009 Oct 29. Review. PMID: 19875493

[CDKL5 truncation due to a t\(X;2\)\(p22.1;p25.3\) in a girl with X-linked infantile spasm syndrome.](#) Córdova-Fletes C, Rademacher N, Müller I, Mundo-Ayala JN, Morales-Jeanhs EA, García-Ortiz JE, León-Gil A, Rivera H, Domínguez MG, Kalscheuer VM. Clin Genet. 2010 Jan;77(1):92-6. doi: 10.1111/j.1399-0004.2009.01286.x. Epub 2009 Oct 5. No abstract available. PMID: 19807736

[Foxl2 functions in sex determination and histogenesis throughout mouse ovary development.](#) **García-Ortiz JE**, Pelosi E, Omari S, Nedorezov T, Piao Y, Karmazin J, Uda M, Cao A, Cole SW, Forabosco A, Schlessinger D, Ottolenghi C. BMC Dev Biol. 2009 Jun 18;9:36. doi: 10.1186/1471-213X-9-36. PMID: 19538736

[Association of the 677C -->T polymorphism in the MTHFR gene with colorectal cancer in Mexican patients.](#) Gallegos-Arreola MP, García-Ortiz JE, Figuera LE, Puebla-Pérez AM, Morgan-Villela G, Zúñiga-González GM. Cancer Genomics Proteomics. 2009 May-Jun;6(3):183-8. PMID: 19487547

[A missense mutation, p.V132G, in the X-linked spermine synthase gene \(SMS\) causes Snyder-Robinson syndrome.](#) Becerra-Solano LE, Butler J, Castañeda-Cisneros G, McCloskey DE, Wang X, Pegg AE, Schwartz CE, Sánchez-Corona J, García-Ortiz JE. Am J Med Genet A. 2009 Mar;149A(3):328-35. doi: 10.1002/ajmg.a.32641. PMID: 19206178





[Contribution of CYP11B1 mutations and founder effect to primary congenital glaucoma in Mexico.](#) Zenteno JC, Hernandez-Merino E, Mejia-Lopez H, Matias-Florentino M, Michel N, Elizondo-Olascoaga C, Korder-Ortega V, Casab-Rueda H, **Garcia-Ortiz JE**. J Glaucoma. 2008 Apr-May;17(3):189-92. doi: 10.1097/IJG.0b013e31815678c3. PMID: 18414103

[Metaphyseal chondrodysplasia, upper limb mesomelia and normal height \(mesomelic dysplasia camera type\): second report in a Mexican patient.](#) Becerra-Solano LE, Castañeda-Cisneros G, Bañuelos-Acosta R, Sánchez-Corona J, García-Ortiz JE. Am J Med Genet A. 2008 Feb 15;146A(4):479-83. doi: 10.1002/ajmg.a.32082. PMID: 18203165

[SED-brachydactyly and distinctive speech: report of two new cases.](#) García-Cruz D, Zafra de la Rosa GF, Sánchez-Corona J, Nazar Z, López-Cardona MG, García-Ortiz JE, Corona-Rivera JR, Cantú JM. Genet Couns. 2007;18(1):85-97. PMID: 17515304

[Microcephaly, distinctive facies, single atrium, postaxial polydactyly, skeletal defects and mental retardation: a new familial faciocardiomelic syndrome?](#) García-Ortiz JE, García-Cruz D, Dávalos IP, Nazar Z, García-Cruz MO, Castañeda V, Gutiérrez-Mendivil L, Sánchez-Corona J. Clin Dysmorphol. 2007 Jan;16(1):15-20. PMID: 17159509

[High-resolution molecular characterization of the HLA class I and class II in the Tarahumara Amerindian population.](#) García-Ortiz JE, Sandoval-Ramírez L, Rangel-Villalobos H, Maldonado-Torres H, Cox S, García-Sepúlveda CA, Figuera LE, Marsh SG, Little AM, Madrigal JA, Moscoso J, Arnaiz-Villena A, Argüello JR. Tissue Antigens. 2006 Aug;68(2):135-46. PMID: 16866883

[Camptodactyly, joint contractures, facial, and skeletal defects: Further delineation of the Rozin camptodactyly syndrome.](#) García-Ortiz JE, Castañeda-Cisneros G, López-Cardona MG, Sánchez-Corona J, Patiño-García B, García-González CL, Nazar Z, Dávalos-Rodríguez N, Rodríguez LX, García-Cruz D. Am J Med Genet A. 2006 Jun 1;140(11):1245-9. No abstract available. PMID: 16688750

[Foxl2 is required for commitment to ovary differentiation.](#) Ottolenghi C, Omari S, **Garcia-Ortiz JE**, Uda M, Crisponi L, Forabosco A, Pilia G, Schlessinger D. Hum Mol Genet. 2005 Jul 15;14(14):2053-62. Epub 2005 Jun 8. PMID: 15944199

[Split hand malformation, hypospadias, microphthalmia, distinctive face and short stature in two brothers suggest a new syndrome.](#) García-Ortiz JE, Banda-Espinoza F, Zenteno JC, Galván-Uriarte LM, Ruiz-Flores P, García-Cruz D. Am J Med Genet A. 2005 May 15;135(1):21-7. PMID: 15809993

[Mouse ovary developmental RNA and protein markers from gene expression profiling.](#) Herrera L, Ottolenghi C, **Garcia-Ortiz JE**, Pellegrini M, Manini F, Ko MS, Nagaraja R, Forabosco A, Schlessinger D. Dev Biol. 2005 Mar 15;279(2):271-90. PMID: 15733658

[Complete achromatopsia associated with skeletal anomalies: a new autosomal recessive syndrome.](#) García-Ortiz JE, García-Cruz D, Mendoza-Topete R, Quiroz-Mercado H, García-Cruz MO, Sánchez-Corona J. Genet Couns. 2004;15(4):455-61. PMID: 15658622

[Familial iridogoniodysgenesis and skeletal anomalies: a probable new autosomal recessive disorder.](#) Rodríguez-Rojas LX, García-Cruz D, Mendoza-Topete R, Barba LB, Barrios MT, Patiño-García B, López-Cardona MG, Nuño-Arana I, García-Ortiz JE, Cantú JM. Clin Genet. 2004 Jul;66(1):23-9. PMID: 15200504

[Second female case of Myhre syndrome.](#) Lopez-Cardona MG, Garcia-Cruz D, **Garcia-Ortiz JE**, Dávalos NO, Fera-Velasco A, Rodriguez-Rojas LX, Garcia-Cruz MO, Figuera-Villanueva LE, Stephens A, Larios-Arceo F, Sanchez-Corona J. Clin Dysmorphol. 2004 Apr;13(2):91-4. PMID: 15057124

[p63 gene analysis in Mexican patients with syndromic and non-syndromic ectrodactyly.](#) Berdón-Zapata V, Granillo-Alvarez M, Valdés-Flores M, García-Ortiz JE, Kofman-Alfaro S, Zenteno JC. J Orthop Res. 2004 Jan;22(1):1-5. PMID: 14656652

[A novel HLA-A allele: A*0257.](#) García-Ortiz JE, Cox ST, Sandoval-Ramírez L, Little AM, Marsh SG, Madrigal JA, Argüello JR. Tissue Antigens. 2004 Jan;63(1):85-7. PMID: 14651529



[Myhre syndrome: first female case.](#) Dávalos NO, García-Ortiz JE, García-Cruz D, Feria-Velasco A, Sánchez-Corona J. Clin Dysmorphol. 2003 Apr;12(2):119-21. PMID: 12868475

[Ring-20-syndrome and loss of telomeric regions.](#) García-Cruz D, Vásquez AI, Perez-Rulfo D, Dávalos NO, Peñaloza J, García-Ortiz JE, Patiño-García B, Sánchez-Corona J. Ann Genet. 2000 Jul-Dec;43(3-4):113-6. PMID: 11164191



CAPÍTULOS EN LIBROS

García-Ortiz JE, *Farmacogenética y farmacogenómica*. En: Guizar-Vazquez JJ. Genética Clínica. Ed. El Manual Moderno. 3ª. Edición. Mexico, D.F. 2001. Pp 955-964. ISBN: 9684268904

García-Ortiz JE, Figuera Villanueva LE, Cantú Garza JM. *Receptores hormonales*. En: Flores F, Cabeza A, Calarco E. Endocrinología. Ed. Méndez Cervantes. 4ª Edición. Mexico, D.F. 2001. Pp 1-9. ISBN: 968-6596-90-9.

Cantú JM, García JE, Bolivar FG. *El Genoma Humano*. En: Fronteras de la biología en los inicios del siglo XXI. Módulo I Genómica, Proteómica y Bioinformática. Mexico, D.F. 2003. Pp 143-153.

García-Ortiz JE. *Referencias Bibliográficas*. En: Martínez y Martínez R. Guía para organizar, escribir y editar un libro científico exitoso. Primera Edición. Ed. El Manual Moderno. México 2007. Pp. 253-261. ISBN: 9789707292734

García-Ortiz JE. *Referencias Bibliográficas*. En: Martínez y Martínez R. Guía para organizar, escribir y editar un libro científico exitoso. Segunda Edición. Ed. El Manual Moderno. México 2009. Pp 261-270. ISBN: 978-607-448-000-9

García-Ortiz JE, Figuera Villanueva LE, Ulloa-Aguirre A. *Receptores hormonales*. En: Flores F, Cabeza A, Calarco E. Endocrinología. Ed. Méndez Cervantes. 5ª Edición. Mexico, D.F. 2011. Pp 1-10. ISBN: 9685328544.

García-Ortiz JE, Figuera Villanueva LE, Ulloa-Aguirre A. *Receptores hormonales*. En: Flores F, Cabeza A, Calarco E. Endocrinología. Ed. Méndez Cervantes. 6ª Edición. Mexico, D.F. 2012. Pp 1-10. ISBN: 9786077659198.

García-Ortiz JE, Figuera LE. *Fisiopatología de las enfermedades lisosomales*. En: Carbajal-Rodríguez L. Errores innatos del metabolismo en el niño. Ed. McGraw-Hill Interamericana. México. 2013. Pp.1-6.

García Ortiz JE. *Enfermedad Gaucher y Registros Internacionales*. En: Giraldo P. La afectación neurológica en Enfermedad de Gaucher. Ed. Arán. Madrid, España. 2015.

Ávila-Arreguín E, Terreros-Muñoz E, Franco-Ornelas S, García Ortiz JE. *Caso clínico de Enfermedad Gaucher Tipo 3*. En: Giraldo P. La afectación neurológica en Enfermedad de Gaucher. Ed. Arán. Madrid, España. 2015.

García-Ortiz JE. *Diagnóstico Bioquímico de Enfermedades Raras*. En: Díaz-Camacho SP, Arámbula-Meraz E, Picos-Cárdenas VJ, Delgado-Vargas F, Gallardo-Díaz DZ. Tópicos selectos de Biomedicina. Ed. Universidad Autónoma de Sinaloa. México. 2015. Pp.19-22. ISBN: 978-607-737-098-.



Jiménez-Hernández JE, Porras-Dorantes A, García-Ortiz JE. *Referencias Bibliográficas*. En: Protocolo de Investigación para proyectos de investigación clínica. 2016. En prensa.

García-Ortiz JE, Figuera Villanueva LE, Ulloa-Aguirre A. *Receptores hormonales*. En: Flores F, Cabeza A, Calarco E. Endocrinología. Ed. Méndez Cervantes. 7ª Edición. Mexico, D.F. 2016. En prensa.

DISTINCIONES

- **Becario** del programa “*El verano de la investigación científica*” en el Departamento de Bioquímica de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Nuevo León. Julio y agosto de 1991. Monterrey, N.L., México.
- **Primer Lugar en caso clínico** en el Tercer congreso nacional de estudiantes de medicina de México. Mayo 1992. Colima, Colima, México.
- **Pasante del Servicio Social en Investigación y Becario** de la “*II residencia anual de la investigación científica*” en el Departamento de Genética del Instituto Nacional de la Nutrición Salvador Zubirán, otorgado por la Academia de la Investigación Científica. Junio 1995. México, D.F.
- **Mención Honorífica** en Examen Profesional y Mención Honorífica en Tesis de Examen Profesional para obtener el título de Médico Cirujano. Diciembre 1995. Torreón, Coahuila, México.
- **Miembro del comité local de ética clínica**, UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional de Occidente, IMSS. Desde Junio 2005 a Marzo 2007, Mayo 2009 – a la fecha. Guadalajara, Jalisco, México.
- **Secretario del comité local de ética clínica**. UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional de Occidente, IMSS. Abril 2007-Mayo 2009.
- **Secretario del comité local de ética clínica**. UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional de Occidente, IMSS. Abril 2007-Mayo 2009.
- **Presidente de la subcomisión de ética**, Comité local de Investigación en Salud. Centro de Investigación Biomédica de Occidente, CMNO, IMSS. Desde Mayo 2009.
- **Nombramiento como Investigador Nacional Nivel I**, Sistema Nacional de Investigadores, CONACyT. Enero 2006-Diciembre 2008. Enero 2009-Diciembre 2012. México D.F.



- Receptor del Programa Bienal para el Otorgamiento de *Estímulos por Productividad Científica*, IMSS. Enero 2006-Diciembre 2007. México, D.F.
- *Asesor* en el área de Genética de la Academia Mexicana de Neurología A.C. 2007-2008. Guadalajara, Jalisco, México.
- *Director de investigación científica y postgrado*. Instituto de Ciencia y Medicina Genómica, Torreón, Coahuila, México. Septiembre 2007-Marzo 2010.
- Receptor del *Premio Pedro Sarquís Merrewe 2008*, en el área de Ciencias, categoría: Biotecnología de Métodos de Diagnóstico para la Salud. Junio 2008. Guadalajara, Jalisco.
- *Evaluador* de propuestas de trabajos de Academia e Investigación en el Área de la Salud del Premio Pedro Sarquís Merrewe 2009, 2011, 2012.
- *Vocal Región Occidente*, Asociación Mexicana de Genética Humana A.C. Mesa directiva 2009-2011. Tuxtla Gutiérrez, Chiapas, Noviembre 2009.
- *Evaluador* del premio Héctor Márquez Monter, XXXIV Congreso Nacional de la Asociación Mexicana de Genética Humana, Noviembre 2010. Puebla, Puebla, México.
- *Miembro del Grupo de Expertos en Enfermedades Lisosomales*, capítulo Enfermedad de Gaucher, Instituto Mexicano del Seguro Social. Noviembre 2010, México, D.F.
- *Secretario*, Asociación Mexicana de Genética Humana A.C. Mesa directiva 2011-2013. Mérida, Yucatán, Noviembre 2011.
- *Vocal*, Consejo Mexicano de Genética, A.C. Mesa directiva 2011-2014. Mérida, Yucatán, Noviembre 2011.
- *Nombramiento como Investigador Nacional Nivel II*, Sistema Nacional de Investigadores, CONACyT. Enero 2013-Diciembre 2016. México D.F.