Pablo Lapunzina

Director Científico del CIBERER, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras y Jefe de Grupo de Investigación del INGEMM-IdiPAZ

El Dr. Lapunzina es Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad de Buenos Aires (1989). Realizó el MIR de pediatría en el Hospital de Niños de Buenos Aires (1990-1993), siendo posteriormente Jefe de residentes.

En 1995 realizó un Máster en genética molecular y la especialidad de medicina embriofetal. En 2008 obtuvo el PhD en la Universidad de Buenos Aires. En 2020 realizó un Máster Universitario en Gestión y Planificación Sanitaria para Directivos de la Salud.

Trabajó como médico genetista en ese Hospital durante los años 1995-2000 y a continuación comenzó en el 2001 en el Hospital Universitario la Paz también como médico genetista.

Actualmente es Jefe de grupo de Investigación del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del Hospital Universitario La Paz y Jefe de grupo de Investigación del CIBERER, del que fue el Director durante 10 años, hasta junio de 2025.

Ha sido autor y co-autor de más de 370 artículos, 23 capítulos y 5 libros. Su trabajo se ha focalizado en desórdenes genómicos, síndromes de sobrecrecimiento, síndromes con fallo en el crecimiento y síndromes con alteración del *imprinting*.

Junto con su grupo de investigación, el Dr. Lapunzina ha descrito varias nuevas enfermedades y síndromes (asociación CLAPO, síndrome de microdeleción 8q21.1, nuevo síndrome de sobrecrecimiento, osteogénesis imperfectas, etc.) y ha contribuido de manera destacada con el mapeo de más de 25 genes asociados a enfermedades.