

## PERSONAL

### JEFE DE SERVICIO

CARMEN AYUSO GARCÍA (MÉDICO)

### JEFE ASOCIADO

CARMEN RAMOS CORRALES (BIÓLOGO)

### ADJUNTOS

FIONA BLANCO KELLY (MÉDICO)  
ANA BUSTAMANTE ARAGONÉS (BIÓLOGO)  
ISABEL LORDA SÁNCHEZ (MÉDICO)  
ROSA RIVEIRO ÁLVAREZ (BIÓLOGO)  
MARTA RODRÍGUEZ DE ALBA FREIRÍA  
(BIÓLOGO)  
M<sup>a</sup> JOSÉ TRUJILLO TIEBAS (BIÓLOGO)

### PERSONAL EXTERNO EN PRÁCTICAS

#### Formación Especializada

BLANCA ESTHER MARTÍN SEGOVIA (BIR)  
ANA CRISTINA MUÑOZ BOYERO (QIR)  
LAURA MUÑOZ GARCÍA-HERAS (FIR)  
ISABEL ORTIZ FERNÁNDEZ (FIR)  
LORETO QUESADA REDONDO (FIR)  
LUCÍA MARÍA RUIZ TRUJILLO (BIR)  
SAOUD TAHSIN SWAFIRI (MIR)

#### Formación Técnicos F2

YAIZA MONTAÑO REY (OPESA)

### CONTRATADOS INVESTIGACIÓN

BERTA ALMOGUERA CASTILLO (RÍO HORTEGA)  
ALMUDENA ÁVILA FERNÁNDEZ (CIBERER)  
ANA BUSTAMANTE ARAGONÉS  
MARTA CORTÓN PÉREZ (CIBERER)  
RUTH FERNÁNDEZ SÁNCHEZ  
PATRICIA FERNÁNDEZ SAN JOSÉ

### BECARIOS INVESTIGACIÓN

CLARA ISABEL GÓMEZ SÁNCHEZ (F. C. Rábago)

MÓNICA MARTÍNEZ GARCÍA (F. C. Rábago)  
SARA PERLADO MARINA (F. C. Rábago)  
SORINA DANIELA TATU (F. C. Rábago)

### INVESTIGADORES VISITANTES

#### Pregrado

MARÍA CAYUELA CALVO (UCM)

#### Postgrado

ANA ARTECHE LÓPEZ (UAM)  
MARÍA FENOLLAR CORTÉS (Hospital Clínico San  
Carlos- UCM)  
RAQUEL PÉREZ CARRO (UAM)  
NEREA CARVAJAL GARCÍA (UAB)  
ALBA MOTA GIMÉNEZ (UAM)

### TÉCNICOS DE LABORATORIO

ROCÍO DE LIBERTAD CARDERO MERLO  
JESÚS GALLEGO MERLO  
ASCENSIÓN GIMÉNEZ PARDO  
LAURA HORCAJADA BURGOS  
FERNANDO INFANTES BARBERO  
CAMILO VELEZ MONSALVE

### TÉCNICOS DE INVESTIGACIÓN

BELÉN BENAVIDES MORI (CIBERER)  
MIGUEL ÁNGEL LÓPEZ MARTÍNEZ (CIBERER)  
ESTHER MARTÍN GARRIDO  
CRISTINA VILLAVERDE MONTERO (GENÓMICA  
IIS-FJD)  
MÓNICA SÁNCHEZ MARTÍNEZ

### AUXILIAR

TERESA BARRERO RUÍZ

### SECRETARIAS

AURORA MARÍN ESCRICH  
PILAR NÚÑEZ MARTÍN

## LABOR ASISTENCIAL

### CONSULTAS EXTERNAS

Primera visita	4.259
Sucesiva	3.079
Alta resolución	11
<b>TOTAL</b>	<b>7.349</b>
Ratio s/p	0,72

### TÉCNICAS

Cariotipo en sangre periférica	632
Cariotipo en líquido amniótico	685
Biopsias coriales	120
Estudio "rápido" de aneuploidías (FISH + QF-PCR)	323
Cariotipos en cultivo de tejidos y restos abortivos	104
Estudios ADN	2.892
Estudios ARN	11
D. Prenatal Molecular	30
D. Prenatal Citogenético (BC + LA)	805
D. Preimplantatorio Citogenético	11
D. Preimplantatorio Molecular	19
D. Prenatal no invasivo (Sexo fetal y Rh)	39

Personal Facultativo de plantilla en posesión de la "Acreditación en Genética Humana", título concedido por la AEGH (Asociación Española de Genética Humana): Carmen Ayuso, Carmen Ramos, Isabel Lorda, Marta Rodríguez de Alba y M<sup>a</sup> José Trujillo.

Laboratorio participante en controles de calidad externos de la:

- Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP)
- European Molecular Quality Network (EMQN)
- Cystic Fibrosis Network (CFNetwork)
- Cytogenetic External Quality Assessment (CEQA)

Laboratorio participante en el proyecto EUROAGENTEST 2: Estudios genéticos en Europa-Red para el desarrollo, armonización, validación y normalización de los servicios de genética (7º Programa Marco).

## LABOR DOCENTE PROGRAMADA (en la FJD o la Facultad de Medicina de la UAM)

### PREGRADUADOS

Pediatría 4º Curso (Prof. Leandro Soriano).- Lecciones teóricas

"Etiología y clasificación de la enfermedades prenatales. Enfermedades prenatales de origen genético." C. Ayuso.

"Alteraciones monogénicas. Mecanismo de producción y patrones de herencia." C. Ayuso.

"Cromosomopatías. Incidencia, clasificación, mecanismos etiopatogénicos fundamentales." C. Ayuso.

"Enfermedades prenatales producidas por agentes exógenos. Etiología y mecanismos patogénicos básicos." C. Ayuso.

"Prevención y tratamiento de las enfermedades prenatales. Prevención Primaria. Prevención Secundaria." C. Ayuso.

Fisiología 1º Curso (Prof. García Cañete, Prof. de Andrés y Prof. C. Ayuso). Lecciones teóricas

"La célula y su función". C. Ayuso.

"La célula: Código Genético". C. Ayuso.

"Reproducción celular y cáncer". C. Ayuso.

Bioética 2º Curso (Prof. B Matesanz). Lecciones teóricas

"Porblemas Bioéticos y genética". C. Ayuso.

### PRÁCTICAS

ESTHER GONZÁLEZ ALMELA (Programa de Prácticas Externas. Facultad de Ciencias, UAM)

!

## POSTGRUADOS

### PRÁCTICAS

IRENE ESTEBAN MARCOS (Máster Asesoramiento Genético IDEC-Universidad Pompeu Fabra)

NADINE CHANNAOUI (Master of Science Genetic Counseling Program, Boston University School of Medicine).

### OTRAS LABORES DOCENTES

#### Participación en Másteres

#### MÁSTER OFICIAL EN CONOCIMIENTO ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Nº de créditos para obtener el título: 60 ECTS

Facultad de Ciencias Experimentales, Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular. Universidad Pablo de Olavide, Sevilla, del 1 de Enero al 30 de Junio de 2012

Módulo I. Aspectos Generales de las Enfermedades Raras

Asignatura: Fundamentos y tipos de Herencia. Citogenética y Alteraciones Cromosómicas

“Estructura y función de los genes. Herencia mendeliana. Autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al X”.

Carmen Ayuso.

Sevilla, 16 de Enero de 2012

“Mutaciones y polimorfismos genéticos”.

Carmen Ayuso.

Sevilla, 16 de Enero de 2012

“Herencia no mendeliana: herencia mitocondrial, disomía uniparental, impronta genética Mosaicismos”.

Carmen Ayuso.

Sevilla, 16 de Enero de 2012

“Construcción de pedigrees y reconocimiento de patrones hereditarios Discusión de Casos prácticos”

Carmen Ayuso.

Sevilla, 16 de Enero de 2012

“Concepto de enfermedad genética. Frecuencia y

tipos de enfermedades mendelianas. Heterogeneidad genética”.

Carmen Ayuso.

Sevilla, 17 de Enero de 2012

“Enfermedades genéticas: Penetrancia y expresividad. Mutaciones dinámicas. Herencia oligogénica (Digenia y Trialelismo). Genes Modificadores”.

Carmen Ayuso.

Sevilla, 17 de Enero de 2012

“Aproximación clínica al estudio de las enfermedades genéticas”.

Carmen Ayuso.

Sevilla, 17 de Enero de 2012

“Discusión de Casos prácticos Búsqueda en la web y búsqueda bibliográfica”

Carmen Ayuso.

Sevilla, 17 de Enero de 2012

Módulo III. Consejo Genético

“Fundamentos del Consejo Genético”.

Carmen Ayuso.

Sevilla, 05 de marzo de 2012

“Consejo Genético y Áreas Clínicas”

Carmen Ayuso.

Sevilla, 05 de marzo de 2012

“Consejo Genético y Alternativas Terapéuticas”

Carmen Ayuso.

Sevilla, 05 de marzo de 2012

## II MÁSTER EXPERTO EN BIOÉTICA

Coordinador docente: Azucena Couceiro Vidal

Módulo III. “Problemas éticos del inicio de la vida”

Escuela Andaluza de Salud Pública, Granada, del 18 al 20 de enero de 2012

“Gén-Ética (I)” Introducción general. Medicina personalizada. Medicina predictiva

Carmen Ayuso

Granada, 18 de enero de 2012

!

“Gén-Ética (II)” Diagnóstico Genético Preimplantatorio. Manejo de muestras  
Carmen Ayuso  
Granada, 18 de enero de 2012

“La ética en el inicio de la vida (I)”  
Carmen Ayuso  
Granada, 18 de enero de 2012

Máster “DIRECCIÓN Y GESTIÓN DE LA I+D+I “  
ORGANIZADO POR EL INSTITUTO DE SALUD  
CARLOS III, Universidad Alcalá de Henares y UNED  
Asignatura “Proyectos, estructuras cooperativas e  
infraestructuras”

“Impacto de las tecnologías ómicas”  
Carmen Ayuso  
Instituto de Salud Carlos III, Madrid, 26 de enero de  
2012

Máster of “MOLECULAR BIOMEDICINE,  
BIOTECHNOLOGY AND MOLECULAR AND CELLU-  
LAR BIOLOGY”  
BM5 module: Genomics, proteomics and genetic  
modification

“Pharmacogenetics/Pharmacogenomics”.  
Carmen Ayuso.  
Organizado por la Universidad Autónoma de Madrid.  
Madrid, 30 de octubre de 2012

25th Course in Medical Genetics (Curso híbrido de la  
ESGM). INSTITUTO DE ESTUDIOS DE CIENCIAS  
DE LA SALUD DE CASTILLA Y LEÓN, INSTITUTO  
DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR (IBGM),  
FACULTAD DE MEDICINA DE LA UNIVERSIDAD DE  
VALLADOLID.

Taller “Diagnóstico prenatal invasivo y no invasivo”.  
Marta Rodríguez de Alba  
Valladolid, 20 a 24 de mayo de 2012

Taller “Diagnóstico Citogenético Preimplantacional.  
Ejemplos prácticos de traslocaciones”.  
Marta Rodríguez de Alba  
Valladolid, 20 a 24 de mayo de 2012

Taller “Displasias Oseas”.  
María José Trujillo Tiebas  
Valladolid, 20 a 24 de mayo de 2012

Taller “Infertilidad y diagnóstico genético preimplan-

tacional”.  
María José Trujillo Tiebas e Isabel Lorda Sánchez  
Valladolid, 20 a 24 de mayo de 2012

CURSO DE DIAGNÓSTICO PRENATAL  
ORGANIZADO POR: ESCUELA BALEAR DE ADMI-  
NISTRACIÓN PÚBLICA (EBAP).  
“Diagnóstico prenatal”.  
Marta Rodríguez de Alba  
Palma de Mallorca, 06 a 27 de marzo de 2012

### Seminarios del Servicio de Genética

“Síndrome de Déficit de Alfa 1 Antitripsina”. Saoud  
Tahsin Swafiri (Servicio de Bioquímica. Hosp. Puerta  
De Hierro)  
20/01/2012.

“Avances en Terapia Génica y Reprogramación  
Celular en Aplasias Congénitas”. Juan A. Bueren  
(Unidad de Biología Molecular y Celular y Terapia  
Génica, CIEMAT).  
26/01/2012.

“Estudio Farmacogenético: Polimorfismos en el gen  
IL28B asociados con la respuesta al tratamiento en  
pacientes con infección crónica por VHC”. Rosa  
Riveiro Álvarez (IIS-FJD).  
27/01/2012.

“Diagnóstico Prenatal no Invasivo”. Marta Rodríguez  
de Alba (IIS-FJD).  
03/02/2012.

“La tecnología Luminex (beads) y el estudio de  
trasplantes. Dualidad: gen-proteína”. Miguel  
Fernández Arquero (Hospital Clínico San Carlos).  
10/02/2012.

“Diagnóstico Prenatal”. Carmen Ramos (IIS- FJD).  
17/02/2012.

“Albinismo”. Lluís Montoliú y Mónica Martínez (Dpto  
Biología Molecular y Celular del CNB-CSIC)(IIS-FJD).  
28/02/2012.

“¿Cuánto hay de cierto entre el gen SHOX y la talla  
baja?”. María Fenollar (Servicio de Bioquímica.  
Hospital Clínico).  
02/03/2012.

“Genética y Farmacogenética del Trastorno por Déficit

!

de Atención e Hiperactividad (TDAH) en niños de la población española". Clara Gómez (IIS-FJD).  
09/03/2012.

"Tecnología de Bio-Rad, Droplet Digital(tm) PCR (ddPCR(tm))". Rosa Zumel (Bio-Rad).  
23/03/2012.

"Plataforma de Arrays Nimblegen". Svetlana Nikic (Roche).  
18/04/2012.

"Certificación y acreditación en calidad". Fiona Blanco (IIS-FJD).  
27/04/2012.

"Diabéticos con afectación retiniana no tenían problemas en los miembros inferiores". César Hita (S. de Oftalmología. Hospital de Torrejón).  
04/05/2012.

"Enfermedad de Gaucher". María José Trujillo (IIS-FJD).  
11/05/2012.

"DMAE". Raúl Sanz Rojo (Secugen).  
18/05/2012.

"Farmacoeconomía de las Plataformas Genéticas". Antonio Ramírez de Arellano (FERRER Internacional).  
25/05/2012.

"Caracterización molecular de CNVs, mutaciones sin sentido y de splicing en enfermedades metabólicas hereditarias. Investigación en terapias personalizadas". Rocio Sánchez Alcudia (Departamento de Biología Molecular, CBM UAM).  
15/06/2012.

"Cáncer de mama". Ana Osorio (CNIO).  
22/06/2012.

"Esclerosis Múltiple: Estudio de relación de la genética con los factores ambientales, la respuesta inmune y el tratamiento". Fiona Blanco (IIS-FJD).  
29/06/2012.

"Diagnóstico Prenatal no Invasivo". Ana Bustamante (FJD).  
27/07/2012.

"ADN fetal". Sara Perlado (IIS-FJD).  
07/09/2012.

"Buenas prácticas de pipeteo". Silvia Gómez.  
28/09/2012.

"Fibrosis Quística y Tolerancia a Endotoxinas: un matrimonio ¿de conveniencia?"". Eduardo López-Collazo (IdiPAZ).  
16/11/2012.

"Hiperandrogenismo". Blanca Martín Segovia (Servicio de Bioquímica. Hosp.de Getafe).  
30/11/2012.

"Enfermedad de Paget". Nerea Carvajal (IIS-FJD).  
14/12/2012.

### Sesiones Clínicas Generales de la FJD

"Corea de Huntington: El proceso clínico multidisciplinar del paciente y su familia". Carmen Ayuso y S. de Genética, P García-Ruiz y S. de Neurología, E. Baca y S. Psiquiatría.  
Fundación Jiménez Díaz, 11 de diciembre de 2012

### Organización de Cursos Propios

Curso de Pediatría "AVANCES EN DIAGNÓSTICO GENÉTICO" 2ª Edición  
Organizado por la Cátedra de Patrocinio HU-FJD, UAM "Medicina Genómica".  
Madrid, 20 y 21 de febrero de 2012

"Consejo Genético".  
Carmen Ayuso e Isabel Lorda.

"Técnicas de Análisis Directo".  
María José Trujillo Tiebas.

"Técnicas de Análisis Indirecto".  
María José Trujillo Tiebas.

"Extracción de ácidos nucleicos y procesamiento de muestras".  
Belén Benavides Mori y Cristina Villaverde Montero.

"Técnicas de PCR".  
Almudena Ávila Fernández y Esther Martín Garrido.

"Marcadores Microsatélites y SNPs".  
Marta Cortón y Sorina Daniela Tatu.

"Secuenciación".  
Miguel Ángel López Martínez y Patricia Fernández

!

San José.

“Cómo preparar un informe genético”.

Carmen Ayuso.

Curso de pregraduados para la Universidad Europea de Madrid

Organizado por la Universidad Europea de Madrid y el Servicio de Genética, Área de Genética y Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.

Madrid, 20 de junio de 2012

“Introducción a la Genética Médica”.

Carmen Ayuso.

“Extracción de ácidos nucleicos”.

Belén Benavides Mori.

“Técnica de PCR y Electroforesis en gel de agarosa”.

Esther Martín Garrido y Sorina Daniela Tatu.

“Secuenciación automática y análisis de bloques”.

Almudena Ávila Fernández y Patricia Fernández San José.

Curso Teórico Práctico “Farmacogenética”

Organizado por el Servicio de Genética, Área de Genética y Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz – Instituto Roche Madrid, 6 de julio de 2012

“Introducción a la Farmacogenética y Farmacogenómica”.

Carmen Ayuso.

“Extracción de ácidos nucleicos y procesamiento de muestras”.

Ascensión Giménez Pardo.

“Técnicas de PCR”.

Cristina Villaverde Montero.

“Secuenciación automática”.

Miguel Ángel López Martínez.

“Análisis con enzimas de restricción”

Jesús Gallego Merlo

“Nuevos métodos: Secuenciación masiva, arrays, kits”.

Rosa Riveiro Álvarez, Marta Cortón, Clara Isabel Gómez Sánchez

## INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA (trabajos en curso)

CIBER (CIBER de Enfermedades Raras)

Investigadora Principal: Carmen Ayuso

(FIS: CB06/07/0036) (2006-2014)

“Estudio de las Distrofias de Retina autosómicas recesivas y otras: a) Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas”.

Investigadora Principal: Carmen Ayuso

PS09/00459 (2010-2014) FIS Proyecto Intrasalud.

“Valoración del análisis molecular actual y futuro en Distrofias de Retina Autosómicas Dominantes (Arrays de genotipado, MLPA, dHPLC, HRM)”.

Coordinadora e Investigadora Principal: Carmen Ayuso

PI09/90047 (2010-2012) FIS Evaluación de Tecnologías sanitarias

“Estudio de Distrofias de Retina ligadas al Cromosoma X y otras DR: a) Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas”

Investigadora Principal: Carmen Ayuso

Proyecto FUNDALUCE 2011-2012

“Genética y Farmacogenética del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) en niños de la población española”

Investigadora Principal: Carmen Ayuso

Fundación Alicia Koplowitz Ayudas a la investigación en psiquiatría de la infancia y adolescencia y enfermedades cerebrales de comienzo temprano.

“Búsqueda de nuevos genes e identificación de nuevos mecanismos funcionales en patología neurosensorial mediante secuenciación masiva en



!

modelos humanos (secuenciación exómica) y en modelos animales”

Investigadora Principal: Carmen Ayuso

Proyecto Intramural Coordinado CIBERER “PIBER 1: Plataforma CNAG dirigida a las Retinosis Pigmentarias”. CIBERER: U704 2011-2012

“Caracterización clínica y molecular en familias españolas con Distrofias de Retina Autosómicas Dominante mediante nuevos abordajes metodológicos”

Investigadora Principal: Carmen Ayuso

ONCE Proyecto de Investigación 2012

Estudio aleatorizado, doble ciego, de 12 - semanas, de grupos paralelos y controlado con placebo, de la eficacia y seguridad de RO4917523 en pacientes con Síndrome X Frágil.

Investigadora Principal: Carmen Ayuso

Nº EUDRACT: 2011-004349-42. Ensayo Clínico Fase 2 Internacional Multicéntrico financiado por Hoffmann-La Roche Inc. y coordinado por Covance, CRO.

Nuevos genes y mecanismos en Distrofias de Retina. Aplicación de secuenciación de exoma completo y biología de sistemas, estudios funcionales en modelo animal y caracterización clínica.

Investigadora Principal del grupo coordinador: Carmen Ayuso (U704)

Equipo Investigador: Guillermo Antiñolo (IP de la U702), Joaquín Dopazo (IP de la U715) y JM Millán (IP de la U755).

Proyecto ACCI (CIBERER-ISCIII)

Abordaje de nuevos diagnóstico genéticos fetales en sangre materna.

Investigadora Principal: Marta Rodríguez de Alba.

PI11/01014 (2012-2014) FIS Proyecto de Investigación en Salud (ISCIII)

Genetic Testing in Europe- Network for the further development, harmonization, validation and standardization of services.

Investigadora: Marta Rodríguez de Alba.

Topic: Health 2010.1.2-3 “Harmonization, validation and standardization in genetic testing” (2011-2013). Project number: 261469

Fracturas osteoporóticas en varones: Asociación de polimorfismos genéticos y densidad mineral ósea.

Investigador Principal: Manuel Díaz Curiel.

Investigadora: María José Trujillo Tiebas

30135/004 Fundación Mapfre

Caracterización neurobiológica de la fase preclínica del Alzheimer.

Investigador Principal: Rafael Dal-Ré.

Investigadora: Fiona Blanco Kelly

PI12/00326 (2013-2015) FIS Proyecto de Investigación en Salud (ISCIII)

## PROYECCIÓN CIENTÍFICA

### PONENCIAS Y COMUNICACIONES A CONGRESOS Y OTRAS REUNIONES

#### PONENCIAS

“NIPD (Non Invasive Prenatal Diagnosis): are we ready to move from rare monogenic diseases and sex determination to aneuploidy screening?”

Marta Rodríguez de Alba

The Joint Techgene/EuroGentest2 (EUGT2) Scientific meetings “Progress in quality assurance and technical developments in genetic testing”.

Nijmegen, Holanda 18 de enero de 2012

“2011 REPORT AND 2012 ACTION PLAN: Sensorineural Pathology Research Program

Carmen Ayuso

V Annual Meeting CIBER on Rare Diseases

Session III: “Research Programs Advances and PIBER (Intramural Biomedical Projects in Rare Diseases) results”

Organizado por el CIBERER, ISCIII y el IIS- Fundación Jiménez Díaz.

Madrid, 31 de enero a 1 de febrero de 2012

!

“Farmacogenética y enfermedades psiquiátricas”.

Carmen Ayuso.

X Jornada del Comité Científico.

Organizado por: Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular y Fundación J. L. Castaño

Tarragona, 8 de mayo de 2012

“Diagnóstico y Consejo Genético en enfermedades oftalmológicas”.

Carmen Ayuso.

Jornada Informativa para Oftalmólogos

Organizado por la Dirección General de la ONCE

Madrid, 8 de junio de 2012

“Biotecnología Aplicada a la Salud: “Diagnóstico, Prevención y Tratamiento en Enfermedades Raras”.

Carmen Ayuso y Rebeca Lucas.

III Bioencuentro con Medios

Organizado por Asebio-Genoma España

Madrid, 26 de junio de 2012

“Los RRHH de I+D en un centro asistencial del Sistema Nacional de Salud”.

Carmen Ayuso.

Curso “Prioridades en investigación biomédica y ciencias de la Salud

Bloque II “Carrera Profesional investigadora”.

Organizado por el Instituto de Salud Carlos IIS (ISCIII), Instituto de Formación de Investigación Marqués de Valdecilla (IFIMAV) y la Universidad Internacional Menéndez Pelayo (UIMP)

Santander, 3 de julio de 2012

“El diagnóstico genético ante un triple reto: confidencialidad, calidad y utilidad socio-sanitaria”.

Carmen Ayuso.

Debates en Red

Organizado por Universidad Complutense de Madrid, Instituto Roche.

Madrid, 9 de julio de 2012

“Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético”.

Carmen Ayuso.

Certificado en Genética 2ª Edición

Organizado por la Universitat Postgrau de Valencia y la Fundación Universitat Empresa.

Valencia, 15 de noviembre de 2012

“Mitocondria y evolución: enfermedad y adaptación”.

María José Trujillo Tiebas.

Jornada de Medicina Evolucionista.

Madrid 4 de Diciembre de 2012

### COMUNICACIONES A CONGRESOS

“PdI Patología Neurosensorial. Unidad CIBERER 704”

C. Ayuso.

V REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS. Comunicación oral  
Madrid, 31 de enero a 1 de febrero de 2012.

“Nuevas aproximaciones al estudio genético de Retinosis pigmentaria Autosómica recesiva”

Avila-Fernandez A\*, Corton M\*, Martin-Garrido H, Benavides B, Khan MI, Lopez-Martinez MA, Collin RW, Cremers FP, Ayuso C .

V REUNIÓN ANUAL DEL CIBER DE ENFERMEDADES RARAS. Comunicación oral  
Madrid, 31 de enero a 1 de febrero de 2012.

“OPA1 Gene mutations: Genotype/Phenotype correlation in 21 Spanish patients”

E. Martin, C. Villaverde, F. Blanco-Kelly, M.J. Trujillo, P. Amati-Bonneau, C. Ayuso

WORLD OPHTHALMOLOGY CONGRESS 2012

Abu Dhabi, Emiratos Árabes Unidos, 16 de febrero de 2012.

“Exome Sequencing in individual patients with recessive retinal degeneratio as a tool for mutation and disease gene discovery”

Paola Benaglio, Koji M. Nishiguchi, Marta Cortón, Almudena Ávila-Fernández, Rosa Riveiro-Álvarez, Carmen Ayuso, Carlo Rivolta.

ARVO 2012

Fort Lauderdale, Florida, 9 de mayo de 2012

“Valores de referencia de la translucencia intracraneal (TIC)”



!

M. Álvaro Natividad, E.J. García Villayzan, F.J. Plaza Arranz, H. A. Difiore, M Rodríguez de Alba, A. Bustamante Aragonés

27 CONGRESO NACIONAL DE ECOGRAFÍA OBSTÉTRICO-GINECOLÓGICA SESEGO  
Madrid, 17 - 19 de mayo de 2012

“Incorporation of non-invasive prenatal diagnosis in the management of PGD pregnancies: A new X-linked immunodeficiency case”

Bustamante-Aragonés, M. Rodríguez de Alba, S. Perlado, M.J. Trujillo-Tiebas, J. Gallego-Merlo, L. Rodríguez, C. Linares, I. Lorda, C. Hernández, J. Plaza, C. Ramos.

11TH INTERNATIONAL CONFERENCE ON PREIMPLANTATION GENETIC DIAGNOSIS  
Bregenz, Austria, 17-19 de mayo de 2012. P19

“Síndrome de duplicación de la región cromosómica 7q11.23 asociada a Síndrome de Williams: descripción de dos nuevos casos”

M. Rodrigo Moreno, I. Lorda Sánchez, P. Tirado Requero, L. Babín López, F. Blanco Kelly, A. Fernández.

XXXVI REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA.  
Santander, 2 de junio de 2012

“Development of patient specific iPSCs cells in order to model retinal disease”

Dunja Lukovic, Andrea Diez, Simone Massalini, Lourdes Valdés, Kunka Kamenarova, Rocío Pérez, Marta Cortón, Carmen Ayuso, Slaven Erceg y Shomi Bhattacharya.

ISSCR 10<sup>th</sup> Annual Meeting

Yokohama, Japón, 14 de junio de 2012

“Evaluation of adRP microarray (Asper Biotech) for the diagnosis of autosomal dominant macular dystrophies”.

P. F. San Jose, F. Blanco-Kelly, M. Corton, R. Riveiro-Alvarez, A. Giménez, A. Avila-Fernandez, I. Hernan, M. Carballo, C. Ayuso;

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE  
2012

Nürnberg, Alemania 23-26 Junio 2012.

“A RP1 common founder mutation is a major cause of Early-onset Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa in Spanish population”.

Avila-Fernandez, M. Corton, K. M. Nishiguchi, N. Muñoz-Sanz, F. Blanco-Kelly, R. Riveiro-Alvarez, P. F. San Jose, B. Garcia-Sandoval, C. Rivolta, C. Ayuso

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE  
2012

Nürnberg, Alemania 23-26 Junio 2012.

“New insights in non-syndromic albinism”.

M. Martínez-García, R. Riveiro-Álvarez, F. Blanco-Kelly, M. Á. Lopez-Martínez, A. Giménez, C. Vélez, L. Montoliu, C. Ayuso, M. J. Trujillo-Tiebas.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE  
2012

Nürnberg, Alemania 23-26 Junio 2012.

“High Prevalence of Mutations in the CRB1 Gene in Spanish Patients with Congenital and Child-Hood Onset Retinal Dystrophies”.

S. D. Tatu, M. Corton, P. F. San Jose, A. Avila-Fernandez, F. Blanco-Kelly, E. Vallespín, I. Tapias, D. Cantalapiedra, R. Riveiro-Alvarez, S. Bernal, B. García-Sandoval, M. Baiget, C. Ayuso;

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE  
2012

Nürnberg, Alemania 23-26 Junio 2012.

“CGH-array detection of a “de novo” chromosome 19p13.3 deletion: case report”.

F. Blanco-Kelly, M. Trujillo-Tiebas, I. Lorda, C. Ayuso;

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE  
2012

Nürnberg, Alemania 23-26 Junio 2012.

“Development of patient specific iPSCs cells in order to model retinal disease”

Dunja Lukovic, Andrea Diez, Simone Massalini, Lourdes Valdés, Kunka Kamenarova, Rocío Pérez, Marta Cortón, Carmen Ayuso, Slaven Erceg y Shomi Bhattacharya.

I INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON CELL AND GENE-BASED THERAPIES 2012

!

Granada, 28 a 29 de junio de 2012

“Report of results from Madrid team”

C Ayuso, A Avila, M Corton, R Riveiro

ERDC MEETING

Montpellier, 15 Septiembre 2012

“Implementación y desarrollo del Diagnóstico Genético Preimplantacional como prestación del SERMAS: experiencia del servicio de Genética de la FJD”

Ana Bustamante Aragonés

VII JORNADA INTERHOSPITALARIA DE GENÉTICA CLÍNICA.

Madrid, 26 de octubre de 2012

“Abordaje del estudio genético del Síndrome de Senior-Locken.”

Marta Cortón Pérez

VII JORNADA INTERHOSPITALARIA DE GENÉTICA CLÍNICA.

Madrid, 26 de octubre de 2012

“Niveles de Progranulina en plasma y secuenciación de hexanucleótico C9orf72 en demencias frontotemporales”

Gómez Tortosa E, Gil Neciga E, Gallego Merlo J, Guerrero López R, Franco E., Sainz Artiga M.J., Trujillo M.J., Ayuso C., Díaz, A., Pérez-Pérez J.

LXIV REUNIÓN ANUAL SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA

Barcelona, 20 a 24 de noviembre de 2012.

Comunicación Oral

“Identificación y caracterización funcional de dos nuevos genes candidatos para Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva”

Avila-Fernández, C. Ayuso.

REUNIÓN CIENTÍFICA ANUAL DEL PROGRAMA DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL 2012

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 30 de noviembre de 2012.

Comunicación Oral

“Secuenciación exómica (WES) para la identificación de nuevos genes responsables y mecanismos moleculares de Distrofias de Retina”

M. Cortón, C Ayuso.

REUNIÓN CIENTÍFICA ANUAL DEL PROGRAMA DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL 2012

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 30 de noviembre de 2012.

Comunicación Oral

## **PUBLICACIONES**

### **PUBLICACIONES EN LIBROS 2012 (CAPÍTULOS)**

Área de marco legal y ético.

C. Ayuso, Pilar Nicolás.

Capítulo 3. En Consenso para la Implementación de los Arrays [CGH y SNP-arrays] en la Genética Clínica. Editado por Drug Farma S. L. y Roche Coordinadores Juan C. Cigudosa García y Pablo Lapunzina Badía

Editado por Instituto Roche y Drug Farma

ISBN:978-84-15010-13-5. D.L.:M-10474-2012

Enfermedad de von Hippel-Lindau... en 40 páginas. Guía para profesionales de la salud.

Unidad VHL Fundación Jiménez Díaz (José M<sup>a</sup> de Campos Gutiérrez, Ignacio Jiménez-Alfaro Morote, Carlos Cenjor Español, Carmen González Enguita, Carmen Ayuso García, Ángel Celdrán Uriarte).

Editado por Alianza Española de Familias de von Hippel-Lindau y VHL Family Alliance.

Capítulo “Conciencia y Ciencia en la Investigación. Desafíos éticos de la nueva medicina genómica”.

C. Ayuso páginas 61-76

En “Miguel Servet, Eterna Libertad”. Editado por: Instituto de Estudios Sijenenses “Miguel Servet” (Bichael Servetus Institute) 2012

Edición: Biografía de Miguel Servet. ISBN: 978-84-939735-1-3

Recomendaciones para el manejo terapéutico de la Retinosis Pigmentaria

Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad.

Trujillo Martín M, Pablo Hernando S, Pinilla Domínguez P, Cuéllar Pompa L, Valls de Quintana P, Ayuso García C, Martínez Toledano I, Vázquez

!

Huartemendicoa C, Bellas Beceiro B, Serrano Aguilar P.

Madrid: Ministerio de Economía y Competitividad; Santa Cruz de Tenerife: Servicio Canario de la Salud, [D.L. 2012]. – 198 p.; 24 cm. – (Colección: Informes, estudios e investigación / Ministerio de Economía y Competitividad) (Serie: Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias / SESCS; 2010/3)

Revisión sistemática sobre la eficacia, efectividad, seguridad y costes del Diagnóstico Genético Preimplantacional.

María José López-Pedraza Gómez, María Teresa Hernández Meléndez y Juan Antonio Blasco Amaro.

Revisores externos: Carmen Ayuso y Cora Hernández

Dirección técnica: Unidad de Evaluación Tecnologías Sanitarias. Agencia Laín Entralgo Informes, Estudios e Investigación. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad  
ISBN  
Guía

Diagnóstico prenatal de cromosopatías.

M. Álvaro Navidad, M. Rodríguez de Alba, C. Ramos Corrales.

En Diagnóstico Ecográfico Fetal de Cromosopatías Capítulo I, 9-14.

Edición 2012: Toshiba Medical Systems, SA. Servicios editoriales: Enfoque Editorial S.C.  
ISBN: 978-84-940206-1-2

Estudio Genético en el primer trimestre de la gestación.

C. Ramos Corrales, M. Rodríguez de Alba.

En “Ecografía en el Primer Trimestre de la Gestación. Curso teórico-práctico de Ecografía y Doppler Sesego” Capítulo 14, 131-139.

Servicios editoriales: Enfoque Editorial S.C.  
ISBN: 978-84-940632-0-6

Estudio Genético en el primer trimestre de la gestación.

C. Ramos Corrales, M. Rodríguez de Alba.

En “Ecografía Obstétrica” Capítulo 14, 131-139.

Editores: Joaquín Díaz Recaséns y José Manuel Bajo Arenas.

ISBN: 978-84-615-0996-6

General Guidelines and Quality Assurance for Cytogenetics

European cytogeneticists Association Newsletter N°29 Enero 2012.

Asesores externos: C. Ramos y M. Rodríguez de Alba.

Guía

A common European framework for quality assessment for constitutional, acquired and molecular cytogenetic investigations.

European Cytogeneticists Association Newsletter N°29 Enero 2012.

Asesor externo: M Rodríguez de Alba.

Guía

#### PUBLICACIONES EN REVISTAS 2012

Novel p.M96T variant of NRL and shRNA-based suppression and replacement of NRL mutants associated with autosomal dominant retinitis pigmentosa.

Hernan Imma; Gamundi María José; Borràs Emma; Maseras Miquel; Garcia-Sandoval Blanca; Blanco Fiona; Ayuso Carmen; Carballo, Miguel.

Clin Genet 2012; 82 446-452 Oct 7 PMID:21981118

doi:10.1111/j. 1399-0004.2011.01796.x

IF(2011): 3,128 5-Year Impact Factor (2011): 3,115 Q(2011) Q2 (57:157)

Mutations in C8orf37, encoding a Ciliary Protein, are Associated with Autosomal-Recessive retinal Dystrophies with Early Macular Involvement.

Estrada-Cuzcano A, Neveling K, Kohl S, Banin E, Rotenstreich Y, Sharon D, Falik-Zaccai TC, Hipp S, Roepman R, Wissinger B, Letteboer SJ, Mans DA, Blokland EA, Kwint MP, Gijzen SJ, van Huet RA, Collin RW, Scheffer H, Veltman JA, Zrenner E; European Retinal Disease Consortium (Ayuso C), den Hollander AI, Klevering BJ, Cremers FP.

Am J Hum Genet. 2012 Jan 13;90(1):102-109 Epub 2011 Dec 15 PMID: 22177090

!

IF(2011): 10,603 5-Year Impact Factor (2011): 11,716  
Q(2011) D1 Q1 (8:157)

Association of common genetic variants with risperidone adverse events in a Spanish schizophrenic population.

Almoguera B, Riveiro-Alvarez R, Lopez-Castroman J, Dorado P, Vaquero-Lorenzo C, Fernandez-Piqueras J, Llerena A, Abad-Santos F, Baca-García E, Dal-Ré R, Ayuso C.

Pharmacogenomics Journal 2012 Jan 3  
doi:10.1038/tj.2011.57 PMID: 22212732

IF(2011): 4,536 5-Year Impact Factor (2011): 4,406  
Q(2011) Q1 (31:261 y 28:157)

CAG repeat expansion in Huntington's disease determines age at onset in a fully dominant fashion.

J.-M. Lee, E. M. Ramos, J.-H. Lee, T. Gillis, J. S. Mysore, M. R. Hayden, S. C. Warby, P. Morrison, M. Nance, C. A. Ross, R. L. Margolis, F. Squitieri, S. Orobello, S. Di Donato, E. Gomez-Tortosa, C. Ayuso, O. Suchowersky, R. J.A. Trent, E. McCusker, A. Novelletto, M. Frontali, R. Jones, T. Ashizawa, S. Frank, M. H. Saint-Hilaire, S. M. Hersch, H. D. Rosas, D. Lucente, M. B. Harrison, A. Zanko, R. Abramson, K. Marder, J. Sequeiros, J. S. Paulsen, G. B. Landwehrmeyer, R. H. Myers, M. E. MacDonald, and J. F. Gusella.

Neurology 2012 Mar 6;78(10):690-5 PMID:  
22323755 doi: 0.1212/WNL.0b013e318249f683

IF (2011): 8,312 5-Year Impact Factor (2011): 7,634  
Q(2011) D1 Q1 (7:191)

Common SNP-based haplotype analysis of the 4p16.3 Huntington's Disease gene region.

Lee JM, Gillis T, Mysore JS, Ramos EM, Myers RH, Hayden MR, Morrison PJ, Nance M, Ross CA, Margolis RL, Squitieri F, Griguoli A, Di Donato S, Gomez-Tortosa E, Ayuso C, Suchowersky O, Trent RJ, McCusker E, Novelletto A, Frontali M, Jones R, Ashizawa T, Frank S, Saint-Hilaire MH, Hersch SM, Rosas HD, Lucente D, Harrison MB, Zanko A, Abramson RK, Marder K, Sequeiros J, MacDonald ME, Gusella JF..

Am J Hum Genet. 2012 Mar 9;90(3):434-44 PMID:  
22387017

IF (2011): 10,603 5-Year Impact Factor (2011): 11,716  
Q(2011) Q1 (8:157)

Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de la Enfermedad de Huntington. Recommendations of good practices for molecular diagnosis of Huntington disease.

M. A. Ramos, M. J. Trujillo-Tiebas, M. Milá, Grupo AEGH/CIBERERC (C Ayuso)

Med Clin (Barc). 2012 May 12; 138(13):584-8.  
Epub 2011 Apr 27; PMID: 21524764

MEDCLI-D-10-01182R1

IF (2011): 1,385 5-Year Impact Factor (2011): 1,243  
Q(2011) Q2 (64:153)

Genotyping Microarray: Mutation Screening In Spanish Families With Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa

Fiona Blanco-Kelly, María García-Hoyos, Marta Cortón, Almudena Ávila-Fernández, Rosa Riveiro-Álvarez, Ascensión Giménez, Imma Hernan, Miguel Carballo and Carmen Ayuso

Molecular Vision 2012; 5 Jun 18:1478-1483 PMID:  
22736939

IF (2011): 2,205 5-Year Impact Factor (2011): 2,513  
Q(2011) Q2 (18:56)

Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa: The origin of the c.6527insC mutation in the Spanish population.

C. Sánchez-Jimeno, N. Cuadrado-Corrales, E. Aller, M. J. Escámez, N. Illera, M. J. Trujillo-Tiebas, C. Ayuso and M. del Río.

Br J Dermatol 2012 Jul 3 doi:10.1111/j.1365-2133.2012.11128.x Epub ahead of print. LETTER,  
PMID: 22757647

IF(2011): 3,666 5-Year Impact Factor (2011): 3,944  
Q(2011) Q1 (7:58)

TAA repeat variation in the GRIK2 gene does not influence age at onset in Huntington's disease.

Ji-Hyun Lee, Jong-Min Lee, Eliana Marisa Ramos, Tammy Gillis, Jayalakshmi S. Mysore, Shotaro Kishikawa, Tiffany Hadzi, Audrey E. Hendricks, Michael R. Hayden, Patrick J. Morrison, Martha Nance, Christopher A. Ross, Russell L. Margolis,

!

Ferdinando Squitieri, Cinzia Gellera, Estrella Gomez-Tortosa, Carmen Ayuso, Oksana Suchowersky, Ronald J. Trent, Elizabeth McCusker, Andrea Novelletto, Marina Frontali, Randi Jones, Tetsuo Ashizawa, Samuel Frank, Marie-Helene Saint-Hilaire, Steven M. Hersch, Herminia D. Rosas, Diane Lucente, Madaline B. Harrison, Andrea Zanko, Ruth K. Abramson, Karen Marder, Jorge Sequeiros, G. Bernhard Landwehrmeyer on behalf of the Registry Study of the European Huntington's Disease Network, Ira Shoulson on behalf of the Huntington Study Group COHORT project, Richard H. Myers, Marcy E. MacDonald, and James F. Gusella.

Biochem Bioph Res Co. 2012 Jul 3 PMID: 22771793  
IF(2011): 2,484 5-Year Impact Factor (2011): 2.523  
Q(2011): Q3 (39:74)

Fibrodysplasia Ossificans Progressive in Spain: Epidemiological, clinical and genetic aspects.

Morales-Piga A, Bachiller-Corral J, Trujillo-Tiebas MJ, Villaverde-Hueso A, Gamir –Gamir ML, Alonso-Ferreira V, Vázquez-Díaz M, Posada de la Paz M, Ayuso-García C.

Bone 51(2012) 748-755 PMID: 22796417  
IF(2011): 4,023 5-Year Impact Factor (2011): 4.463  
Q(2011): Q2 (34:121)

Identification of a RP1 Prevalent Founder Mutation and Related Phenotype in Spanish Early-onset Autosomal Recessive Retinitis Patients.

Almudena Avila-Fernández\*, Marta Cortón\*, Koji M Nishiguchi, Nélica Muñoz-Sanz N, Belén Benavides-Mori, Fiona Blanco-Kelly, Rosa Riveiro-Alvarez, Blanca Garcia-Sandoval, Carlo Rivolta and Carmen Ayuso.

Ophthalmology 2012 Aug 20 PMID: 22917891  
IF(2011): 5,454 5-Year Impact Factor (2011): 5,567 Q(2011): D1 (2:56)

Recommendations of good practices for the genetic diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophies. Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de las distrofias musculares de Duchenne y de Becker.

Jonás Juan-Mateu, María José Trujillo-Tiebas y Pia

Gallano, Grupo AEGH/CIBERER (Carmen Ayuso, Salud Borrego, J García-Planells, G Glover, JM Millán y Jesús Molano)

Medicina Clínica (Barcelona) 2012 Apr 24  
PMID: 22538063

IF(2011): 1,385 5-Year Impact Factor (2011): 1,243  
Q(2011) Q2 (64:153)

Population stratification may bias analysis of PGC-1 as a modifier of age at Huntington disease motor onset.

Eliana Marisa Ramos, Jeanne C. Latourelle, Ji-Hyun Lee, Tammy Gillis, Jayalakshmi S. Mysore, Ferdinando Squitieri, Alba Di Pardo, Stefano Di Donato, Michael R. Hayden, Patrick J. Morrison, Martha Nance, Christopher A. Ross, Russell L. Margolis, Estrella Gomez-Tortosa, Carmen Ayuso, Oksana Suchowersky, Ronald J. Trent, Elizabeth McCusker, Andrea Novelletto, Marina Frontali, Randi Jones, Tetsuo Ashizawa, Samuel Frank, Marie-Helene Saint-Hilaire, Steven M. Hersch, Herminia D. Rosas, Diane Lucente, Madaline B. Harrison, Andrea Zanko, Karen Marder, James F. Gusella, Jong-Min Lee, Isabel Alonso, Jorge Sequeiros, Richard H. Myers, Marcy E. MacDonald.

Hum Genet 2012 Jul 25 PMID: 22825315  
IF(2011): 5,069 5-Year Impact Factor (2011): 4,184  
Q(2011) Q1 (23:157)

A nonsense mutation in PDE6H causes autosomal-recessive incomplete achromatopsia.

Kohl S, Coppieters F, Meire F, Schaich S, Roosing S, Brennenstuhl C, Bolz S, van Genderen MM, Riemsdijk FC; European Retinal Disease Consortium, Lukowski R, den Hollander AI, Cremers FP, De Baere E, Hoyng CB, Wissinger B. (Collaborators: Ayuso C, Banfi S, Banin E, Sharon D, Ben-Yosef T, Collin RW, Hamel C, Inglehearn C, Toomes C, Koenekoop RK, Lopez I, Leroy BP)

Am J Hum Genet. 2012 Sep 7; 91(3):527-32 PMID: 22901948

IF(2011): 10,603 5-Year Impact Factor (2011): 11,716  
Q(2011) Q1 (8:157)

BBS1 mutations in a wide spectrum of phenotypes ranging from nonsyndromic Retinitis Pigmentosa to



!

Bardet-Biedl Syndrome.

Alejandro Estrada-Cuzcano, Robert K. Koenekoop, Audrey Senechal, Bart P. Leroy, Sandro Banfi, Susanne Kohl, Carmen Ayuso, Dror Sharon, Carel B. Hoyng, Christian P. Hamel, Elfride B.W. De Baere, Irma Lopez, Bernd Wissinger, Leva Sliesoraityte, Almudena Avila-Fernandez, Karin W. Littink, Eyal Banin, Liliana Mizrahi-Meissonnier, Eberhard Zrenner, Ulrich Kellner, Rob W.J. Collin, Anneke I. den Hollander, Frans P.M. Cremers, B. Jeroen Klevering  
Arch Ophthalmol. 2012 Nov 1; 130(11):1425-1432  
PMID: 23143442

Molecular approach in the study of Alström Syndrome: analysis of ten Spanish families.

Teresa Piñeiro-Gallego, Marta Corton, Carmen Ayuso, Montserrat Biaget, and Diana Valverde Molecular Vision PMID: 22876109  
IF(2011): 2,205 5-Year Impact Factor (2011): 2,513 Q(2011) Q2 (18:56)

Los profesionales escriben. El Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, 50 años dedicados al estudio y la atención a las enfermedades raras.

C Ayuso.  
Boletín del CRE Enfermedades Raras (Creer) 27 octubre 2012  
[http://www.creenfermedadesraras.es/creer\\_01/documentacion/boletindigitalcreer/newsletter\\_2012/news\\_octubre/profesionales\\_escriben\\_oct/index.htm](http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/documentacion/boletindigitalcreer/newsletter_2012/news_octubre/profesionales_escriben_oct/index.htm)

Two novel disease-causing mutations in the CLRN1 gene in patients with Usher syndrome type 3.

García-García G, Aparisi MJ, Rodrigo R, Sequedo MD, Espinós C, Rosell J, Olea JL, Mendivil MP, Ramos-Arroyo MA, Ayuso C, Jaijo T, Aller E, Millán JM.  
Molecular Vision 29 December 2012; 18:3070-3078,  
IF(2011): 2,205 5-Year Impact Factor (2011): 2,513 Q(2011) Q2 (18:56)

Recommendations for the predictive genetic test in Huntington's disease.

Macleod R, Tibben A, Frontali M, Evers-Kiebooms G, Jones A, Martinez-Descales A, Roos R; Editorial

Committee and Working Group 'Genetic Testing Counselling' of the European Huntington Disease Network (Trujillo MJ).

Clin Genet. 2012 May 29; 9999(9999). doi: 10.1111/j.1399-0004.2012.01900.x. [Epub ahead of print] PMID: 22642570  
IF(2011): 3,128 5-Year Impact Factor (2011): 3,115 Q(2011) Q2 (58:158)

Non-invasive prenatal diagnosis of single-gene disorders from maternal blood.

Bustamante-Aragón A, Rodríguez de Alba M, Perlado S, Trujillo-Tiebas MJ, Arranz JP, Díaz-Recasens J, Troyano-Luque J, Ramos C.  
Gene. 2012 Aug 1;504(1):144-9. doi: 10.1016/j.gene.2012.04.045. Epub 2012 Apr 25.  
PMID:22561692  
IF(2011): 2,341 5-Year Impact Factor (2011): 2,443 Q(2011) Q3 (93:158)

Noninvasive prenatal diagnosis of monogenic disorders.

Rodríguez de Alba M, Bustamante-Aragón A, Perlado S, Trujillo-Tiebas MJ, Díaz-Recasens J, Plaza-Arranz J, Ramos C.  
Expert Opin Biol Ther. 2012 Jun;12 Suppl 1:S171-9. doi: 10.1517/14712598.2012.674509. Epub 2012 Apr 16.  
Review. PMID: 22507053  
IF(2011): 3,505 5-Year Impact Factor (2011): 2,926 Q(2011) Q1 (36:158)

Ellis-van Creveld syndrome in a fetus with rhizomelia and polydactyly. Report of a case diagnosed by genetic analysis, and correlation with pathological and radiologic findings.

Peraíta-Ezcurra M, Martínez-García M, Ruiz-Pérez VL, Sánchez-Gutiérrez ME, Fenollar-Cortés M, Vélez-Monsalve C, Ramos-Corrales C, Pastor I, Santonja C, Trujillo-Tiebas MJ.  
Gene. 2012 May 10;499(1):223-5. doi: 10.1016/j.gene.2012.02.030. Epub 2012 Mar 3.  
PMID:22406498  
IF(2011): 2,341 5-Year Impact Factor (2011): 2,443 Q(2011) Q3 (93:158)

Oculodentodigital dysplasia: genetic counselling,



!

reproductive expectatives and molecular assay of a clinical case referred to preimplantational diagnosis.

Martínez-García M, Bustamante-Aragonés A, Lorda I, Trujillo-Tiebas MJ.

Med Clin (Barc). 2012 May 12;138(13):592-3. doi: 10.1016/j.medcli.2011.09.006. Epub 2011 Oct 22. Spanish.

PMID:22024562

IF(2011): 1,385 5-Year Impact Factor (2011): 1,243 Q(2011) Q2 (66:155)

Gene-centric meta-analyses of 108 912 individuals confirm known body mass index loci and reveal three novel signals.

Guo Y, Lanktree MB, Taylor KC, Hakonsarson H, Lange LA, Keating BJ; The IBC 50K SNP array BMI Consortium (BA Castillo).

Hum Mol Genet. 2012 Oct 24. PMID: 23001569

IF(2011): 7,636 5-Year Impact Factor (2011): 7,510 Q(2011) D1 (13:158)

Large-Scale Gene-Centric Meta-analysis across 32 Studies Identifies Multiple Lipid Loci. Asselbergs FW, Guo Y, van Iperen EP, Sivapalaratnam S, Tragante V, Lanktree MB, Lange LA, Almoguera B, et al.

Am J Hum Genet. 2012 Nov 2;91(5):823-38. PMID: 23063622

IF(2011): 7,636 5-Year Impact Factor (2011): 7,510 Q(2011) D1 (13:158)

The interleukin-6 receptor as a target for prevention of coronary heart disease: a mendelian randomisation analysis

Interleukin-6 Receptor Mendelian Randomisation Analysis (IL6R MR) Consortium (BA Castillo), Hingorani AD, Casas JP. Lancet. 2012 Mar 31;379(9822):1214-24. PMID: 22421340

IF(2011): 38,278 5-Year Impact Factor (2011): 33,797 Q(2011) D1 (2:155)

Large-scale gene-centric meta-analysis across 39 studies identifies type 2 diabetes loci.

Saxena R, Elbers CC, Guo Y, Peter I, Gaunt TR, Mega JL, Lanktree MB, Tare A, Castillo BA, et al. Am J Hum Genet. 2012 Mar 9;90(3):410-25.

PMID: 22325160

IF(2011): 7,636 5-Year Impact Factor (2011): 7,510 Q(2011) D1 (13:158)

Mitochondrial haplogroups associated with end-stage heart failure and coronary allograft vasculopathy in heart transplant patients.

Gallardo ME, García-Pavía P, Chamorro R, Vázquez ME, Gómez-Bueno M, Millán I, Almoguera B, et al. Eur Heart J. 2012 Feb;33(3):346-53. PMID: 21821846

IF(2011): 10,478 5-Year Impact Factor (2011): 10,511 Q(2011) D1 (3:117)

Prenatal Diagnosis of Charcot-Marie-Tooth Disease Type1A.

Martinez Garcia M., Velez Monsalve C, Trujillo-Tiebas MJ.

Prenatal Screening Perspectives 2012 Volume 17, Issue 1 January 2012: 16-17

Non-invasive diagnosis of disorders with a Mendelian pattern of inheritance.

Bustamante-Aragonés A, Perlado S, Rodriguez de Alba MR, Ramos C.

Prenatal Screening Perspectives 2012 Volume 17, Issue 1 January 2012: 21-23

Microdeletion found by array-CGH in girl with Plepharphimosis syndrome and apparently balanced translocation t(3;15)(q23;q25).

González-González C, García-Hoyos M, Hernaez Calzón R, Arroyo Díaz C, González Fanego C, Lorda Sánchez I, Sánchez-Escribano F.

Ophthalmic Genet. 2012 Jun;33(2):107-10. doi: 10.3109/13816810.2011.634879. Epub 2011 Dec 15. PMID:22171663

IF(2011): 0,926 5-Year Impact Factor (2011): 1,085 Q(2011) Q3 (43:58)

#### EN PRENSA (ACEPTADOS)

Informed consent for whole genome sequencing studies in the clinical setting. Proposed recommendations on essential content and process.

Carmen Ayuso, José M Millán, Marta Mancheño,

!

Rafael Dal-Ré

Aceptado en *European Journal of Human Genetics*  
IF(2011): 4,400 5-Year Impact Factor (2011): 3,997  
Q(2011) Q2 (30:158)

Guía para el estudio genético de la Aniridia

F Blanco-Kelly, C Villaverde-Montero, I Lorda-Sánchez, J.M. Millán, M.J. Trujillo-Tiebas y C. Ayuso  
Aceptado en *Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología* 10 de julio de 2012  
D-11-00288R1

Albinochip: a universal genetic diagnosis for all known mutations associated to albinism.

Molto, E.; Fernandez, A.; Phillips, C.; Torres, M.; Maronas, O.; Arveiler, B.; Morice-Picard, F.; Taieb, A.; Aquaron, R.; Schiaffino, V.; Hayashi, M.; Suzuki, T.; Martinez, M.; Trujillo, M. J.; Ayuso, C.; Carracedo, A.; Montoliu, L..

Aceptado en *Pigment Cell & Melanoma Research*  
IF(2011): 5,059 5-Year Impact Factor (2011): 5,106  
Q(2011) D1 (2:58)

C9ORF72 hexanucleotide expansions of only 20-22 repeats are associated with frontotemporal dementia.

Estrella Gómez-Tortosa, Jesús Gallego, Rosa Guerrero-López, Alberto Marcos, Eulogio Gil-Neciga, María José Sainz, Asunción Díaz, Emilio Franco-Macías, María José Trujillo-Tiebas, Carmen Ayuso, and Julián Pérez-Pérez

Aceptado en *Neurology*  
IF(2011): 8,312 5-Year Impact Factor (2011): 7,634  
Q(2011) Q1 (7:191)

#### TESIS DOCTORALES PRESENTADAS

“Esclerosis Múltiple: Estudio de Asociación de la genética con los factores ambientales, la respuesta inmune y el tratamiento”

Doctoranda: Fiona Blanco Kelly  
Director de tesis: Elena Urcelay García y Miguel Fernández Arquero  
Facultad de Medicina. UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID.  
Madrid, 24 de abril de 2012.

#### TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS

Tesis en curso

“Hepatopatía crónica por VHC, tasas de respuesta a tratamiento y polimorfismo de IL28B”

Doctorando: Benjamín Polo Lorduy  
Directores de tesis: Carmen Ayuso y Juan Carlos Porres Cubero  
Facultad de Ciencias. Departamento de Biología.  
UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

“Estudio de Distrofias de Retina autosómicas recesivas y otras DR: a) caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas”

Doctoranda: Sorina Daniela Tatu  
Director de tesis: Carmen Ayuso  
Facultad de Ciencias. Departamento de Biología.  
UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

“Genética y Farmacogenética del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) en niños de la población española”

Doctoranda: Clara Isabel Gómez Sánchez  
Director de tesis: Carmen Ayuso  
Facultad de Ciencias. Departamento de Biología.  
UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

“Caracterización clínica y genética de las distrofias de retina autosómicas dominantes”

Doctoranda: Patricia Fernández San José  
Director de tesis: Carmen Ayuso  
Facultad de Ciencias. Departamento de Biología.  
UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

“Implementación de las técnicas de secuenciación masiva para la elaboración de nuevos algoritmos diagnósticos e identificación de nuevos genes en Distrofias de Retina”

Doctoranda: Raquel Pérez Carro  
Director de tesis: Carmen Ayuso  
Facultad de Ciencias. Departamento de Biología.  
UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

!

“Estudio clínico y genético en pacientes con distrofia retiniana precoz y mutaciones en CRB1 en población española”

Doctorando: Ignacio Tapias Elias

Director de tesis: Carmen Ayuso

Facultad de Medicina. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

“Estudio clínico y de prevalencia en distrofias de retina en España”

Doctorando: Jacobo Herrera Pereiro

Director de tesis: Carmen Ayuso

Facultad de Medicina. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

“Correlación genotipo-fenotipo en distrofias hereditarias de la retina con mutaciones definidas.”

Doctoranda: María Isabel López Molina

Director de tesis: Carmen Ayuso y Blanca García Sandoval

Facultad de Medicina. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

“Caracterización genética de las Distrofias Corneales en familias españolas”

Doctoranda: María Teresa Ariño Gutiérrez

Director de tesis: Carmen Ayuso

Facultad de Medicina. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

“Estudio de las bases moleculares de las malformaciones congénitas: esqueléticas”

Doctoranda: María del Mar Fenollar Cortés

Director de tesis: María José Trujillo Tiebas

Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

“Estudio de las bases moleculares de las malformaciones congénitas: cardiovasculares”

Doctoranda: Mónica Martínez García

Director de tesis: María José Trujillo Tiebas

Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

“Nuevas estrategias para el diagnóstico fetal de mutaciones paternas en sangre periférica de

gestantes”

Doctoranda: Sara Perlado Marina

Director de tesis: Carmen Ramos

Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

PARTICIPACION EN TRIBUNALES DE TESIS DOCTORALES

Carmen Ayuso

“Caracterización molecular de CNVs, mutaciones sin sentido y de splicing en enfermedades metabólicas hereditarias. Investigación en terapias personalizadas”

Autor: Rocío Sánchez Alcudia

Directora de Tesis: Lourdes Ruiz Desviat

Facultad de Ciencias, Centro de Biología Molecular “Severo Ochoa” (CBMSO), UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

18 de Mayo de 2012

“Investigación de las causas moleculares de las hipoacusias no dindrómicas autosómicas recesivas y ligadas al X.”

Autor: Marta Gandía Ferri

Director de Tesis: Ignacio del Castillo Fernández del Pino, Hospital Universitario Ramón y Cajal Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina, UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

20 de Julio de 2012

“Alteraciones Visuales en un modelo animal de albinismo”

Autor: María Esther Zurita Redondo

Director de Tesis: Lluís Montoliú

Facultad de Ciencias, Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC) UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

24 de Julio de 2012

Carmen Ramos

“Esclerosis Múltiple: Estudio de Asociación de la genética con los factores ambientales, la respuesta inmune y el tratamiento”

! Autor: Fiona Blanco Kelly  
Director de tesis: Elena Urcelay García y Miguel Fernández Arquero  
Facultad de Medicina. UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID, 24 de abril de 2012.

M<sup>a</sup> José Trujillo

“Estudio Molecular de hipoacusias hereditarias no sindrómicas causadas por mutaciones en genes de proteínas del citoesqueleto”  
Autor: Luciana Santos Serrao de Castro  
Miembro del Tribunal: María José Trujillo Tiebas  
Director de Tesis: Ignacio del Castillo  
Facultad de Medicina UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID  
16 de noviembre de 2012

#### **CONFERENCIAS Y PARTICIPACIONES EN MESAS REDONDAS Y SEMINARIOS**

“Inauguración y Clausura”  
Carmen Ayuso.  
7<sup>a</sup> Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada  
Organizado por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.  
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 2 de febrero de 2012

Mesa redonda: “Talla baja, estado actual de la cuestión”.  
Moderadora: Isabel Lorda.  
7<sup>a</sup> Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada  
Organizado por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.  
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 2 de febrero de 2012

“Aplicación a la práctica clínica de los criterios diagnósticos moleculares y terapéuticos”  
María José Trujillo Tiebas.

Mesa redonda: “Talla baja, estado actual de la cuestión”.

7<sup>a</sup> Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada  
Organizado por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.  
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 2 de febrero de 2012

“Estudios genéticos”.  
Carmen Ayuso.  
II Reunión del grupo de Trastornos del Movimiento de Castilla y León  
Valladolid, 16 de febrero de 2012

“Las DR y sus características en España”.  
Carmen Ayuso.  
Jornadas Científicas “Retos en el Diagnóstico y Terapia de la Retinosis Pigmentaria”  
Instituto de Bioingeniería, Universidad Miguel Hernández,  
Organizado por la Cátedra de Investigación en Retinosis pigmentosa Bidons Egara-Universidad Miguel Hernández.  
Terrasa, 14 de marzo de 2012

“Marco legal y ético: implicaciones para los profesionales y los pacientes”.  
Carmen Ayuso.  
Incorporación de los Arrays a la práctica clínica: Utilidad e impacto sociosanitario. Diagnóstico prenatal y posnatal.  
Auditorio del Centro Nacional de Investigación Oncológicas.  
Organizado por: IAGEC (Consenso para la implementación de los Arrays [CGH y SNP-arrays] en la genética clínica e Instituto Roche. Avalado por: Ministerio de Economía y Competitividad-ISCIII, CIBERER y AEGH.  
Madrid, 22 de marzo de 2012

Mesa redonda: “Presente y futuro de la Ética de la Investigación Biosanitaria en España. Evaluación independiente, formación continuada y ejercicio de la excelencia en la práctica de la investigación”.

!

Carmen Ayuso.

Moderadora: M. Concepción Maeztu presidenta CEIC Hospital General Universitario Reina Sofía.

Organizado por: Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia y la Fundación de Ciencias de la Salud.

Hospital General Universitario Reina Sofía, Murcia, 27 de marzo de 2012

Mesa redonda: "Calidad asistencial: del laboratorio a la consulta".

Presentación de la mesa redonda: Ana Bustamante Aragonés

Moderadora: Marta Rodríguez de Alba e Isabel Lorda.

X Jornada de actualización en Genética Humana

Organizado por: Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz y la Asociación Española de Genética Humana

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 20 de abril de 2012

Mesa redonda: "La especialidad de Genética en España: pasado, presente y futuro".

Presentación de la mesa redonda: Rosa Riveiro Álvarez

X Jornada de actualización en Genética Humana

Organizado por: Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz y la Asociación Española de Genética Humana

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 20 de abril de 2012

Mesa redonda: "Diálogo entre paciente y genetista".

Presentación de la mesa redonda: Fiona Blanco Kelly

Moderadora: Carmen Ayuso.

X Jornada de actualización en Genética Humana

Organizado por: Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz y la Asociación Española de Genética Humana

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 20 de abril de 2012

"SeqCap EZ on Roche GS Junior. Applications to heterogenous mendelian diseases: Retinal dystrophy as an example".

Carmen Ayuso y Marta Cortón.

Reunión de Usuarios de NimbleGen

Organizado por: Roche Applied Science

Barcelona, 3 de mayo de 2012

Tertulia Científica "Las nuevas perspectivas del desarrollo clínico de Medicamentos".

Carmen Ayuso.

Medicina Personalizada y Desarrollo farmacéutico: una perspectiva bioética.

Organizado por la Real Academia Nacional de Farmacia

Madrid, 24 de mayo de 2012

"From bench to bed in molecular genetics of retinal dystrophies".

Carmen Ayuso.

Conferencia de Clausura del 50th International Society for clinical electrophysiology of vision (ISCEV) 2012.

Organizado por la Fundación Oftalmológica del Mediterráneo e ISCEV

Valencia, 6 de junio de 2012

Mesa Redonda "Farmacología Clínica".

Moderadora: Carmen Ayuso y Esperanza Segura

Farmadrid 2012

Organizado por el Área de Genética y Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz, la Fundación Jiménez Díaz, la Sociedad Española de Farmacólogos, el Instituto Teófilo Hernando y la Universidad Autónoma de Madrid.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 5 de julio de 2012

"¿Por qué le llaman "Ética" cuando quieren decir...?".

Carmen Ayuso.

I Jornada de Comités de Ética para la Investigación de Euskadi. Seres humanos, bienestar animal y bioseguridad.

Facultad de Ciencia y Tecnología de Euskadi, Bilbao, 27 de septiembre de 2012.

Mesa Redonda de Investigación: "Fundaluce: La investigación entre todos".

Moderadora y Presidenta del Comité de Honor Carmen Ayuso.

XIV Premios a la Investigación FUNDALUCE.



!

Organizado por Fundación lucha contra la ceguera FUNDALUCE.

Facultad de Medicina UAM, Madrid, 19 de octubre de 2012

“Las distrofias de retina como modelo de enfermedad.”

Carmen Ayuso.

SEMINARIOS CONJUNTOS IIS-FJD // IDIPAZ

Madrid, La Paz, 19 Octubre de 2012

“Aspectos reproductivos en la Enfermedad de Gaucher: Diagnostico Prenatal, Diagnostico Preimplantacional y Consejo Genético.”

María José Trujillo Tiebas

XIV Encuentro anual de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher

Organizado por la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher.

Madrid, 20 de octubre de 2012

“Aspectos reproductivos en la Epidermolisis Bullosa: Diagnostico Prenatal, Diagnostico Preimplantacional y Consejo Genético.”

María José Trujillo Tiebas

XX Encuentro Nacional de Epidermolisis Bullosa

Organizado por Debra España, Asociación Piel de Mariposa.

Madrid, 21 de octubre de 2012

Sesión plenaria “El punto de vista de los profesionales acerca del estado de la IVE y la posible modificación legal propuesta, desde el punto de vista genético, ginecológico y bioético”.

Moderadora: Carmen Ayuso.

Jornada de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

Organizado por la AEDP

Fundación Jiménez Díaz, 23 de noviembre de 2012

## HONORES Y DISTINCIONES

### Carmen Ayuso

Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).

Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria- Fundación Jiménez Díaz

Miembro del Comité de Bioética de España.

Miembro de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.

Coordinadora del Programa de Patología Neurosensorial. Comisión de Dirección CIBER de Enfermedades Raras.

Miembro del Grupo de expertos de Genética para la Cartera Básica de Servicios de Genética del SNS y Fondo de Cohesión. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Miembro del Grupo de expertos del Mº Sanidad para el Grupo de Trabajo de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud de Enfermedades Metabólicas Congénitas Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Miembro del Grupo de expertos del Mº Sanidad para el Grupo de Trabajo de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud de Enfermedades raras neurológicas. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Representante española en la Organisation for Economic Cooperation and Development (OECD) para evaluar la International Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing.

Comité Ético de Investigación Clínica (Fundación Jiménez Díaz).

Acreditación ANECA como Profesor Ayudante doctor y Profesor Contratado doctor para Universidad Pública y Contratado en Universidad Privada.

Acreditación ANECA como Profesor Titular Universitario, Ciencias de la Salud.

Codirectora de la Cátedra de Patrocinio "Medicina Genómica" HU-FJD-UAM.

Profesora honoraria de los Departamentos de Pediatría y Ginecología y Obstetricia de la



!

Universidad Autónoma de Madrid.

Coordinadora Comisión Técnica de Evaluación de Recursos Humanos, FIS, ISCIII.

Comisión Técnica de Evaluación de Investigación Cooperativa y Miembro de la Comisión de Selección para la financiación de Investigación Cooperativa, ISCIII.

Miembro del Comité Científico Externo del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS)

Experta externa de The French National Research Agency (ANR) and the French Institute for Research on Rare Diseases (GISInstitut des Maladies Rares).

Comité asesor de FARPE, Retina España, Fundaluce, CCMB Retina International.

Evaluadora de Proyectos de investigación para diferentes organismos.

Revisora de las siguientes revistas: IOVS, Molecular Vision, European Journal Human.

Genetics, Clínica Genetics, Journal Medical Genetics, Archivos Españoles de Oftalmología.

y Medicina Clínica, Plos Genetics, Hum Mol Genet, BMC.

Miembro del Comité Científico de: VISION, Archivos Españoles de Oftalmología.

Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 7ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada organizada por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 2 de febrero de 2012

Organizadora de la Jornada Genética en Aniridia organizada por la Fundación Jiménez Díaz y la Asociación Española de Aniridia en la Fundación Jiménez Díaz el 24 de febrero de 2012.

Organizadora del Curso de Pregraduados para la Universidad Europea de Madrid celebrado en la Fundación Jiménez Díaz el 20 de junio de 2012.

Miembro del Comité Organizador y del Comité Científico de la XXI Reunión de Farmacólogos de la Comunidad de Madrid, celebrado en la Fundación Jiménez Díaz el 5 de julio de 2012.

### **Carmen Ramos Corrales**

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH).

Presidenta del Comité de Acreditación de Laboratorios de Diagnóstico Prenatal en España.

Forum member de EUROAGENTEST. Cytogenetics.

Miembro de la Ibero-American Society of Human Genetics of North America.

Miembro asesor de la Cytogenetics European Quality Assessment (CEQA).

Miembro de la European Society of Human Genetics (ESHG).

Miembro de la European Cytogenetics Association (ECA).

Coordinadora del control de Calidad para laboratorios de citogenética de la Asociación española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

Miembro de la International Society for Prenatal Diagnosis (ISPD).

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

Miembro del comité editorial de "Progresos en Diagnóstico Prenatal.

Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

### **Fiona Blanco Kelly**

Miembro de la Asociación Española de Biopatología Médica.

Miembro de la Sociedad Española de Química Clínica.

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

Miembro de la Red Española Esclerosis Múltiple.

!

### **Ana Bustamante Aragonés**

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Miembro de European Huntington Disease Network (EHDN)

Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

Clínico colaborador docente de Departamento de Obstetricia y Ginecología-FJD (UAM)- Evaluador de proyectos de investigación internacionales (Italian Cystic Fibrosis Research Foundation, National Health Laboratory Service Research Trust Grants (South África)

Evaluador externo para el programa de financiación holandés "Programme Pregnancy and birth The Netherlands Organisation of Health, Research and Development"

Revisor de artículos para diversas revistas científicas: Clinical Genetics, Prenatal Diagnosis, Experimental Dermatology, Journal of Postgraduate Medicine.

Miembro del Comité Científico del congreso Circulating Nucleic Acids in Plasma/Serum VII

Evaluadora de proyectos de Genética para el Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid, para los premios al Mejor Proyecto Fin de Carrera.

Revisor externo para el programa de financiación holandés "Programme Pregnancy and birth The Netherlands Organisation of Health, Research and Development".

### **Isabel Lorda**

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH).

Miembro de la European Cytogenetics Association (ECA).

Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

Coordinadora Hospitalaria de Cáncer Hereditario Familiar por la Comunidad de Madrid.

### **Rosa Riveiro Álvarez**

Evaluadora de artículos científicos en revistas: Molecular Vision, Clinical and Experimental Ophthalmology, Journal of Optometry, Acta Ophthalmologica, Ophthalmics Genetics.

Miembro del Editorial Board of World Journal of Ophthalmology (WJO).

Miembro del Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid (COBCM).

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

### **Marta Rodríguez de Alba Freiría**

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH).

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

Miembro de la European Cytogenetics Association (ECA).

Miembro asesor de la Cytogenetics European Quality Assessment (CEQA).

Miembro de la Junta Directiva para el control de calidad europeo de citogenética (CEQA).

Miembro evaluador del control de calidad para laboratorios de citogenética de la Asociación

Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

Forum member de EUROAGENTEST. Cytogenetics.

Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

Referee para las revistas European Journal of Pediatrics, Haematologica y Prenatal Diagnosis.

Miembro Experto del comité científico de Orphanet España.

Miembro de la European Society of Human Genetics (ESHG).

Co-moderadora de grupos de trabajo de Diagnóstico Citogenético en los congresos de la European Society of Human Genetics (ESHG).

Revisor externo para el programa de financiación

!

holandés “Programme Pregnancy and birth The Netherlands Organisation of Health, Research and Development”.

**María José Trujillo Tiebas**

Acreditación profesional para Genética Humana concedido por la AEGH.

Certificación profesional como Analista en el área de la Genética Clínica. COBCM.

Miembro de la Asociación Española para el estudio de la Genética Humana (AEGH).

Miembro de European Huntington Disease Network (EHDN).

Miembro de la Asociación Española de Biólogos Analistas Clínicos (ASEBAC).

Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

Miembro de la Sociedad Española de Biología Evolutiva.

Miembro de la Sociedad Española de Genética (SEG).

Miembro de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología.

Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

Vocal de la Junta Directiva de la AEGH.

Miembro del listado oficial de Peritos del COBCM.

Evaluadora de proyectos de Genética para el Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad

de Madrid, para los premios al Mejor Proyecto Fin de Carrera.

Evaluadora de proyectos de Genética en calidad de experto. Ministerio de Ciencia e Innovación.

Evaluadora de proyectos de Enfermedades Raras Fundación Gent x Gent (Agència Valenciana D'avaluació i prospectiva).

Clínico colaborador docente. Facultad de Medicina

UAM (2011-2012)

Miembro del comité científico de la 7ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada Organizado por la Fundación Jiménez Díaz y el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y celebrado en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 2 de febrero de 2012

Presidenta del Comité Organizador de la X Jornada de Actualización en genética Humana organizada por la Fundación Jiménez Díaz y la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 20 de abril de 2012.

Organizadora de la I Jornada de Lengua de Signos Española aplicada a la Consulta de Genética celebrado en el Hospital de la Princesa, Madrid, el 5 de octubre de 2012.

Presidenta del Comité Organizador de las Jornadas Interhospitalarias de Genética Humana de celebrada en la Fundación Jiménez Díaz, Madrid, el 26 de octubre de 2012.

Organizadora de los Seminarios de Medicina Evolucionista “Pubertad” y “Talla baja” celebrados en el Hospital Universitario de la Princesa.

Organizadora de la Jornada de Medicina Evolucionista “Enfermedad y Eficacia biológica” celebrado en el Hospital de la Princesa, Madrid, el 4 de diciembre de 2012.

**Fernando Infantes Barbero**

Miembro de la International Federation of Biomedical Laboratory Science.

Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

Miembro de la European Association for Professions in Biomedical Science.

Secretario del Comité de Acreditación de Laboratorios de Diagnóstico Prenatal en España.

Miembro del Comité Científico de la revista AETEL.