

PERSONAL

JEFE DE SERVICIO

CARMEN AYUSO GARCÍA (MÉDICO)

JEFE ASOCIADO

CARMEN RAMOS CORRALES (BIÓLOGO) (Hasta el 31 de mayo de 2014)

ADJUNTOS

FIONA BLANCO KELLY (MÉDICO)
ANA BUSTAMANTE ARAGONÉS (BIÓLOGO)
ISABEL LORDA SÁNCHEZ (MÉDICO)
ROSA RIVEIRO ÁLVAREZ (BIÓLOGO)
MARTA RODRÍGUEZ DE ALBA FREIRÍA (BIÓLOGO)
CAROLINA SÁNCHEZ JIMENO (BIÓLOGO)
SAOUD TAHSIN SWAFIRI (MÉDICO) (Noviembre-Diciembre de 2014)
M^a JOSÉ TRUJILLO TIEBAS (BIÓLOGO)

PERSONAL EXTERNO EN PRÁCTICAS

Formación Especializada

ANA ARTECHE LÓPEZ (BIR)
JUAN VENERO LÓPEZ (FIR)
MARTA SANTOS-RUIZ RODRÍGUEZ (FIR)

Formación Técnicos F2

MÓNICA FÁTIMA SERRANO MA (OPESA)

CONTRATADOS INVESTIGACIÓN

ALMUDENA ÁVILA FERNÁNDEZ (CIBERER)
MARTA CORTÓN PÉREZ (Miguel Servet-ISCIII)
RUTH FERNÁNDEZ SÁNCHEZ (Técnico Titulado Superior de Apoyo-ISCIII.)
PATRICIA FERNÁNDEZ SAN JOSÉ (RÍO HORTEGA-ISCIII)
MARIA DOLORES GÓMEZ FERNÁNDEZ (FUAM-ISCIII)
ROCÍO SÁNCHEZ ALCUDIA (SARA BORRELL-ISCIII)
IKER SÁNCHEZ NAVARRO (SARA BORRELL-ISCIII)

BECARIOS INVESTIGACIÓN

CLARA ISABEL GÓMEZ SÁNCHEZ (F. C. Rábago)
RAQUEL PÉREZ CARRO (F. C. Rábago)
SARA PERLADO MARINA (F. C. Rábago)

INVESTIGADORES VISITANTES

Profesor visitante

CARMEN RAMOS CORRALES (Desde el 1 de junio de 2014)

Pregrado

MARTA DONAS CAÑUELO (UAM)
MARCOS ELIZALDE HORCADA (UAM)
TERESA HERRERO SILVA (UCM)
JENNIFER ANA PÉREZ CASTRO (UAB)
MARÍA SANTAMARÍA MARTÍN (UAM)

Postgrado

DOMINGO AGUILERA GARCÍA (Universidad Francisco de Vitoria)
MARÍA FENOLLAR CORTÉS (H Clínico San Carlos- UCM)
INMACULADA MARTÍN MÉRIDA (post-BIR)
NELMAR VALENTINA ORTIZ (Hospital de Niños J.M. De los Ríos de Caracas)
LUCIANA RODRÍGUEZ JACY DA SILVA (Postdoctoral, Universidad de São Paulo, Brasil)

TÉCNICOS DE LABORATORIO

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

TÉCNICOS DE INVESTIGACIÓN

ANTONIA MORENO CASARES
NOELIA REYES RODRIGUEZ
NOELIA SÁNCHEZ BOLIVAR
CRISTINA VILLAVERDE MONTERO (GENÓMICA IIS-FJD)
OLGA ZURITA MUÑOZ (CIBERER)

AUXILIAR

PILAR ORTIZ BELLA

SECRETARIA

AURORA MARÍN ESCRICH

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, Rosa Riveiro, Marta Rodríguez de Alba y M^a José Trujillo

LABOR ASISTENCIAL

CONSULTAS EXTERNAS

Primera visita	1.986
Sucesiva	738
Alta resolución	-
TOTAL	2.724

TÉCNICAS

Cariotipo en sangre periférica	854
Cariotipos en sangre periférica de alta resolución	22
Cariotipos en cultivo de tejidos y restos abortivos	115
a-CGH	80
Diagnóstico Prenatal Citogenético	
Cariotipo en líquido amniótico	387
Cariotipo en Biopsias coriales	150
Estudio "rápido" de aneuploidías (FISH / QF-PCR)	397
Diagnóstico Prenatal no invasivo (Sexo fetal y Rh)	34
Diagnóstico Prenatal Molecular	45
Diagnóstico Postnatal Molecular (ADN)	3118
Diagnóstico Postnatal Molecular (ARN)	17
Diagnóstico Genético Preimplantatorio	
Citogenético	12
Molecular	35
Estudios de informatividad citogenéticos	14

Estudios de informatividad moleculares 30

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, Rosa Riveiro, Marta Rodríguez de Alba y M^a 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).

Laboratorio certificado para la Norma UNE-EN- ISO 9001:2008a

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

CLASES TEÓRICAS PREGRADO UAM

- En la Facultad de Medicina. Departamento de Pediatría

Módulo: Diagnóstico Prenatal y Enfermedades Genéticas

1. "Aplicación práctica de las técnicas genéticas en el diagnóstico prenatal".
Carmen Ayuso

Madrid, 15 de septiembre de 2014.

2. "Consejo genético: conceptos básicos aplicados a patología prenatal y enfermedades genéticas".
Carmen Ayuso
Madrid, 09 de diciembre de 2014.

Actividad por servicios Genética



Hospital
Universitario
Fundación
Jiménez Díaz



- En la Facultad de Ciencias. Asignatura Biología Molecular.

1. "Cromosomas: Porque no todo son los genes"
Marta Rodríguez de Alba
Madrid, 20 de octubre de 2014.

- En la Escuela de Enfermería de la Fundación Jiménez Díaz

2º Curso Asignatura de Bioética (Prof. M. Matesanz). Lecciones teóricas
1. "Problemas bioéticos y genética".
Carmen Ayuso
Madrid, enero de 2014.

1er Curso Asignatura de Fisiología (Prof. García Cañete, Prof. de Andrés y Prof. C. Ayuso).
Lecciones teóricas
1. "La célula y su función".
C. Ayuso.
Madrid, 11 de septiembre de 2014.

2. "La célula: Código Genético". C. Ayuso.
C. Ayuso.
Madrid, 12 de septiembre de 2014.

3. "Reproducción celular y cáncer". C. Ayuso.
C. Ayuso.
Madrid, 18 de septiembre de 2014.

3er Curso Asignatura de Metodología de la Investigación (Prof. E Vélez Vélez). Lecciones teóricas
1. "Importancia de la Investigación. Papel de los enfermeros".
Carmen Ayuso
Madrid, 16 de diciembre de 2014.

ALUMNOS DE PREGRADO

PRÁCTICAS y Proyectos Fin de Carrera

MARTA DONAS CAÑUELO (Facultad de Biología, UAM)
MARCOS ELIZALDE HORCADA (Facultad de Biología, UAM)
TERESA HERRERO SILVA (Facultad de Biología, UCM)
JENNIFER ANA PÉREZ CASTRO (Facultad de Biociencias, Grado en Genética, UAB)

MARÍA SANTAMARÍA MARTÍN (Facultad de Biología, UCM).

ALUMNOS DE POSTGRADO

PRÁCTICAS

DOMINGO AGUILERA GARCÍA (Universidad Francisco de Vitoria)

OTRA LABOR DOCENTE

• Participación en Másteres

- En el MÁSTER OFICIAL EN CONOCIMIENTO ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS
Director: José Antonio Sánchez Alcázar
Nº de créditos para obtener el título: 60 ECTS
Experto docente en bioética
Facultad de Ciencias Experimentales, Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular. Organizado por la Universidad Pablo de Olavide, Sevilla, del 1 de Enero al 30 de Junio de 2014

Módulo I. Aspectos Generales de las Enfermedades Raras. Asignatura: Fundamentos y tipos de herencia. Citogenética y Alteraciones Cromosómicas.
Carmen Ayuso.

1. "Estructura y función de los genes. Herencia mendeliana. Autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al X".
Sevilla, 15 de enero de 2014

2. "Mutaciones y polimorfismos genéticos".
Sevilla, 15 de enero de 2014

3. "Herencia no mendeliana: Mitocondrial, Disomía Uniparental, Impronta genética, Mosaicismos".
Sevilla, 15 de enero de 2014

4. "Construcción de pedigrees y reconocimiento de patrones hereditarios. Discusión de casos prácticos".
Sevilla, 15 de enero de 2014

5. "Concepto de enfermedad genética. Frecuencia y tipos de enfermedades mendelianas. Heterogeneidad genética".
Sevilla, 15 de enero de 2014

Actividad por servicios Genética

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

Sevilla, 15 de enero de 2014

7. "Aproximación clínica al estudio de las enfermedades genéticas".

Sevilla, 15 de enero de 2014

8. "Discusión de casos prácticos. Búsqueda en la web y búsqueda bibliográfica".

Sevilla, 15 de enero de 2014

- En el II MÁSTER EXPERTO EN BIOÉTICA

Coordinador docente: Azucena Couceiro Vidal

Módulo III. "Problemas éticos del inicio de la vida"

Universidad de Granada, Granada, del 17 al 19 de enero de 2014

Carmen Ayuso

2. "Gen-Ética (I)"

Granada, 17 de enero de 2014

1. "Gen-Ética (II)"

Granada, 17 de enero de 2014

- En el EHTICS TRAINING COURSE

Organizado por la EyeTN Network Event, Cátedra de Patrocinio en Medicina Genómica FUAM-IIS-FJD.

1. "Human genome research (Part I)".

Carmen Ayuso.

Madrid, 5 de marzo de 2014

2. "Practices: Analyses of cases".

Carmen Ayuso.

Madrid, 5 de marzo de 2014

- En el MÁSTER OFICIAL de GESTIÓN de la I+D+i en Ciencias de la Salud. 3ª Ed. Noviembre 2013-Junio 2015

Asignatura 2: Los RR.HH. para I+D+i

Coordinadores: Dr. Alvaro Roldán y Dra. Carmen Ayuso

Organizado por ISCIII,

Escuela Nacional de Sanidad, Madrid, del 24 abril al 8 de mayo de 2014

1. "Introducción y objetivos"

Carmen Ayuso.

24 de abril de 2014

2. Evaluación presencial del programa Miguel Servet tipo II.

Carmen Ayuso y Eduardo Manuel López Collazo. Investigador estabilizado Nivel A I3 SNS. Adjunto de la Comisión Técnica de Evaluación de Recursos Humanos del ISCIII, responsable del programa I3.

24 de abril de 2014

3. La evaluación en los programas de la Acción Estratégica de Salud (AES).

Carmen Ayuso

24 de abril de 2014

4. Taller: La evaluación pre-financiación de los programas de RR. HH. de la AES

Entrega de documentación, pequeña explicación de los formularios, de los criterios, creación de grupos de trabajo (tres o cuatro), exposición de resultados y reflexión sobre los mismos.

Taller guiado por Carmen Ayuso, Álvaro Roldán y Ana Barderas.

8 de mayo de 2014

- En el MASTERS of MOLECULAR BIOMEDICINE, BIOTECHNOLOGY AND MOLECULAR AND CELLULAR BIOLOGY

Organizado por la Universidad Autónoma de Madrid Facultad de Medicina, del 23 de septiembre al 31 de octubre de 2013

BM5 Module: Genomics, proteomics and genetic modification

1. "Pharmacogenetics/Pharmacogenomics".

Carmen Ayuso.

Madrid, 28 de octubre de 2014

- En el CURSO "CERTIFICADO EN GENÉTICA MÉDICA"

(4ª Edición presencial y 2ª Edición on-line)

Directores: Manuel Pérez Alonso y Javier García Planells

Nº de créditos para obtener el título: 4.00 créditos

Fundación Universidad-Empresa de Valencia ADEIT

Organizado por la Universitat de València

Valencia, de octubre a noviembre de 2014

Actividad por servicios Genética



1. "Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético".

C. Ayuso

Valencia, 6 de noviembre de 2014

ORGANIZACIÓN DE CURSOS PROPIOS

Ethics - Training Course

Research Skills 1

IIS-FJD y Leeds University

NH Zurbano Hotel, 5 de marzo de 2014

Visita guiada al laboratorio de genética de la FJD

Día del ADN

Organizador: Servicio de Genética de la FJD

25 de abril de 2014

Seminarios interdisciplinarios en Medicina Evolucionista: Quinto ciclo

Coordinadores: María José Trujillo Tiebas, Álvaro Daschener y José Luis Gómez Pérez

- La alergia a Anisakis simplex: consideraciones evolutivas para su comprensión

HU La Princesa, 13 de mayo de 2014

- Bases Neurológicas y genéticas de la personalidad y la conducta

HU La Princesa, 17 de junio de 2014

- Ecología externa-ecología interna. Abordaje en Salud y Enfermedad

HU de la Princesa, 7 de octubre de 2014

- Embarazo y parto. Del proceso natural a la Atención Especializada

HU de la Princesa, 4 de noviembre de 2014

2º Curso: "Visita Universidad Europea de Madrid"

Organizado por Área de Genética y Genómica del IIS-FJD, CIBERER y la Universidad Europea de Madrid.

Fundación Jiménez Díaz, 16 de junio de 2014

- Introducción a la Genética Médica

C. Ayuso

- Extracción de ácidos nucleicos

A. Giménez Pardo

- Técnica de PCR y Electroforesis en gel de Agarosa

MA. López Martínez

- Secuenciación automática y análisis de bloques.

A. Ávila y P Fernández

ORGANIZACIÓN DE JORNADAS, CONGRESOS

9ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada. Medicina

Genómica en los hospitales del siglo XXI.

Presidente del Comité Organizador: C. Ayuso

Fundación Jiménez Díaz, 20 de febrero de 2014

Symposium on Hereditary Retinal Dystrophies: From bench to bed

Coordinador: C. Ayuso

Fundación Ramón Areces, 5 de marzo de 2014

Jornada MEDEVO

Coordinadores: María José Trujillo Tiebas, Álvaro Daschener y José Luis Gómez Pérez

"Entendiendo las enfermedades lisosomales: la enfermedad de Gaucher como ejemplo". Dr. Carrillo (México)

Organizador: Mª José Trujillo.

Fundación Jiménez Díaz, 30 de septiembre de 2014

III Jornada de lengua de Signos Española aplicada a la Consulta de Genética

Coordinadores: MJ. Trujillo Tiebas y JM. Millán.

Organizado por AEGH, IIS-FJD, CIBERER.

Fundación Jiménez Díaz, 03 de octubre de 2014

Reunión científica anual del programa de Patología Neurosensorial del CIBERER

Coordinador: C. Ayuso

Fundación Jiménez Díaz, 26 de noviembre de 2014

SEMINARIOS DEL SERVICIO DE GENÉTICA

Día: 10/01/2014.

Título: Genética de la Enfermedad Celíaca.

Ponente: Juan Ignacio Serrano Vela (Responsable de Investigación y Formación en la Asociación de Celíacos y Sensibles al Gluten de la Comunidad de Madrid). Sesión para IIS-FJD.

Día: 24/01/2014.

Título: Cardiopatías congénitas asociadas a síndromes y consejo genético.

Ponente: Isabel Lorda (FJD). Sesión interna.

Día: 07/02/2013.

Títulos:

Ponentes Juan A. Bueren et al
Terapia génica dirigida en anemia de Fanconi: Paula Río, Susana Navarro, Guillermo Guenechea, Begoña Díez, Francisco Román, Fátima Rodríguez, M. José del Pino, Lara Álvarez, Raquel Chinchón
Tratamiento de la Deficiencia en Piruvato Quinasa mediante Recombinación Homóloga: Oscar

Actividad por servicios Genética

Quintana, José C. Segovia, Israel Ormán
Creación de un banco de células mesenquimales
para estudios clínicos de la FJD: Rosa Yañez,
Maruja Lamana, María Fernández, Miriam
Hernando, Laura Cerrato
**División de Terapia Génica CIEMAT. Sesión IIS-
FJD.**

Día: 21/02/2014.

Título: Efecto de la proteína PB1F2 del Virus del
Virus Influenza A en la respuesta proinflamatoria

Ponente: Domingo Aguilera García

Día: 28/02/2014.

Título: "Ciclo Sesiones Seguridad del Paciente-
2014: Genética: Enfermedad de Huntington".

Ponente: María José Trujillo y Asunción Martínez
(FJD) . Sesión interna.

Día: 13/03/2014.

Título: Calidad: Certificación ISO 9001:2008

Ponente: Laura Alfaro (FJD) . Sesión interna.

Día: 14/03/2013.

Título: "Caracterización genético-clínica, algoritmos
de actuación y consejo genético en pacientes con
defectos congénitos de baja prevalencia (cardíacos,
craneofaciales, esqueléticos y/u oculares)"

Ponente: Mónica Martínez García. (CNB) . Sesión
para el IIS-FJD.

Día: 21/03/2014.

Título: NGS

Ponente: Agilent. Sesión para el IIS-FJD.-

Día: 03/04/2014.

Título: RT-PCR

Ponente: Jesús Lascorz (ROCHE). Sesión para el
IIS-FJD.

Día: 11/04/2014.

Título: Anemia de Fanconi

Ponente: Juan Pablo Trujillo y Marta Cortón (FJD) .
Sesión interna.

Día: 25/04/2014.

Título: Investigación de disomía uniparental en
pacientes con atrofia muscular espinal

Ponente: Luciana Rodríguez Jacy (Beca
postdoctoral-FJD). Sesión interna.

Día: 09/05/2014.

Título: Caso clínico

Ponente: Fiona Blanco Kelly (FJD). Sesión interna.

Día: 23/05/2014.

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

Ponente: Clara Isabel Gómez Sánchez (IIS-FJD).
Sesión interna.

Día: 06/06/2014.

Título: Pipeteo electrónico y como minimizar el
error del pipeteo

Ponente: Silvia Gómez, Product Manager RAININ.
Sesión interna.

Día: 13/06/2014.

Título: Importancia del sistema HLA en el
trasplante de médula ósea. A propósito de un caso.
Sesión interna.

Ponente: Ana Arteché. Residente de Análisis
Clínicos.

Día: 16/06/2014.

Título: Albinismo, experiencia en Tanzania.

Ponentes: Carmen Carranza. Especialista en
Dermatología (FJD). MJ Trujillo Tiebas. Genetista
(FJD). Sesión para el IIS-FJD

Día: 04/07/2014.

Título: Implicación de los genes NR2F1 y OPA1 en
pacientes con atrofia óptica.

Ponente: María Santamaría. Alumno en prácticas
en el Servicio de Genética. Sesión interna

Día: 11/07/2014.

Título: Riesgo biológico en el trabajo de laboratorio.

Ponente: MJ Trujillo Tiebas (FJD). Sesión Interna

Día: 18/07/2014.

Título: Calidad (Procedimientos de pedidos y nota
de gastos en investigación)

Ponente: Ruth Fernández Sánchez (FJD). Sesión
Interna

Día: 12/09/2014.

Título: Aportaciones del Diagnóstico Genético al
manejo clínico de las Displasias Óseas. Sesión
para el IIS-FJD.

Ponente: Isabel González Casado.

Día: 03/10/2014.

Título: Calidad: Auditoría interna de ISO 9001.
Sesión Interna

Ponente: Ruth Fernández Sánchez

Día: 10/10/2014.

Título: Plataforma de secuenciación masiva Next Seq (Illumina). Sesión para el IIS-FJD.

Ponente: Javier Albadalejo (Illumina).

Día: 17/10/2014.

Título: Reunión interactiva para adjuntos y técnicos de genética molecular.

Ponente: María José Trujillo Tiebas.

Día: 21/11/2014.

Título: Introducción a la secuenciación masiva.

Ponente: Iker Sánchez Navarro.

Día: 28/11/2014.

Título: Polimorfismos genéticos humanos y adicción a drogas de abuso. Implicación del SNP c385A del gen FAAH en el consumo de riesgo de alcohol en jóvenes adultos.

Ponente: Kohra Mareen Buhler.

SESIONES CLÍNICAS GENERALES DE LA FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

“Diagnóstico Genético Preimplantatorio: indicaciones, procedimientos y resultados, a propósito de dos casos”

Ana Bustamante, Servicio de Genética.

Fundación Jiménez Díaz, 03 de junio de 2014

TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS

Tesis en curso

1. “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 y Marta Cortón

Facultad de Ciencias. Departamento de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

2. “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.

3. “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.

4. “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.

5. “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 y Blanca García-Sandoval

Facultad de Medicina. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

6. “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.

7. “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.

8. “Caracterización genética de las Distrofias Corneales en familias españolas”

Doctoranda: María Teresa Ariño Gutiérrez

Director de tesis: Carmen Ayuso y Blanca García-Sandoval

Facultad de Medicina. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

Actividad por servicios Genética

9. "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.

10. "Estudio de los principales genes implicados en el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad en la población infantil española"

Doctorando: María del Pilar Tirado Requero

Directores de tesis: Carmen Ayuso y Juan José Carballo Belloso

Facultad de Medicina. Departamento de Medicina. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

11. "Hallazgos genómicos inesperados en Whole Genome Secuencing. Opiniones de los agentes implicados"

Doctorando: Beatriz Gómez González

Directores de tesis: Carmen Ayuso y Rafael Dal-Re.

Facultad de Medicina. Departamento de Medicina. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

12. "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

13. "Nuevas estrategias para el diagnóstico fetal de mutaciones paternas en sangre periférica de gestantes"

Doctoranda: Sara Perlado Marina

Director de tesis: Marta Rodríguez de Alba y Ana Bustamante Aragonés

Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

PARTICIPACION EN TRIBUNALES DE TESIS DOCTORALES

Carmen Ayuso

1. "Novel Approaches for Molecular Diagnosis of Genetic Diseases by Next Generation Sequencing: Application to Breast Cancer and Retinitis Pigmentosa in the Clinical Practice"

Autor: Miguel Miranda de Sousa Dias

Codirectores de Tesis: Miguel Carballo Villarin y Jaume Farrés Vicén

Presidente del Tribunal: Carmen Ayuso

Departamento de Bioquímica, Biología Molecular i Biomedicina de la UNIVERSITAT AUTÓNOMA DE BARCELONA

10 de febrero de 2014

2. "Aproximación genómica al diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de retina y búsqueda de nuevos genes relacionados"

Autor: María González del Pozo

Director de Tesis: Guillermo Antiñolo

UNIVERSIDAD DE SEVILLA

19 de febrero de 2014

3. "Polimorfismos genéticos humanos y adicción a drogas de abuso: implicación del SNP C385A del gen FAAH en el consumo de riesgo de alcohol en jóvenes adultos"

Autor: Kora-Mareen Katharina Bühler

Director de Tesis: José Antonio López Moreno

Presidente del Tribunal: Carmen Ayuso

Facultad de Psicología de la Universidad Complutense de Madrid

05 de noviembre de 2014

4. "Estudio Genético-Molecular de varias familias con Ataxia Dominante y ancestros en A Costa da Morte (Galicia, España)"

Autor: María García Murias

Directores de Tesis: María Jesús Sobrido, Ángel Carracedo y Manuel Arias.

Vocal: Carmen Ayuso

Departamento de Anatomía Patológica y Ciencias Forenses, Universidade de Santiago de Compostela.

12 de diciembre de 2014

Isabel Lorda

1. "Estructura familiar no informativa y fenotipo tumoral triple-negativo como variables predictivas de mutaciones germinales en VRCA1/2 en mujeres jóvenes con cáncer de mama esporádico"

Autor: Jon Zugazagoitia Fraile

Codirectores de Tesis: Miguel de la Hoya Matecón, Pedro Pérez-Segura y Eduardo Díaz-Rubio

Vocal: Isabel Lorda

Facultad de Medicina de la UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID

Julio de 2014

INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

1. "Identificación de nuevos mecanismos moleculares en Distrofias de Retina, traslación al diagnóstico y al desarrollo de nuevas terapias génicas y celulares".
Subprograma: Proyecto de Investigación en Salud (AES 2013) del ISCIII (PI13/00226) (01/01/2014 - 31/12/2016)
Investigadora Principal y Coordinadora: C. Ayuso
2. "Diabetes Cancer Connect: Targeting common inflammatory markers and signaling pathways in diabetes mellitus and cancer".
Subprograma: Proyecto Integrado IIS Projects Call del ISCIII (PIE13/00051) (2014-2016)
Investigador Principal y Coordinador: J. Egido
Investigadora responsable WP3: Carmen Ayuso
3. "Beyond the Genome; training the next generation of ophthalmic researchers".
Programa: Support for Training and Career Development of Researchers (Marie Curie Initial Training Network) EyeTN from Commission of the European Communities (317472) (2014)
<http://www.eyetn.eu/>; associated partner
Investigadora Asociada: C. Ayuso (IIS-FJD)
4. CIBERER (CIBER de Enfermedades Raras) (FIS: CB06/07/0036) (2006-)
Investigadora Principal: Carmen Ayuso
5. "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"
Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ER14PR05ACC13G704) (CIBERER-ISCIII) (01/01/2014 - 31/12/2014)
Investigador Principal y Coordinador de grupos Dra. Carmen Ayuso
6. CONSYN: "Challenging the molecular diagnosis of Complex and Rare Diseases: WES analysis for Congenital Syndromes".
Proyectos 2013 CNAG Call: 300 Exomes to elucidate rare diseases
Investigadora Principal: C. Ayuso
7. "Convenio de colaboración empresarial IIS-FJD y Sanofi-Aventis S.A."
(4019/006) (01/01/2014- 31/12/2015)
Investigadora Principal: C. Ayuso
8. "Nuevos abordajes metodológicos para la caracterización clínica y molecular en familias españolas con Distrofia de Retina Autosómica Dominante". Proyecto ONCE de Investigación 2013 (4019/005) (25/06/2013 - 25/06/2014)
Investigadora Principal: C. Ayuso
9. "Caracterización clínica y molecular en familias españolas con distrofia de retina autosómica dominante mediante técnicas de secuenciación masiva (NGS). Búsqueda de nuevos genes y diseño de algoritmos de diagnóstico molecular". Proyecto ONCE de Investigación 2014 (4019/007) (01/09/2014 - 31/08/2015)
Investigadora Principal: C. Ayuso
10. "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".
Fundaluce 2011 (22/09/2011 - 22/09/2014)
Investigadora Principal Dra. Carmen Ayuso
11. "Abordaje de nuevos diagnóstico genéticos fetales en sangre materna".
PI11/01014 (2012-2014) FIS Proyecto de Investigación en Salud (ISCIII)
Investigadora Principal Dra. Marta Rodríguez de Alba.
12. "Towards a better understanding of the genetic basis of congenital ocular malformations using high-throughput genomic technologies".
Proyecto Miguel Servet 2013 (01/01/2013 - 31/12/2015)
Investigadora Principal Dra. Marta Cortón
13. "Diagnóstico genético prenatal no invasivo, en sangre materna, de enfermedades raras".
Fundación Mutua Madrileña (12114-01) (01/06/2013-31/05/2016)
Investigadora Principal: Dra. A. Bustamante Aragonés.

Actividad por servicios Genética

14. "Caracterización neurobiológica de la fase preclínica del Alzheimer".

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

Investigador Principal: Dr. Rafael Dal-Ré.

Investigadora: Dra. Fiona Blanco Kelly

15. "Estudio Molecular de la Aniridia y Otras Malformaciones Oculares Congénitas: Búsqueda de Nuevos Mecanismos Genéticos Mediante Secuenciación Masiva".

MINECO (SAF2013-46943-R) (01/10/2014-30/09/2017).

Investigadora principal: Marta Cortón Pérez

Recursos humanos:

16. Contratos de técnicos de apoyo a la investigación en el SNS

ISCIII CA12/00296 (01/01/2013 - 31/12/2015)

Investigadora Principal: C. Ayuso

Equipo Investigador: Ruth Fernández Sánchez

17. Contratos Río Hortega ISCIII CM12/00013 (01/01/2013 - 31/12/2014)

Investigadora Principal: C. Ayuso

Investigador: Patricia Fernández San José

18. Contratos Postdoctorales de perfeccionamiento en investigación en salud «SARA BORRELL» ISCIII CD12/00676 (01/01/2013 - 31/12/2015)

Investigadora Principal: C. Ayuso

Equipo Investigador: Rocío Sánchez Alcuía

19. Contratos Postdoctorales de perfeccionamiento en investigación en salud «SARA BORRELL» ISCIII CD13/00085 (01/01/2014 - 31/12/2016)

Investigadora Principal: C. Ayuso

Equipo Investigador: Iker Sánchez Navarro

PROYECCIÓN CIENTÍFICA

PONENCIAS Y COMUNICACIONES A CONGRESOS Y OTRAS REUNIONES

1. "Diagnóstico genético molecular"

María José Trujillo Tiebas.

1ª Jornada sobre Displasias Óseas y Anomalías esqueléticas en la Infancia

Genética Molecular de las displasias Óseas

Hospital Universitari i Politècnic La Fe, 07 de marzo de 2014

2. "Enfermedad desmielinizante de etiología a establecer"

X Jornada Interhospitalaria de Genética de Madrid

Juan Pablo Trujillo, Isabel Lorda, Fiona Blanco, Carmen Ramos

Hospital Universitario de Móstoles, 21 de marzo de 2014.

3. "Current Status, Issues and challenges for Molecular Analysis of Invasively obtained Prenatal Samples"

Marta Rodríguez de Alba

European Congress of Prenatal Molecular Diagnosis

Lisboa, 12 de mayo de 2014

4. Investigación en la Fundación Jiménez Díaz

Carmen Ayuso

IX Jornadas de Integración para Nuevos Residentes

Organiza: Prof J Farré. Subdirección de Docencia

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Madrid, 22 de Mayo de 2014

5. "Diagnóstico genético en Pediatría"

María José Trujillo Tiebas y Carmen Ayuso

III Jornadas en Actualización pediátrica

HU Infanta Elena, 12 de junio de 2014

6. "CIBERER: Investigación traslacional en ER"

Carmen Ayuso.

Jornada "Actualización de Recursos en la Atención a Enfermedades Raras"

Organizado por: Centro de referencia estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias.

Burgos, 24 de junio de 2014.

7. "Presentación de la Institución IIS-FJD"

Carmen Ayuso.

I Jornada Encuentro de Investigación

Organizado por: Facultad CC Salud URJC-Hospitales IDC Salud Madrid del IIS-FJD.

Madrid, 30 de junio de 2014.

8. "De la genómica a la medicina personalizada"

Carmen Ayuso.

Moderadora: Dra. Elisa Borrego

Seminario "Biotecnología y salud: Desde la ciencia y la tecnología al impacto socioeconómico". Bloque Medicina personalizada

Organizado por: Universidad Internacional Menéndez Pelayo y ASEBIO.

Santander, 9 de julio de 2014.

9. "Mutation findings in 31 choroideremia families"

Carmen Ayuso.

Simposio "Coroideremia. Conocimiento y terapia."

Organizado por: Asociación de afectados de Coroideremia.

Álava, 17 de septiembre de 2014.

10. Jornada de Institutos de Investigación Sanitaria
Mesa Redonda: "Génesis, el presente y el futuro de los IIS"

Carmen Ayuso.

Hospital Universitarios la Paz, 2 de octubre de 2014.

11. "Investigación traslacional"

Carmen Ayuso.

Mesa Redonda: Investigación Traslacional

Moderador: Luis Fernando Alguacil

X Jornadas de Jóvenes Investigadores

Organizado por: Asociación de jóvenes investigadores de Albacete.

Albacete, 9 de octubre de 2014.

12. "Research Results from Madrid Group"

Almudena Ávila y Carmen Ayuso.

Reunión del European Retinal Diseases Consortium (ERDC)

Gante, 10 al 13 de octubre de 2014

Actividad por servicios Genética

13. "Conceptos básicos en Genética Médica. Diagnóstico y consejo genético. Aplicación en la práctica clínica pediátrica (utilidad, enfermedades más frecuentes)"

Carmen Ayuso.

XI Simposio de Actualización en Pediatría Encuentro con el Experto. Actualización en Genética Médica en la consulta de AP.

Organizado por la Fundación Dr. Garrido-Lestache en colaboración con Ordesa
Madrid, 16 de octubre de 2014.

14. "Diagnóstico Molecular

María José Trujillo-Tiebas.

XI Simposio de Actualización en Pediatría Encuentro con el Experto. Actualización en Genética Médica en la consulta de AP.

Organizado por la Fundación Dr. Garrido-Lestache en colaboración con Ordesa
Madrid, 16 de octubre de 2014.

15. "Diagnóstico genético cromosómico. Diagnóstico prenatal: amniocentesis, biopsia corial, indicaciones, riesgos, etc. DP no invasivo y diagnóstico preimplantatorio."

Marta Rodríguez de Alba.

XI Simposio de Actualización en Pediatría Encuentro con el Experto. Actualización en Genética Médica en la consulta de AP.

Organizado por la Fundación Dr. Garrido-Lestache en colaboración con Ordesa
Madrid, 16 de octubre de 2014.

16. "Nuevas perspectivas de la Genética. Secuenciación masiva y Genómica. Cribados preconcepcional y neonatal. Retos y limitaciones."

Carmen Ayuso.

XI Simposio de Actualización en Pediatría Encuentro con el Experto. Actualización en Genética Médica en la consulta de AP.

Organizado por la Fundación Dr. Garrido-Lestache en colaboración con Ordesa
Madrid, 16 de octubre de 2014

17. "State of the art and challenges in prenatal diagnosis."

Invasive and noninvasive prenatal testing: two perspectives of the same reality

Marta Rodríguez de Alba.

Organizado por la Asociación Portuguesa de Diagnóstico Prenatal (APDPN)

Madrid, 17 de octubre de 2014

18. "Cribado no invasivo en sangre materna. Técnicas de estudio genético"

IV Curso de Ecografía en el primer trimestre de la gestación

Marta Rodríguez de Alba.

Organizado por SESEGO

Madrid, 18 de octubre de 2014

19. "Avances en la farmacogenómica. ¿Debemos estar preparados en Atención Primaria?"

Carmen Ayuso.

Mesa I: Claves de la Innovación en farmacoterapia

Moderador: Miguel Ángel García Martín.

XIX Congreso de la Sociedad Española de Farmacéuticos de Atención Primaria (SEFAP)

Mérida, 29 a 31 de octubre de 2014

20. "Diagnóstico genético/genómico de las Enfermedades Raras"

Carmen Ayuso

JORNADA DE DIVULGACIÓN CIBERER

"Introducción a las enfermedades Raras: el valor de la investigación traslacional"

Organizado por CIBERER

Ciudad Real, 3 de noviembre de 2014.

21. "Aspectos bioéticos de NGS en clínica e investigación"

Carmen Ayuso

Curso "BIOINFORMÁTICA EN CIENCIAS DE LA SALUD".

Hospital 12 de Octubre, 4 de diciembre de 2014

22. "Non-invasive prenatal diagnosis using maternal blood as performed in a clinical genetics department: Over a decade of translational research".

A. Bustamante-Aragones.

18ª Reuniao Annual. Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Lisboa, Portugal, 20 Noviembre 2014.

CONFERENCIAS Y PARTICIPACIONES EN MESAS REDONDAS Y SEMINARIOS

1. "Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz".

Carmen Ayuso

Clínica La Luz, 30 de enero de 2014

2. “Bienvenida e Introducción al Workshop”.
Symposium on Hereditary Retinal Dystrophies:
From bench to bed.

Carmen Ayuso.

Organizado por: CIBERER, ISCIII, Fundación
Jiménez Díaz e Instituto de Investigación Sanitaria
Fundación Jiménez Díaz. Patrocinado por
Fundación Ramón Areces.

Madrid, 5 de marzo de 2014.

3. “Enfermedades raras. Retos y oportunidades
para emprendedores sociales”.

Presentación del libro “Enfermedades raras. Retos
y oportunidades para emprendedores sociales”.

Carmen Ayuso, Carmen Vela, Juan Carrión,
Antonio Baldellou y Fernando Royo.

Fundación Jiménez Díaz, 24 de marzo de 2014.

4. “Diagnostico Genético y Enfermedades Raras.
Un nuevo reto en Pediatría”

Carmen Ayuso.

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, 3 de julio de
2014.

5. Inauguración

Carmen Ayuso

11th INTERNATIONAL VHL SYMPOSIUM VHL
Family Meeting

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 25 de Octubre de
2014

COMUNICACIONES A CONGRESOS

1. “Nuevos genes y mecanismos en Disfrofias
de Retina. Aplicación de secuenciación de
exoma completo y biología de sistemas,
estudios funcionales en modelo animal y
caracterización”

Ayuso C, Antiñolo G, Dopazo J, Millan JM. Además
de U702 Méndez-Vidal C. U704 Avila A, Corton M,
Lopez MA, Riveiro R, Sanchez-Alcudia R., Bleda M,
García-García F, Jiménez J., Aller E, Jaijo T.

Grupos CIBERER: 702, 704, 715, 755

VII Reunión anual del CIBERER

San Lorenzo del Escorial, 11 a 12 de marzo de
2014.

Comunicación Oral

2. **Diagnosis of Usher Syndrome Using Target
Next Generation Sequencing**

Aller E, Aparisi MJ, Fuster C, Rodrigo R, Vázquez
R, Ayuso C, Jaijo T y Millán JM

Grupos CIBERER: 704, 755

VII Reunión anual del CIBERER

San Lorenzo del Escorial, 11 a 12 de marzo de
2014.

Comunicación Oral

3. **“Diagnóstico Genético del Albinismo.
Proyecto ACCI”**

Martínez García M., Moltó E., Fernández A, Torres
M, Sobrino B, Phillips C, Maroñas O, Trujillo MJ,
Ayuso C, Carracedo A, Montoliu L

Grupos CIBERER: 704, 711, 758

VII Reunión anual del CIBERER

San Lorenzo del Escorial, 11 a 12 de marzo de
2014.

Comunicación Oral

4. **“Base de Datos Nacional de mutaciones en
línea Germinal (SpainMDB)”**

Monzón S, Castro C, Guillén C, Robles L, Soto JL,
Sobrido MJ, Carracedo A, Millán JM, Borrego S,
Lapunzina P, Nevado J, Ayuso C, Riveiro R,
Domínguez E, Tugores A, Lasa A, Volpini V, Ramos
F, Cigudosa JC, Cuesta I, Caubín J, Posada M,
Alonso J

VII Reunión anual del CIBERER

San Lorenzo del Escorial, 11 a 12 de marzo de
2014.

Comunicación Oral.

5. **“UBR1 deletions in Johanson-Blizzard
Syndrome”**

Maja Sukalo, Ina Schanze, David Everman, Charu
Deshpande, Nima Rezaei, Isabel Lorda Sánchez,
MartinZenker

25th Annual Meeting of the German Society of
Human Genetics

Essen, Germany, 19 a 21 de marzo de 2014

Póster

6. **“A Nonsense Mutation in CEP250, a
Mammalian-Specific Homolog of Rootletin,
Causes a New Type of Usher Syndrome”**

Samer Khateb , Lina Zelinger , Liliana Mizrahi-
Meissonnier, Carmen Ayuso , Robert K. Koenekoop
, Uri Laxer , Menachem Gross Eyal Banin , Dror
Sharon

34th Meeting of the Israeli Society of Vision and Eye
Research (ISVER 2014)

Airport City, 26 a 27 de marzo de 2014

Comunicación Oral ID:6546

7. “Association analysis of ADHD and SNAP-25 gene in a sample of Spaniard children and adolescents”.

Juan J Carballo, Carmen Ayuso, Enrique Baca-Garcia, Clara I. Gomez, Rebeca Losada, Maria Prado, Rosa Riveiro-Alvarez, Maria Rodrigo, Alberto Segura, Victor Soto, Pilar Tirado.

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION 167TH ANNUAL MEETING

Nueva York, 3 - 7 Mayo 2014
Póster P12

8. “Relative preservation of foveal outer retinal structure in infants with AIPL1 associated Leber Congenital Amaurosis: implications for gene therapy”

Jonathan Aboshiha, Adam M Dubis, Koji Nishiguchi, Edward W Cheeseman, Carmen Ayuso, James Bainbridge and Michel Michaelides

Annual Meeting of Association for Research In Vision and Ophthalmology ARVO 2014

Orlando, Estados Unidos de América, del 4 al 8 de mayo de 2014.

Program number: 1416 Poster Board Number: A0273

9. “Analysis of the entire ABCA4 genomic locus in Stargardt disease patients in search for missing mutations”

Jana Zernant, Carmen Ayuso, Francesca Simonelli, Mette Bertelsen, Thomas Rosenberg, Michael Gorin, Bo Yuan, Peter L Nagy, Rando Allikmets.

Annual Meeting of Association for Research In Vision and Ophthalmology ARVO 2014

Orlando, Estados Unidos de América, del 4 al 8 de mayo de 2014.

Program number: 3253, Poster Board Number: B0193

10. “CRX mutations in patients with phenotypes resembling Stargardt disease”

Yajing Xie, Stephen H. Tsang, Carmen Ayuso, Winston Lee, Shalini N. Jhangiani, Tomasz Gambin, Bo Yuan, James R. Lupski, Rando Allikmets.

Annual Meeting of Association for Research In Vision and Ophthalmology ARVO 2014

Orlando, Estados Unidos de América, del 4 al 8 de mayo de 2014.

Program number: 3256, Poster Board Number: B0196

11. “Hypo- and hypermorphic FOXC1 mutations in dominant primary congenital glaucoma”

Medina-Trillo C., Morales L, Méndez-Hernández C, Ayuso C, García-Feijoo J., Escribano.J.

Annual Meeting of Association for Research In Vision and Ophthalmology ARVO 2014

Orlando, Estados Unidos de América, del 4 al 8 de mayo de 2014. Program number: 3805, Poster Board Number: B0173

12. “A Nonsense Mutation in CEP250, a Mammalian-Specific Homolog of Rootletin, Causes a New Type of Usher Syndrome”

Samer Khateb , Lina Zelinger , Liliana Mizrahi-Meissonnier, Carmen Ayuso , Robert K. Koenekoop , Uri Laxer , Menachem Gross Eyal Banin , Dror Sharon

Annual Meeting of Association for Research In Vision and Ophthalmology ARVO 2014

Orlando, Estados Unidos de América, del 4 al 8 de mayo de 2014.

Program number: 1712, Poster Board Number: A0081

13. “NIPD of CF in maternal blood: comparative analysis using three routine clinical techniques”

Sara Perlado-Marina, Ana Bustamante-Aragón, María José Trujillo-Tiebas, Jesús Gallego, Isabel Lorda-Sánchez, Marta Rodríguez de Alba.

PRENATAL MOLECULAR DIAGNOSTICS EUROPE 2014

Lisbon, Portugal on May 12-13, 2014.

Póster 4

14. “Prevalence and mutation analysis of NMNAT1 gene in Leber Congenital Amaurosis in Spanish population”

Rocío Sánchez-Alcudia, Sorina D. Tatu, Fiona Blanco-Kelly, Noelia Reyes, M^aIsabel López-Molina, Raquel Pérez-Carro, Almudena Ávila-Fernandez, Marta Cortón, Carmen Ayuso.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2014 (ESHG)

Milán, Italia 31 Mayo a 02 Junio 2014.

Póster P02.20-M

15. **“Genetic basis of Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD) in 290 Spanish patients”**

Clara Gomez-Sanchez, Rosa Riveiro-Alvarez, Victor Soto-Insuga, Maria Rodrigo, Pilar Tirado-Requero, Juan J. Carballo, Carmen Ayuso.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2014 (ESHG)

Milán, Italia 31 Mayo a 02 Junio 2014.
Póster P09.018-M

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

P. Fernández 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 2014 (ESHG)

Milán, Italia 31 Mayo a 02 Junio 2014.
Póster P14.72-M

17. **“Holt-Oram syndrome: new TBX5 exonic deletion leading to extreme variability among affected family members”**

V. López-González, M. J. Trujillo-Tiebas, M. J. Ballesta-Martínez, M. Martínez-García, J. A. Ortega-García, J. L. Delgado-Marín, E. Guillén-Navarro.

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2014 (ESHG)

Milán, Italia 31 Mayo a 02 Junio 2014.
Póster P11.076-M

18. **“Ampliando el fenotipo de mutaciones en el gen ARS: mujer con retraso mental y diplejia espástica”**

Soto-Insuga V, Blanco-Kelly F, Rodrigo Moreno M, Lorda-Sánchez I, Babín López L, Losada del Pozo R, Martínez González M, Blanco Rodríguez M, Soriano Guillén L.

IX CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

Palma de Mallorca, 11-14 Junio 2014
Comunicación oral

19. **“Diagnóstico Molecular mediante NGS en 81 familias con predisposición a cáncer de Mama/Ovario de la Comunidad de Madrid”.**

JP. Trujillo, C. Vélez, MJ Trujillo, M. Oruezabal, L. Rausell, M. Lázaro, M. García-Hoyos, C. Ayuso e I. Lorda.

XIII CONGRESO COLOMBIANO DE GENÉTICA

HUMANA y VII CONGRESO INTERNACIONAL
Cali, Colombia 3 a 5 Septiembre 2014
Póster

20. **“Diagnóstico y Caracterización genética de la Anemia de Fanconi”.**

JP. Trujillo Quintero, Jordi Surralles Calonge.
XIII CONGRESO COLOMBIANO DE GENÉTICA
HUMANA y VII CONGRESO INTERNACIONAL
Cali, Colombia 3 a 5 Septiembre 2014

Comunicación Oral

Premiada con el 2º Premio

21. **“Relationship between SQSTM1 mutations status and severity of Paget disease of Bone (PDB)”.**

M Díaz Curiel, MJ. Moro Álvarez, M Andrade, MJ Trujillo, I Mahillo Fernández, C Vélez, N Carvajal.
ANNUAL MEETING OF THE AMERICAN SOCIETY
FOR BONE AND MINERAL RESEARCH (ASBMR)

Houston, Texas, USA, 12 a 15 septiembre 2014

Póster SU0129

22. **“Aniridia: Guide for its genetic study, based on the experience at Hospital Fundación Jiménez Díaz”.**

F. Blanco-Kelly, M. Cortón, C. Villaverde, C. Vélez, I. Lorda, MJ Trujillo, E. Vallespín, JM. Millán and C. Ayuso.

2nd ANIRIDIA CONFERENCE 2014

Venecia, Italia 19 a 20 Septiembre 2014

Comunicación Oral

23. **“Evaluation of chromosome 11p13 deletions in patients with syndromic aniridia in Spain”.**

M. Cortón, F. Blanco-Kelly, C. Villaverde, E. Vallespín, M. Palomares, C. Vélez, MJ Trujillo, I. Lorda, J. Nevado, P. Lapunzina and C. Ayuso.

2nd ANIRIDIA CONFERENCE 2014

Venecia, Italia 19 a 20 Septiembre 2014

Comunicación Oral

24. **“Effect of polymorphisms on the pharmacokinetics, pharmacodynamics, and safety of risperidone in healthy volunteers”.**

Cabaleiro T, Ochoa D, López-Rodríguez R, Román M, Ayuso C, Abad-Santos F.

XXXV CONGRESO NACIONAL DE LA SOCIEDAD
ESPAÑOLA DE FARMACOLOGÍA

Madrid, 24 a 26 Septiembre 2014

Póster 079

25. “Diagnóstico preimplantacional: Abordaje desde el laboratorio genético clínico”.

A. Arteche López, J. Venero López, J. Gallego Merlo, A. Bustamante Aragonés, MJ. Trujillo Tiebas.
8º CONGRESO NACIONAL DE LABORATORIO CLÍNICO
Sevilla, 15 a 17 octubre 2014
Póster

26. “Investigation by array comparative genomic hybridization (aCGH) in patients with syndromic retinal dystrophies: Preliminary results”.

Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Fiona Blanco - Kelly, Norelia Resyes Rodriguez, Camilo Velez Monsalve, MJ. Trujillo Tiebas, Iker Sánchez Navarro, Almudena Ávila-Fernández, Rosa Riveiro-Álvarez, Marta Cortón, Carmen Ayuso.
AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 64th ANNUAL MEETING
San Diego, CA, Estados Unidos, 18 a 22 octubre 2014
Póster 2489S

23. “Características clínicas e incidencias de mutaciones en el gen MYH en pacientes con poliposis colónica adenomatosa atenuada evaluados en un centro de referencia”

Díaz Redondo T, Pérez Segura P, Caldés Llopis T, Lorda Sánchez I, Alonso Cerezo C, Sánchez Ruiz A, Ortega Granados AL, Cárdenas Quesada N, Sánchez Rovira P, Plata Fernández MY.
3er Simposio de la Sociedad Española de Oncología Médica
Organizado por SEOM
Madrid, 22 a 24 de octubre de 2014
Comunicación Oral 20

27. “El consejo genético antes de la cirugía ayuda a tomar decisiones”.

M Oruezabal Moreno, M Burón Fernández, C Noguero Meseguer, S Hoyos Simón, M de Matías Martínez, B Martínez-Amores Martínez, M Trujillo Tiebas, I Lorda.
32 REUNIÓN NACIONAL DE LA SECCIÓN DE GINECOLOGÍA ONCOLÓGICA Y PATOLOGÍA MAMARIA DE LA SEGO
Madrid, 23 a 25 octubre 2014
Comunicación Oral

28. “Relación entre la presencia de mutaciones en el gen SQSTM1 y la severidad de la afectación ósea en la enfermedad de Paget”.

MJ. Moro-Álvarez, M Díaz-Curiel, M Andrade, MJ

Trujillo-Tiebas, C Vélez-Monsalve, N Carvajal-García.

XIX CONGRESO SOCIEDAD ESPAÑOLA DE INVESTIGACIÓN ÓSEA Y DEL METABOLISMO MINERAL

Santiago de Compostela, 5 a 7 noviembre 2014
Póster LBA-1 N°37

PUBLICACIONES

Libros

Evaluación económica de las técnicas de diagnóstico genético preimplantacional (DGP) para screening. Colección: Informes, Estudios e Investigación. Ministerio de Sanidad, servicios Sociales e Igualdad. Serie: Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Callejo D. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la comunidad de Madrid 2013. Informes de Evaluación de Tecnologías sanitarias.

Dirección Técnica: Paloma Arriola Bolado

Autor: Daniel Callejo Velasco

Coordinación y gestión del proyecto: Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la comunidad de Madrid (Brezmes A. López C., López M., Mendieta JM, Rodríguez F.).

Revisores externos: Carmen Ayuso, Carmen Ramos y Ana Bustamante.

Edita: Ministerio de Sanidad, servicios Sociales e Igualdad.

NPO: 680-14-014-2

Depósito Legal: M-2441-2014

Medicina Evolucionista. Aportaciones pluri-disciplinares.

Volumen II. 1ª Edición Febrero 2014.

Editores: Alvaro Daschner, José Luis Gómez Pérez y María José Trujillo.

Edita: Ministerio de Sanidad, servicios Sociales e Igualdad.

ISBN: 978-84-617-0375-3

Depósito Legal: M-17834-2014

Capítulos de libros

Prólogo

Autor: Ayuso C

En: Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, aplicaciones e investigaciones en el Ecuador. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Paz-y-Miño C & López-Cortés A (2014) Quito, Ecuador
ISBN- 978-9942-07-597-0

Revistas científicas

1: Corton M, Avila-Fernandez A, Vallespín E, López-Molina MI, Almoguera B, Martín-Garrido E, Tatu SD, Imran Khan M, Blanco-Kelly F, Riveiro-Alvarez R, Brión M, García-Sandoval B, P.M. Cremers F, Carracedo A, **Ayuso C**. Involvement of LCA5 in Leber Congenital Amaurosis and Retinitis Pigmentosa in the Spanish Population.

Ophthalmology 2014 Jan;121(1):399-407 Epub 2013 Oct 18 PMID: 24144451

doi:pil: S0161-6420(13)00776-8.

10.1016/j.ophtha.2013.08.028

IF(2013): 6,170 5-Year Impact Factor (2013): 6,195 Q(2013) Q1 D1 (2:58)

2: **Dal-Ré Rafael**, Katsanis Nicholas, Katsanis Sara, Parker Lisa S, Ayuso C. Managing incidental genomic findings in clinical trials: fulfillment of the principle of justice in human subjects research.

PLoS Medicine. 2014 Jan 11;11:e1001584. PMID: 24453945

IF(2013): 14,000 5-Year Impact Factor (2013): 17,945 Q(2013) Q1 D1 (6:150)

3: **Ayuso C**, Millán JM, Mancheño M, Dal-Ré R. Reply to A. Townsend et al.

Eur J Hum Genet. 2014 Jan;22(1):7. doi: 10.1038/ejhg.2013.95. [Epub 2013 May 15.] PMID: 23674173 Letter

IF(2013): 4,225 5-Year Impact Factor (2013): 3,943 Q(2013) Q1 (37:164)

4: Álvarez-Satta M, Castro-Sánchez S, Pereiro I, Piñeiro-Gallego T, Baiget M, **Ayuso C**, Valverde D. Overview of Bardet-Biedl syndrome in Spain: identification of novel mutations in BBS1, BBS10 and BBS12 genes. Clin Genet. 2014 Jan 26. doi: 10.1111/cge.12334 PMID: 24611592

IF(2013): 3,652 5-Year Impact Factor (2013): 3,172 Q(2013) Q2 (49:164)

5: Alejandro N, Ruiz-Palacios A., García-Aparicio AM, Blanco-Kelly F, Bermúdez S, Fernández-Sanz G., Romero FI, Aróstegui JI, **Ayuso C**, Sánchez-Pernaute O. Description of a new family with cryopyrin-associated periodic syndrome. Risk of visual loss in patients bearing the R260W mutation. Rheumatology (Oxford) 2014 Feb 5;53(6):1095-9 PMID: 24501247

IF(2013): 4,435 5-Year Impact Factor (2013): 4,577 Q(2013) Q1 (6:30)

6: Milá M, Ramos F, Tejada MI; Grupo AEGH/CIBERER (Glover G, Martínez F, Diego Y, Carvajal IF, Antiñolo G, Borrego S, Blanco P, Carracedo A, Heine D, Lapunzina P, García-Miñaur S, Trujillo-Tiebas MJ, **Ayuso C**). Guía clínica de las enfermedades asociadas al gen FMR1: síndrome de X frágil, insuficiencia ovárica primaria y síndrome de temblor-ataxia.

Med Clin (Barc). 2014 Mar 4;142(5):219-25. doi: 10.1016/j.medcli.2013.05.025. Epub 2013 Jul 25. PMID: 23891128

[Clinical guideline of gene FMR1-associated diseases: fragile X syndrome, primary ovarian insufficiency and tremor-ataxia syndrome].

IF(2013): 1,252 5-Year Impact Factor (2013): 1,158 Q(2013) Q3 (81:150)

7: Nishiguchi KM; Avila-Fernandez A; van Huet RAC, Corton M, Perez-Carro R, Martín-Garrido E, Lopez-Molina MI, Blanco-Kelly F, Hoefsloot LH, van Zelst-Stams WA, Garcia-Ruiz PJ, del Val J, Di Gioia SA, Klevering BJ, van de Warrenburg Bart PC, Vazquez C, Cremers FPM, Garcia-Sandoval B, Hoyng CB, Collin RWJ, Rivolta C, **Ayuso C**. Exome sequencing extends the phenotypic spectrum for ABHD12 mutations: from syndrome to non-syndromic retinal degeneration.

Ophthalmology 2014 Mar 31 S0161-6420(14)00138-9 PMID: 24697911

IF(2013): 6,170 5-Year Impact Factor (2013): 6,195 Q(2013) Q1 D1 (2:58)

8: Benaglio P, San Jose PF, Avila-Fernandez A, Ascari G, Harper S, Manes G, Ayuso C, Hamel C, Berson EL, Rivolta C.

Mutational screening of splicing factor genes in cases with autosomal dominant retinitis pigmentosa. Mol Vis. 2014 Jun 18;20:843-51. eCollection 2014. PMID: 24959063

IF(2013): 2,245 5-Year Impact Factor (2013): 2,433 Q(2013) Q2 (21:58)

9: Khateb X, Zelinger L, Mizrahi-Meissonnier L, Ayuso C, Koenekoop RK, Laxer U, Gross M, Banin E, Sharon D. A Homozygous nonsense CEP250 mutation combined with a heterozygous nonsense C2orf71 mutation is associated with atypical Usher Syndrome.

J Med Genet. 2014 Jul;51(7):460-9. PMID: 24780881

IF(2013): 5,636 5-Year Impact Factor (2013): 5,640 Q(2013) Q1 (19:164)

10: Cabaleiro T, Ochoa D, López-Rodríguez R, Román M, Novalbos J, Ayuso C, Abad-Santos F. Effect of polymorphisms on the pharmacokinetics, pharmacodynamics, and safety of risperidone in healthy volunteers.

Hum Psychopharmacol. 2014 Sep;29(5):459-69. PMID: 25042870

PMID: 25042870

IF(2013): 1,854 5-Year Impact Factor (2013): 2,504 Q(2013) Q3 (42:74)

11: Zernant J, Xie YA, Ayuso C, Riveiro-Alvarez R, Lopez-Martinez MA, Simonelli F, Testa F, Gorin MB, Strom SP, Bertelsen M, Rosenberg T, Boone PM, Yuan B, Ayyagari R, Nagy PL, Tsang SH, Gouras P, Collison FT, Lupski JR, Fishman GA, Allikmets R. Analysis of the ABCA4 genomic locus in Stargardt disease.

Hum Mol Genet. 2014 Dec 20;23(25):6797-806. doi: 10.1093/hmg/ddu396. Epub 2014 Jul 31.

PMID: 25082829

IF(2013): 6,677 5-Year Impact Factor (2013): 6,968 Q(2013) Q1 D1 (16:165)

12: García-García G, Aller E, Jaijo T, Aparisi MJ, Larrieu L, Faugère V, Blanco-Kelly F, Ayuso C, Roux AF, Millán JM. Novel Deletions involving the USH2A gene in patients with Usher Syndrome and Retinitis pigmentosa. PMID: 25352746

Mol Vis. 2014 Sep 25;20: 1398-410. eCollection 2014

IF(2013): 2,245 5-Year Impact Factor (2013): 2,433 Q(2013) Q2 (21:58)

13: Sánchez-Alcudia R, Corton M, Avila-Fernandez A, Zurita O, Tatu SD, Perez-Carro R, Fernandez-San Jose P, Lopez-Martinez MA, Del Castillo FJ, Millan JM, Blanco-Kelly F, Garcia-Sandoval B, Lopez-Molina MI, Riveiro-Alvarez R, **Ayuso C**. Contribution of mutation load to the intrafamilial genetic heterogeneity in a large cohort of Spanish retinal dystrophies families.

Invest Ophthalmol Vis Sci. 2014 Oct 23.

55(11):7562-71: doi: 10.1167/iovs.14-14938.

14: PMID: 25342620

IF(2013): 3,661 5-Year Impact Factor (2013): 3,754 Q(2013) Q1 (6:58)

15: Xie Y, Lee W, Cai C, Gambin T, Nõupuu K, Sujirakul T, **Ayuso C**, Lupski J, Tsang S, Allikmets R. New syndrome with retinitis pigmentosa is caused by nonsense mutations in retinol dehydrogenase RDH11.

Hum Mol Genet. 2014 Nov 1;23(21):5774-80 PMID: 24916380

IF(2013): 6,677 5-Year Impact Factor (2013): 6,968 Q(2013) Q1 D1 (16:164)

16: **Ayuso C**, Millan JM, Dal-Re R. Management and return of incidental genomic findings in clinical trials. Pharmacogenomics J. 2014 Oct 28 . PMID: 25348616

IF(2013): 5,513 5-Year Impact Factor (2013): 4,531 Q(2013) Q1 D1 (14:256)

17: Riveiro-Álvarez R, Xie YA, López-Martínez MA, Gambin T, Pérez-Carro R, Avila-Fernández A, López-Molina MI, Zernant J, Jhangiani S, Muzny D, Yuan B, Boerwinkle E, Gibbs R, Lupski JR, Ayuso C, Allikmets R. New Mutations in the RAB28 Gene in 2 Spanish Families With Cone-Rod Dystrophy.

17: JAMA Ophthalmol. 2014 Oct 30. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2014.4266. [Epub ahead of print]

PMID: 25356532

IF(2013): 4,488 5-Year Impact Factor (2013): 4,481 Q(2013) Q1 D1 (3:58)

JAMA Ophthalmology (formerly Archives of Ophthalmology)

18: Maria J Aparisi, Elena Aller, Carla Fuster-García, Gema García-García, Regina Rodrigo, Rafael P Vazquez-Manrique, Fiona Blanco-Kelly, Carmen Ayuso, Anne F Roux, Teresa Jaijo and Jose M Millan. Targeted next generation sequencing for molecular diagnosis of Usher syndrome.

Orphanet J Rare Dis. 2014 Nov 18;9(1):168. PMID: 25404053

IF(2013): 3,958 5-Year Impact Factor (2013): 5,380 Q(2013) Q1 (25:124)

19: Fernandez-San Jose P, Blanco-Kelly F, Corton M, Maria-Jose Trujillo-Tiebas, Ascension Gimenez, Almudena Avila-Fernandez, Blanca Garcia-Sandoval, Maria-Isabel Lopez-Molina, Inma Hernan, Miguel Carballo, Rosa Riveiro-Alvarez and **Carmen Ayuso**. Prevalence of Rhodopsin mutations in Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa in Spain: clinical and analytical review in 200 families.

Acta Ophthalmol. 2014 Nov 18. doi: 10.1111/aos.12486. [Epub ahead of print] PMID: 25408095

IF(2013): 2,512 5-Year Impact Factor (2013): 2,538 Q(2013) Q2 (16:58)

20: Berta Almoguera, Sijie He, Marta Corton, Patricia Fernandez-San Jose, Fiona Blanco Kelly, Maria Isabel López Molina, Blanca García Sandoval, Javier del Val, Yiran Guo, Lifeng Tian, Xuanzhu Liu, Liping Guan, Rosa J. Torres, Juan G. Puig, Hakon Hakonarson, Xun Xu, Brendan Keating, **Carmen Ayuso**. Expanding the phenotype of PRPS1 syndromes in females: neuropathy, hearing loss and retinopathy.

Orphanet J Rare Dis. 2014 Dec 10;9(1):190. [Epub ahead of print]

PMID: 25491489

IF(2013): 3,958 5-Year Impact Factor (2013): 5,380 Q(2013) Q1 (25:124)

<http://www.ajrd.com/content/9/1/190/abstract>

21: Fiona Blanco-Kelly, Teresa Jaijo, Elena Aller, Almudena Avila-Fernandez, Maria Isabel Lopez-Molina, Ascension Gimenez; Blanca Gracia-Sandoval, Jose Maria Millan, Carmen Ayuso. Usher Syndrome and USH2A gene: Clinical aspects in a cohort of 433 patients.

JAMA Ophthalmol. 2014 Nov 6. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2014.4498. [Epub ahead of print]

PMID: 25375654

IF(2013): 4,488 5-Year Impact Factor (2013): 4,481 Q(2013) Q1 D1 (3:58)

JAMA Ophthalmology (formerly Archives of Ophthalmology)

22. Baquero-Montoya C, Gil-Rodríguez MC, Teresa-Rodrigo ME, Hernández-Marcos M, Bueno-Lozano G, Bueno-Martínez I, Remeseiro S, Fernández-Hernández R, Bassecourt-Serra M, Rodríguez de Alba M, Queralt E, Losada A, Puisac B, Ramos FJ, Pié J. Could a patient with SMC1A duplication be classified as a human cohesinopathy?

Clin Genet. 2014 May;85(5):446-51.

PMID:23683030

IF(2013): 3,652: 5-Year Journal Impact Factor: 3,162 Q2(49:162)

23. Varela M, García-Camba P, Gutiérrez Mosquera B, García Rosas S, Lorda I. Delayed development of multiple supernumerary teeth in a patient with juvenile myasthenia gravis treated with azathioprine.

An Pediatr (Barc). 2014 Sep;81(3):200-1. PMID:24315416

IF(2013): 0,722: 5-Year Journal Impact Factor: 0,629 Q4(102:118)

28. García MM, Velez C, Fenollar-Cortés M, Bustamante A, Lorda-Sanchez I, Soriano-Guillén L, Trujillo-Tiebas MJ. Paternal isodisomy of chromosome 5 in a patient with recessive multiple epiphyseal dysplasia. Am J Med Genet A. 2014 Apr;164A(4):1075-8. doi: 10.1002/ajmg.a.36378. Epub 2014 Jan 23.

IF(2013): 2.048: 5-Year Journal Impact Factor: 2,305 Q3 (107:165)

22: Tejada MI, Glover G, Martínez F, Guitart M, de Diego-Otero Y, Fernández-Carvajal I, Ramos FJ, Hernández-Chico C, Pintado E, Rosell J, Calvo MT, **Ayuso C**, Ramos-Arroyo MA, Maortua H, Milá M. Molecular Testing for Fragile X: Analysis of 5062 Tests from 1105 Fragile X Families; Performed in 12 clinical laboratories in Spain.

Biomed Res Int. 2014;2014:195793

PMID: 24987673

No JCR

23: Sanchez Jimeno C, Bustamante-Aragonés A, Infantes Barbero F, Rodríguez de Alba M, Ramos C, Trujillo-Tiebas MJ and Lorda-Sanchez I. Two Interstitial rearrangements (16q deletion and 17p duplication) in a child with MR/MCA. Aceptado en Clinical Case Reports.

No JCR

24: Simón-Lorda P, Ayuso-García C. Venta de Pruebas Genéticas de forma directa al consumidor: consideraciones históricas, éticas y jurídicas. Spanish Journal of Critical Bioethics 2014;1:13-23.

No JCR

<http://elpajaroquecruza.blogspot.com.es/2014/03/venta-de-pruebas-geneticas-de-forma.html>

25: Bustamante-Aragones A., Perlado-Marina S., Trujillo-Tiebas MJ, Gallego-Merlo J., Lorda-Sanchez I., Rodriguez-Ramirez L., Linares C., Hernández C., Rodriguez de Alba M. Non-invasive prenatal

diagnosis in the management of preimplantation genetic diagnosis pregnancies. Journal of Clinical Medicine 2014,3, 913-922. doi:10.3390/jcm3030913
No JCR

HONORES Y DISTINCIONES

Carmen Ayuso

- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH)
- Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria- Fundación Jiménez Díaz
- Coordinadora del Programa de Patología Neurosensorial y Comisión de Dirección del CIBER de Enfermedades Raras
- 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
- Profesora honoraria del Departamento de Pediatría de la Universidad Autónoma de Madrid
- Codirectora de la Cátedra de Patrocinio "Medicina Genómica" HU-FJD-UAM.
- Coordinadora Comisión Técnica de Evaluación de Recursos Humanos, FIS, ISCIII
- 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
- Comité Ético de Investigación Clínica (Fundación Jiménez Díaz hasta 2014)
- 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 Internacional
- Evaluadora de Proyectos de investigación para diferentes organismos
- Miembro del Comité Científico de: VISION, Archivos Españoles de Oftalmología
- Revisora de las siguientes revistas: IOVS, Molecular Vision, European Journal Human
- Genetics, Clínica Genetics, Journal Medical Genetics, Plos Genetics, Hum Mol Genet, BMC, Human Mutation, Human Genetics, American Journal of Human Genetics, Molecular Vision, Plos One, Pharmacogenomics, Anales de Pediatría, Archivos Españoles de Oftalmología y Medicina Clínica
- Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico de la 9ª 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 20 de febrero de 2014.
- Coordinadora del Simposio Internacional distrofias de retina: de la investigación al manejo clínico celebrado en la Fundación Ramón Areces el 6 y 7 de marzo de 2014.

Actividad por servicios Genética

- Comité Organizador del EyeTN Network Event Research Skills 1 organizado por el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz y el Programa Marie Curie y celebrada en Madrid, el 7 de marzo de 2014

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

- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).
- Miembro de la European Society of Human Genetics (ESHG)
- 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 Estructura RETICS RD07/0060/0023 Red: REEM (Red Española de Esclerosis Múltiple-Universidad Complutense de Madrid).
- Revisor de artículos para las siguientes revistas científicas: Molecular Vision, The Journal of Rheumatology, Circulation, Cardiovascular Genetics e International Journal of Medical Genetics, Journal of Rheumatology, Journal of Gastroenterology, Pancreatology and Liver disorders.

Ana Bustamante Aragonés

- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
- Miembro de la Comisión de Diagnóstico Genético Preimplantacional de la AEGH (2013-2015)
- Miembro de European Huntington Disease Network (EHDN)
- Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.
- 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
- 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

Actividad por servicios Genética

Isabel Lorda

- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).
- Miembro de la Asociación Española de 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

- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).
- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
- Miembro del Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid (COBCM).
- Miembro del "Editorial Board of World Journal of Ophthalmology" (WJO).
- Evaluadora de artículos científicos en revistas con índice de impacto: Molecular Vision, Clinical and Experimental Ophthalmology, Journal of Optometry, Acta Ophthalmológica, Ophthalmics Genetics, Clinical Ophthalmology.

Marta Rodríguez de Alba Freiría

- Acreditación profesional 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 de la European Society of Human Genetics (ESHG)
- Miembro del Organismo Directivo del control de Calidad Internacional para los laboratorios de Citogenética (CEQAS)
- Miembro del Comité Evaluador del control de

Calidad Internacional para los laboratorios de Citogenética (CEQAS)

- Miembro del Comité de Expertos para el control de Calidad Internacional para los laboratorios de Citogenética (CEQAS)
- Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.
- Vocal de Junta Directiva de la Asociación Española de Genética Humana (2013-2017)
- Clínico colaborador docente de la Facultad de Biología de la Universidad Autónoma de Madrid
- Presidenta del Comité Externo de Evaluación para proyectos concedidos por 'Genome Canada'

Carolina Sánchez Jimeno

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

María José Trujillo Tiebas

- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH)
- Certificación profesional como Analista en el área de la Genética Clínica
- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
- Miembro de European Huntington Disease Network (EHDN)
- Miembro de la ESHG (Sociedad Europea de Genética Humana)
- 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
- Miembro de la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGEN)

Actividad por servicios Genética

- Profesor colaborador del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid
- Profesor colaborador de la Universidad Alfonso X el Sabio
- Miembro del listado oficial de Peritos del COBCM desde 2009
- Vocal de Junta Directiva de la Asociación Española de Genética Humana (2013-2017)
- Miembro de la Comisión de Calidad de la AEGH (2013-2017)
- Miembro de la Comisión de Recursos Pedagógicos de la AEGH (2013-2017)
- Miembro del Comité Científico de Orphanet España
- Responsable de Calidad y Seguridad del Paciente del Servicio de Genética FJD
- 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'AVUACIÓ I PROSPECTIVA)
- Organizadora de la Jornada y los Seminarios de Medicina Evolucionista celebrado en el Hospital de la Princesa, Madrid, 2014

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

Marta Cortón Pérez

- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH)
- Revisor de artículos para diversas revistas científicas: Molecular Vision, Ophthalmology, BMC Genomics
- Evaluadora de Proyectos para el programa Miguel Servet (ISCIII)

Almudena Ávila Fernández

- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
- Revisor de artículos para diversas revistas científicas: Molecular Vision y Ophthalmology

Ruth Fernández Sánchez

- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
- Responsable de Calidad de la Unidad de Genética y Genómica.