



PERSONAL

Jefes Asociados
Carmen Ayuso García
Carmen Ramos Corrales

Adjuntos
Isabel Lorda Sánchez
M^a José Trujillo Tiebas
Marta Rodríguez de Alba Freiría (contratada)

Becarios
Maria García Hoyos
Rosa Riveiro Alvarez
Dan Diego Alvarez
Elena Vallespin Garcia
Ana Bustamante Aragonés
Diego Cantalapiedra de la Fuente
Cristina Villaverde Montero

Asistentes voluntarios
Miguel Angel Lopez Martinez
Carolina Sanchez Jimeno
Jana Aguirre Lamban

Personal externo en prácticas
María Maiques Camarero
María Fenollar

Colaboradora
M^a Angeles Ibáñez Olías

Técnicos de Laboratorio
M^a Carmen Gacituaga Andueza
Jesús Gallego Merlo
Fernando Infantes Barbero
Rocio Cardero Merlo
Ascensión Giménez Pardo

Auxiliar
Teresa Barrero Ruiz

Secretarias
M^a Antonia Lucas Silva
Aurora Marín Escrich

LABOR ASISTENCIAL

| | |
|---------------------|-------|
| Consultas genéticas | 1.650 |
| Consejos genéticos | 496 |

TÉCNICAS

| | |
|---|-------|
| Cariotipo en sangre periférica | 278 |
| Cariotipo líquido amniótico | 651 |
| Biopsias coriales | 106 |
| Estudio "rápido" de aneuploidías (FISH + QF-PCR) | 290 |
| Cariotipos en cultivo de tejidos (citogenético y/o molecular) | 185 |
| Estudios ADN | 1.488 |
| Estudios ARN | 42 |
| Diagnóstico prenatal molecular | 34 |

Laboratorio acreditado para diagnóstico prenatal (AEDP)
Laboratorio participante en la elaboración del sistema europeo de acreditación para los laboratorios de diagnóstico citogenético (EUROGENTEST-WP1.4)
Laboratorio participante en el programa piloto para acreditación en diagnóstico genético molecular prenatal (EMQN)
Personal Facultativo de plantilla acreditado en Genética Humana (AEGH)



Actividad por Servicios **Genética**

LABOR DOCENTE PROGRAMADA (en la Fundación o en la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid)

PREGRADUADOS

Patología Médica 5º Curso (Prof JL Herrera/A Rovira).- Lecciones teóricas.

"Diferenciación Sexual. Disgenesias Gonadales. Pseudohermafroditismos " C Ayuso.

Pediatría 4º Curso (Prof M Ruiz Moreno).- Lecciones teóricas.

"Etiología y Clasificación de las 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.

Escuela Universitaria de Enfermería

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

La Célula y su función. C. Ayuso

La Célula: Código Genético. C. Ayuso

Reproducción Celular y Cáncer. C. Ayuso

POSTGRADUADOS

Formación programada Becarios

6 Becarios pre-doctorales: Programas Formativos específicos teórico-prácticos

Formación programada Residentes

2-3 Residentes en rotación de otros Servicios (Bioquímica clínica, análisis clínicos, neurología)

Programas Formativos específicos teórico-prácticos

Seminarios y Sesiones clínicas

Semanales

Tesis Doctoral

"Caracterización clínica y molecular de las retinopatías periférica ligadas al cromosoma X (Retinosis Pigmentaria ligada al sexo y coroideremia)". María García-Hoyos. Facultad de Biología, Universidad Autónoma Madrid. 23 Septiembre 2005. Directora: C Ayuso. Calificación: Sobresaliente "cum laude" por unanimidad".

INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA (Trabajos en curso)

"Genetic Testing in Europe - Network for test development harmonization, validation and standardization of services EurGenTest. C Ramos y Rodríguez de Alba (Cytogenetics Diagnosis) C Ayuso. (Genetic Counselling) VI Framework Programm European Commission PRIORITY FP6-512148.

"Red Europea de excelencia: European Vision Institute (EVI)" (6º Programa Marco UE) Investigadora Principal: C Ayuso.

"Proyecto Europeo Coordinado: Functional genomics of the retina in health and disease. (EVI-GENORET)" (6º Programa Marco UE) FP6-512036 IP española: C Ayuso.

Red Española sobre: "Epidemiología, fisiopatología y caracterización clínica y molecular de las distrofias

hereditarias de retina. EsRetNet" Investigadora Principal y Coordinadora Científica de la Red (Red de Grupos FIS G03/018): C Ayuso.

Red Española sobre "Instituto de investigación de enfermedades raras de base genética. INERGEN" Red de Centros FIS.- Investigadora Principal del nodo: C Ayuso.- Investigadoras Principales de 2 grupos de la FJD: C Ayuso, C Ramos (Red de Centros FIS C03/05).

"Diagnóstico prenatal no invasivo en células fetales obtenidas de sangre periférica materna" (Proyecto amparado por el FIS) Investigadora Principal: C Ramos.

"Aplicación de nuevas técnicas citogenéticas y moleculares al estudio de abortos y prejas con problemas de reproducción" (Proyecto amparado por el FIS) . Investigadora Principal: I Lorda.



"Caracterización clínica y molecular de distrofias hereditarias de retina. (genes y mecanismos moleculares asociados a formas ligadas al x)" (Proyecto coordinado amparado por el FIS). . Investigadora Principal y Coordinadora: C Ayuso.

"Caracterización genética en pacientes con Distrofias de Retina mediante Genotipado de alto rendi-

miento: Microarrays y otras técnicas. Casos Esporádicos, Precoces y No informativos". Investigadora Principal: C Ayuso. Proyecto Coordinado de Redes (FIS PI040193)

"Amaurosis Congénita de Leber y Retinosis Pigmentaria Precoz: Estudio Clínico y Genético". Investigadora Principal: C Ayuso. CAM GR/SAL/0421/ 2004.

PROYECCIÓN CIENTÍFICA

PONENCIAS Y COMUNICACIONES A CONGRESOS Y OTRAS REUNIONES CIENTÍFICAS

18th Course in Medical Genetics. Curso híbrido del ESGM Valladolid. Mayo 2005

Consejo genético en enfermedades del adulto. Ayuso C. Genética de las enfermedades oculares. Ayuso C.

Esterilidad e Infertilidad: Ejemplo de estudio multidisciplinar. Lorda I, Trujillo MJ.

Nuevas técnicas de diagnóstico prenatal no invasivo: Diagnóstico prenatal en sangre materna. Rodríguez de Alba M.

Estrategias diagnósticas con técnicas moleculares: Enfermedad de Huntington como modelo. Trujillo MJ. Técnicas citogenético-moleculares en la resolución de problemas diagnósticos. Lorda I, Rodríguez de Alba M.

Heterogeneidad fenotípica en las translocaciones cromosómicas. Ramos C.

Diagnóstico prenatal: estrategias y cuestiones. Ramos C.

Fifth European Cytogenetics Conference. Madrid. Junio 2005

Prenatal Diagnosis: What is really new and feasible in a Diagnostic Unit? Rodríguez de Alba M.

Cytogenetic Quality Assesment: The Spanish Experience. Ramos C.

Molecular diagnosis of a 18q- fetus due to a der t(18;20). Diego-Alvarez D, Rodríguez de Alba M, Sánchez-Rodríguez M, Cantalapiedra D, Ramos-Corrales C, Lorda-Sánchez I.

I Jornada sobre la Enfermedad de Steinert. Madrid. Junio de 2005

La genética de la enfermedad de Steinert. Trujillo MJ, Ayuso C.

XIII Reunión Nacional de Genética Clínica y Dismorfología de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología. Madrid. Marzo 2005

Mosaicismo en la patrn de inactivacion del cromosoma X en una paciente con retraso mental nacida trasFIV-ICSI. Lorda I, Diego-Alvarez D, Silva E, Trujillo MJ, Cantalapiedra D, Ramos C, Ayuso C.

1st International Meeting on Cryptic Chromosomal Rearrangements in Mental Retardation and Autism. Troina (Italia). Abril 2005

Is there a cryptic rearrangement? In that case, where?. Rodríguez de Alba M.

Circulating Acids in Plasma/Serum. Londres. Septiembre 2005

Detection of fetal RP2 mutation in maternal plasma by restriction analysis and automatic sequencing. García-Hoyos M, Bustamante-Aragones A.

Premio The Young Investigators Award por la mejor presentación oral-perinatal.

Retinal Degeneration from Bench to Bedside, an Interdisciplinary Dialogue. Postdam. April 2005

Approach to Molecular Diagnosis of Retinitis Pigmentosa in Uncharacterised Families: a proposed model. Cantalapiedra D, García-Hoyos M, Riveiro-Álvarez R, Vallespin E, Queipo A, Villaverde C, Trujillo-Tiebas MJ, Rodríguez de Alba M, Ramos C, Ayuso C, EsRetNet.

Mutational screening of the RP2 gene in Spanish XLRP families. Garcia-Hoyos M, Cantalapiedra D, Riveiro-Álvarez R, Vallespin E, Gallego J, Villaverde C, Gimenez A, Trujillo MJ, Ramos C, Ayuso C, EsRetNet.

Stargardt disease and Autosomal recessive cone-rod dystrophy caused by the homozygous 2888 del G mutation in the ABCA4 gene. Riveiro-



Actividad por Servicios **Genética**

Alvarez R, Cantalapiedra D, Trujillo-Tiebas MJ, García-Hoyos M, Vallespin E, Garcia-Sandoval B, Valverde D, Ramos C, Ayuso C, EsRetNet.

Leber Congenital Amaurosis detected using a genotyping microarray: suspected gene modifier effect. Vallespin E, Cantalapiedra D, Villaverde C, Garcia-Hoyos M, Riveiro-Alvarez R, Trujillo-Tiebas MJ, Gallego-Merlo J, Lorda I, Ramos C, Ayuso C, EsRetNet.

ARVO. Fort Lauderdale (EE.UU.). Mayo 2005

Increased Expression of Secreted Frizzled Related Proteins Parallels the Extent of Retinal Degeneration in Two Different Mouse Models of Retinitis Pigmentosa. Germain F, Barhoum R, Esteve P, García-Hoyos M, Fermin Y, Forn N, Ayuso C, Bovolenta P, Villa P.

Congress of European Society of Human Genetics. Praga. Mayo 2005

Heterozygosity of eight STR markers studied by QF-PCR in Spanish population. Bustamante Aragonés A, Lazaro M, Garcia-Hoyos M, Diego-Alvarez D, Cardero R, Trujillo MJ, Ayuso C, Ramos C.

Phenotype-Genotype correlations in Spanish RDH12 mutations. Baiget M, Utermann G, Garcia-Sandoval B, Antiñolo G, Queipo G, Bernal S, Borrego S, Gal A, Janecke A, Ayuso C, EsRetNet.

Suspected triallelism in Leber Congenital Amaurosis detected using a genotyping microarray. Vallespin E, Cantalapiedra D, Villaverde C, Garcia-Hoyos M, Riveiro-Alvarez R, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos C, Ayuso C.

Prenatal Diagnosis in a Spanish family affected with CMT1-A disease. Trujillo-Tiebas MJ, Gallego-Merlo J, Giménez-Pardo A, Cantalapiedra D, Rodriguez de Alba M, Lorda I, Ramos C, Ayuso C.

Identification of a deletion in chromosome 1, including the ABCA4 gene region, resulting in a Stargardt disease phenotype. Riveiro-Alvarez R, Valverde D, Lorda I, Cantalapiedra D, Garcia-Hoyos M, Rodriguez de Alba M, Trujillo MJ, Ramos C, Ayuso C.

Mutational screening of the RPGR gene in Spanish XLRP families. Garcia-Hoyos M, Cantalapiedra D, Vallespin E, Riveiro-Alvarez R, Trujillo MJ, Lorda I, Ramos C, Ayuso C.

Tackling the diagnosis of sporadic retinitis pigmentosa with a genotyping microarray. Cantalapiedra D, García-Hoyos M, Riveiro-Alvarez R, Vallespin E, Trujillo-Tiebas MJ, Queipo A, Villaverde C, Ramos C, Ayuso C.

Evolution of the cytogenetic techniques: follow up of a case through out 20 years. Rodriguez de Alba M, Sanz R, Bustamante-Aragonés A, Diego-Alvarez D, Infantes F, Lorda-Sanchez I, Ayuso C, Ramos C. Mutational analysis of genes BBS1 and BBS6 involved in Bardet-Biedl syndrome in Spanish patients. Pereiro I, Ayuso C, Baiget M, Valverde D.

Molecular study of miscarriages with unbalanced reciprocal translocations. Diego-Alvarez D, Bustamante-Aragonés A, Rodriguez de Alba M, Cardero R, Ayuso C, Diaz-Recasens J, Ramos C, Lorda-Sanchez I.

XVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio. Logroño. Mayo 2005

Doble mutación de novo en el gen rds-periferina asociada a patologías oftalmológicas hereditarias. Villaverde Montero C, Trujillo MJ, Vallespin E, Gallego J, Garcia-Hoyos M, Gimenez A, Riveiro R, Infantes F, Cantalapiedra D, Carballo M, Ayuso C, EsRetNet.

Diagnostico de Ataxia de Friedrich de lenta progresion en un paciente de edad avanzada. Giménez A, Trujillo MJ, Gallego J, Villaverde C, Infantes F, Cardero R, Lorda I, Rodríguez-de Alba M, Ramos C, Ayuso C.

54 Congreso Nacional de Pediatría AEP. Murcia. Junio 2005

Variabilidad clínica en la displasia cleidocraneal. Ruiz Serrano C, Blanco Rodríguez M, Benitez Fuentes R, Ayuso C, Lorda I, Escorihuela Esteban R.

Annual Meeting American Society of Human Genetics. Salt Lake city (EE.UU.). Octubre 2005

Autosomal dominant optic atrophy and sensorineural deafness due to OPA1 R445H mutation. Amati-Bonneau A, Guichet A, Olichon A, Chevrollier F, Viala, Ayuso C, Odent S, Verny C, Belenguer P, Puel JP, Hamel C, Malthiery Y, Lenaers G, Reyner P, Bonneau D.

PUBLICACIONES

En Revistas

-Saura M, Cabana M, Ayuso C, Valverde D. "Mutations including the promoter region of myocilin/TIGR gene". Eur J Hum Genet. 2005 Mar;13(3):384-7. PMID: 15483649



-Gonzalez-Gonzalez C, Garcia-Hoyos M, Trujillo-Tiebas MJ, Lorda-Sanchez I, de Alba MR, Infantes F, Gallego J, Diaz-Recasens J, Ayuso C, Ramos C. "Application of fetal DNA detection in maternal plasma: a prenatal diagnosis unit experience". *J Histochem Cytochem*. 2005 Mar;53(3):307-14. PMID: 15750008.

-Diego-Alvarez D, Garcia-Hoyos M, Trujillo MJ, Gonzalez-Gonzalez C, Rodriguez de Alba M, Ayuso C, Ramos-Corrales C, Lorda-Sanchez I. "Application of quantitative fluorescent PCR with short tandem repeat markers to the study of aneuploidies in spontaneous miscarriages". *Hum Reprod*. 2005 Mar 10; (5):1235-43. PMID: 15760965.

-Lorda-Sanchez I, Diego-Alvarez D, Ayuso C, de Alba MR, Trujillo MJ, Ramos C. "Trisomy 2 due to a 3:1 segregation in an abortion studied by QF-PCR and CGH". *Prenat Diagn*. 2005 Oct;25(10):934-8. PMID: 16088866.

-Bernal S, Medà C, Solans T, Ayuso C, Garcia-Sandoval B, Valverde D., Del Rio E., Baiget M. "Clinical and genetic studies in Spanish patients with usher syndrome type II: description of new mutations and evidence for a lack of genotype-phenotype correlation". *Clin Genet*. 2005 Sep;68(3):204-14. PMID: 16098008.

-Riveiro-Alvarez R, Trujillo MJ, Gimenez A, Garcia-Hoyos M, Cantalapiedra D, Lorda I, Rodriguez de Alba M, Ramos C, Ayuso C. "Genotype-phenotype variations in five Spanish families with Norrie disease or X-linked FEVR". *Mol Vision* 2005; 11:705-712. PMID: 16163268.

-Amati-Bonneau P, Guichet A, Olichon A, Chevrollier A, Viala F, Miot S, Ayuso C, Odent S, Arrouet C, Verny C, Calmels MN, Simard G, Belenguer P, Wang J, Puel JL, Hamel C, Malthiery Y, Bonneau D, Lenaers G, Reynier P. "OPA1 R445H Mutation in Optic Atrophy Associated with Sensorineural Deafness". *Ann Neurol*. 2005 Dec; 58(6): 958-63. PMID: 16240368.

-Thompson DA, Janecke AR, Lange J, Feathers KL, Hubner CA, McHenry CL, Stockton DW, Rammesmaier G, Lupski JR, Antinolo G, Ayuso C, Baiget M, Gouzas P, Heckenlively JR, den Hollander A, Jacobson SG, Lewis RA, Sieving PA, Wissinger B, Yzer S, Zrenner E, Utermann G, Gal A. "Retinal degeneration associated with RDH12 mutations results from decreased 11-cis retinal synthesis due to disruption of the visual cycle". *Hum Mol Genet*. 2005 14: 3865-3875.

-Garcia-Hoyos M, Sanz R, Diego D, Lorda I, Cantalapiedra D, Trujillo MJ, Ramos C, Ayuso C. "Refinement

of the X-chromosome breakpoint in a female patient carrying a 4;X translocation". *Am J Med Genet A*. 2005 Nov 1;138(4):365-8. PMID: 16222660.

-Gamundi MJ, Hernan I, Maseras M, Baiget M, Ayuso C, Valverde D, Carballo M. "Sequence variations in the retinal fasciculation FSCN2 in a Spanish population with autosomal dominant retinitis pigmentosa or macular degeneration". *Mol Vis*. 2005 11: 922-928. PMID: 16280978.

-Diego-Alvarez D, Ramos-Corrales C, Garcia-Hoyos M, Bustamante-Aragones A, Cantalapiedra D, Diaz-Recasens J, Vallespin-Garcia E, Ayuso C, Lorda-Sanchez I. "Double trisomy in spontaneous miscarriages: cytogenetic and molecular approach". *Hum Reprod*. 2005 Dec 16; [Epub ahead of print].

-Trujillo-Tiebas MJ, González-González C, Lorda I, Querejeta ME, Ayuso C, Ramos C. "Prenatal diagnosis of an 46, xx male fetus". Aceptado en *Journal of Assisted Reproduction and Genetics*.

-Ramos C, Ayuso C, Trujillo MJ, Rodriguez de Alba M, Lorda I y resto de miembros del Servicio de Genética. "El biólogo en el ámbito sanitario: un enfoque multidisciplinario en el servicio de genética". *Revista del Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid*, 2005 (tmtre1) nº 7:4-8.

En Libros

-Ayuso C, Varela M. "Genética y Ortodoncia. Conceptos generales". En: "Ortodoncia interdisciplinar". Edición 2005. Ergon, Madrid.

-Ayuso C, Varela M. "Diagnóstico y Tratamiento de las alteraciones dentofaciales en las enfermedades genéticas". En: "Ortodoncia interdisciplinar". Edición 2005. Ergon, Madrid

CONFERENCIAS Y PARTICIPACIÓN EN MESAS REDONDAS Y SEMINARIOS

Curso del Doctorado sobre Genética y Diagnóstico Prenatal Ultrasonico. Director: Prof. Diaz Recasens. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma. Madrid. Febrero 2005

Diagnostico Prenatal Citogenetico. Ramos C.

Diagnostico prenatal de las Enfermedades Genéticas. Ayuso C.

Enfoque diagnóstico en los abortos de repetición. Lorda I.

Diagnostico molecular displasias oseas. Trujillo MJ.

Nuevas técnicas de diagnóstico no invasivo. Rodríguez de Alba M.



Actividad por Servicios **Genética**

Curso del Doctorado sobre Avances Terapéuticos en Pediatría. Directora: Prof. Ruiz Moreno. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma. Madrid. Abril 2005

Terapia génica y Farmacogenética. Ayuso C.
Células madre y su posible aplicación en el páncreas. Ramos C.

Curso Genética Humana y Genómica. Directoras: C Ayuso, C Ramos. Territorial CAP de Madrid-Norte. Ministerio de Educación y Ciencia. Consejería de Educación. Comunidad de Madrid. Enero-Febrero 2005

Estructura y función del material hereditario. Estructura y función de los genes. Bases Celulares y moleculares de las enfermedades hereditarias. Patrones de herencia no mendelianos. Construcción de Pedigríes. Ayuso C.

Estructura de los cromosomas e Historia de la citogenética. Ramos C.

Nomenclatura y clasificación de las alteraciones cromosómicas. Rodríguez de Alba M.

Fenotipos asociados. Lorda I.

FISH y nuevas técnicas citogenéticas. Rodríguez de Alba M.

Prácticas en el laboratorio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz (I). Rodríguez de Alba M, Lorda I, Infantes F, Cardero R, Bustamante A.

Herencia no Mendeliana. Mutaciones dinámicas y enfermedades humanas. Ayuso C.

Métodos diagnósticos en Genética. Trujillo MJ.

Prácticas en el laboratorio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz (II). García M, Riveiro R, Diego D, Cantalapiedra D, Vallespín E.

Nuevos mecanismos mutacionales: udp, imprinting. Ayuso C.

Síndromes de genes contiguos, heterogeneidad. Genética del R Mental. Lorda I.

Diagnóstico prenatal. Ramos C.

Consejo genético: Aspectos clínicos. Ayuso C.

Farmacogenética y Terapia Génica. Ayuso C.

Bioética. Lorda I, Ramos C.

Curso de Genética para Enfermeras y Matronas. ISCIII, Escuela Nacional de Sanidad. Madrid. Septiembre 2005

Enfermedades genéticas de la infancia II : El síndrome X frágil y otras causas de retraso mental. Ayuso C.

Consejo genético en relación con el embarazo y reproducción. Ayuso C.

Prevención de nuevos casos en las familias: Diagnóstico prenatal y preimplantatorio. Ramos C.

Curso de Actualización de los conocimientos generales de las Enfermedades Raras. Introducción al concepto y problemática de las enfermedades raras (RED REPIER). ISCIII, Escuela Nacional de Sanidad. Madrid. Octubre 2005

Características generales de las ER oftalmológicas. Tipos y pautas. Ayuso C.

Curso Red Inergen de Genética. ISCIII, Escuela Nacional de Sanidad. Madrid. Noviembre 2005

Patrones de herencia mendelianos y no mendelianos. Conceptos básicos. Construcción de Genogramas/pedigrees. Mutaciones dinámicas. Ayuso García C.

Trastornos oftalmológicos hereditarios. Ayuso García C.

Genética y neuropediatría I: síndromes MCA/MR. Lorda Sánchez I.

Cátedra de Genética y Vida humana Sesión XI Genoma humano y medicina del s. XXI. UDEM. Monterrey. Noviembre 2005

El proyecto genoma humano: posibilidades reales de aplicación a la Medicina del siglo XXI. Ayuso García C.

Diagnóstico genético predictivo en enfermedades hereditarias de inicio adulto. Ayuso García C.

Enfermedades congénitas: Diagnóstico y Consejo genético. Ayuso García C.

Medicina personalizada y Farmacogenética. Ayuso García C.

Modulo IV. Bioética, Biomedicina, Biotecnología y Ética de la Empresa Sanitaria. Diploma de especialización en Derecho sanitario y Bioética. II Edición. ISCIII, Escuela Nacional de Sanidad. Madrid. Diciembre 2005

Bioética y genética. Ayuso C.

Curso del Doctorado Fundamentos de la Visión. Ciencias básicas en Oftalmología. Genética de la visión. IOBA, Facultad de Medicina de Valladolid. Directores: Silva E, Ayuso C. Valladolid. Diciembre 2005

Principios básicos de genética y biología molecular. Ayuso C.

Genética del ciclo visual. Ayuso C.

Ejemplos prácticos: Estudio genético directo y



Genética de la Coroideremia. García Hoyos M.
Ejemplos prácticos: Estudio Genético Indirecto en Oftalmología. Cantalapiedra D.
Ejemplos prácticos: Estudio Genético mediante micro-arrays en Amaurosis Congénita de Leber. Vallespín E.
Conferencia: Nuevos avances en las Distrofias Hereditarias de Retina. Ayuso C.

IX Convivencia Regional de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Castilla-La Mancha. Tomelloso (Ciuda Real). Octubre 2005

Conferencia: Aplicación clínica de la investigación: Experiencia en la FJD. Ayuso C.

VIII Curso de Excelencia en Pediatría. Fundación Sanchez Villares. Palencia. Junio 2005

Diagnostico Antenatal. Ramos Corrales C.

3rd Biolegis Meeting. Madrid. Marzo 2005

Spanish Biomedichal Research and Fundacion Jimenez Diaz. Ayuso C.

Acto científico Fin de Curso 2004-2005. EUE Fundación Jiménez Díaz. Madrid. Junio 2005

La investigación en la Fundación Jiménez Díaz. Ayuso C.

HONORES Y DISTINCIONES

Ayuso García, Carmen

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH).
Miembro de la Asociación Española de Genética Humana.
Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico prenatal (AEDP) Miembro de la European Society of Human Genetics.
Miembro de la European Society of Cytogenetics.
Miembro de la International Neurofibromatosis Association.
Miembro de la Ibero-American Society of Human Genetics of North America.
Miembro del Club de Conseil Genetique de Langue Française.
Miembro del Comité Científico Asesor de la F.A.A.R.P.E.E.
Miembro de EVER.
Miembro de la International Society for Genetic Eye Diseases.
Representante del comité médico asesor de FAAR-PEE.
Miembro del CCMB Retina International.
Asesora Científica de la Revista VISION.
Miembro del Consejo Científico Nacional de Progresos en Diagnóstico y Tratamiento Prenatal.
Miembro del Comité Científico de la revista Archivos Españoles de Oftalmología.
Miembro del Comité Científico de la revista Ophthalmic Genetics.

Miembro del Comité Científico del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto Carlos III).
Miembro del Comité de Bioética de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.
Miembro del Comité de Bioética del Instituto de Salud Carlos III.
Miembro de la Comision Técnica de evaluacion (contratos post-MIR FIS).
Miembro de la Comision Técnica de Evaluación del Instituto de Salud Carlos III (proyectos).
Miembro de la Comision Técnica para Elaboración de la convocatoria RETICS del Instituto de Salud Carlos III (proyectos).
Co-Directora del Curso Genética Humana y Genómica.
Miembro de la Comisión y Subdirectora de Investigación de la Fundación Jiménez Díaz.
Miembro de la Comisión de Etica y Ensayos Clínicos (CEIC) de la Fundación Jiménez Díaz.
Coordinadora del área de Genética del Instituto de Investigación Sanitaria de la Facultad de Medicina de la UAM (Junio 2003).
Profesor Honorario Pediatría.
Colaborador Clínico-Docente Vicerrectorado de Ciencias de la Salud. UAM.
Referee para las revistas IOVS, EJHG.

Ramos Corrales, Carmen

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH)



Actividad por Servicios **Genética**

Presidenta del Comité de Acreditación de Laboratorios de Diagnóstico Prenatal en España.
Miembro de la Ibero-American Society of Human Genetics of North America.
Miembro de la European Society of Human Genetics.
Miembro de la European Society of Cytogenetics.
Miembro del comité editorial de Progresos en Diagnóstico Prenatal.
Miembro de la Asociación Española de Genética Humana.
Co-Directora del Curso Genética Humana y Genómica.
Colaborador Clínico-Docente Vicerrectorado de Ciencias de la Salud. UAM.

Lorda Sanchez, Isabel

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH).
Miembro de la Asociación Española de Genética Humana.
Miembro de European Cytogenetics Association.
Referee para la revista Journal of Medical Genetics.

Trujillo Tiebas, M^a José

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

Rodríguez de Alba, Marta

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana(AEGH).
Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.
Miembro de European Cytogenetics Association.
Referee para la revista European Journal of Pediatrics.
Referee para la revista Haematologica.
Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH).

Infantes Barbero, Fernando

Miembro del Comité Científico del XVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio.
Secretario del Comité de Acreditación de Laboratorios de Diagnóstico Prenatal en España.
Miembro del Comité Científico de la revista Nuevo Laboratorio.

PREMIOS

Ana Bustamante Aragonés y María García-Hoyos

Detection of fetal RP2 mutation in maternal plasma by restriction analysis and automatic sequencing. Premio al Joven Investigador Congreso Circulating Nucleic Acids in Plasma/Serum (CANPS IV), Londres.