



## PERSONAL

---

### Jefes Asociados

**Carmen Ayuso García**  
**Carmen Ramos Corrales**

### Adjuntos

**Isabel Lorda Sánchez**  
**M<sup>a</sup> José Trujillo Tiebas**  
**Marta Rodríguez de Alba Freiría**

### Becarios

**Rosa Riveiro Alvarez**  
**Dan Diego Alvarez**  
**Elena Vallespin Garcia**  
**Ana Bustamante Aragonés**  
**Diego Cantalapiedra de la Fuente**  
**Jana Aguirre Lamban**  
**Cristina Villaverde Montero**

### Asistentes voluntarios

**Miguel Angel Lopez Martinez**  
**Carolina Sanchez Jimeno**  
**Almudena Avila Fernandez**  
**Nuria Perez Gonzalez**

### Personal externo en prácticas

**María Fenollar Cortés**  
**Miriam Gutierrez Serrano**  
**Ines Pereiro Rodriguez**  
**Susana Maia Lopes**

### Colaboradora

**M<sup>a</sup> Angeles Ibáñez Olías**

### Técnicos de Laboratorio

**Fernando Infantes Barbero**  
**Jesús Gallego Merlo**  
**Ascensión Giménez Pardo**  
**Rocio de Libertad Cardero Merlo**

### Auxiliar

**Teresa Barrero Ruiz**

### Secretarias

**M<sup>a</sup> Antonia Lucas Silva**  
**Aurora Marín Escrich**

## LABOR ASISTENCIAL

---

Consultas genéticas	1.650
Consejos genéticos	494

### TÉCNICAS

Cariotipo en sangre periférica	232
Cariotipo líquido amniótico	712
Biopsias coriales	103
Estudio "rápido" de aneuploidías (FISH + QF-PCR)	270
Cariotipos en cultivo de tejidos (citogenético y/o molecular)	192
Estudios ADN	1.392
Estudios ARN	24
Diagnóstico prenatal molecular	18

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)



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

---

#### **PREGRADUADOS**

Patología Médica 5º Curso (Prof a 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. Garcia 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**

Formación programada de 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 distrofias vítreo-retinianas (Enfermedad de Norrie y VREF) y formas maculares (Retinosquiasis y Enfermedad de Stargardt). Doctoranda: Rosa Riveiro. Facultad de Biología.- Universidad Autónoma Madrid. Directora: C Ayuso. Calificación: Sobresaliente "cum laude" por unanimidad". Madrid, 21 Noviembre 2006.

#### **Cursos de Doctorado**

"Genética y Diagnóstico Prenatal Ultrasónico". Director: Prof Diaz Recasens Facultad de Medicina.- Universidad Autónoma.- Madrid.- 17 Marzo 2006

"Diagnostico Prenatal Citogenetico" C Ramos

"Diagnostico prenatal de las Enfermedades Genéticas" C Ayuso.

"Enfoque diagnóstico en los abortos de repetición" I Lorda

"Diagnostico molecular displasias oseas" MJ Trujillo.

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

Fundamentos de la Visión. Ciencias básicas en Oftalmología. Genética de la visión. IOBA, Facultad de Medicina de Valladolid. Directora: Dra. Ayuso. Valladolid, 12 Diciembre 2006

"Principios básicos de genética y biología molecular" C Ayuso

"Genética del ciclo visual" C Ayuso

"Estudio genetico directo e Indirecto" E Vallespín.

"Ejemplos prácticos: Estudio Genético en Enfermedad de Stargardt" J Aguirre

"Ejemplos prácticos: Estudio de una mutacion CERKL en ARRP" A Avila

"Ejemplos prácticos: Estudio Genético mediante micro-arrays en Amaurosis Congénita de Leber" E Vallespín



## INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA (Trabajos en curso)

"Genetic Testing in Europe - Network for test development harmonization, validation and standardization of services EurGenTest. Dra C Ramos & Dra Rodríguez de Alba (Cytogenetics Diagnosis) Dra 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: Dra 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).

"Diagnostico prenatal no invasivo en sangre materna: optimización de las técnicas citogenetico-moleculares y cuantificación y analisis de adn fetal" Investigadora Principal: Dra C Ramos (PI040218)

"Estudio de la infertilidad: búsqueda de nuevas causas geneticas a traves de la aplicación de nuevas tecnicas. Dra I Lorda FIS (PI-05/0267)

"Caracterización genética en pacientes con Distrofias de Retina mediante Genotipado de alto rendimiento: Microarrays y otras técnicas. Casos Esporádicos, Precoces y No informativos". Investigadora Principal: Dra C Ayuso Proyecto Coordinado de Redes (FIS PI040193)

"Adaptación y desarrollo europeo del Registro de pacientes con Distrofias de Retina. (EsRetNet) con caracterización genotipo-fenotipo. Identificación de nuevos genes y loci" Investigadora Principal y Coordinadora: Dra C Ayuso Proyecto Coordinado de Redes (FIS PI050299)

"INERGEN (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de base Genética): Finalización del proyecto científico de la red e integración con RECGEN"

Investigadora Principal: Dra C Ayuso Proyecto Coordinado de Redes (FIS PI050408)

"Caracterización clínica y molecular en Distrofias de Retina: Enfermedad de Stargardt, Distrofia de Conos Bastones y Retinosquias utilizando múltiples aproximaciones" Investigadora Principal: Dra C Ayuso Fundacion Mutua Madrileña (julio 2006-Junio 2009)

CIBER (CIBER de Enfermedades Raras) Investigadora Principal: Dra C Ayuso. (FIS: CB06/07/0036) (2006-2009)

## PROYECCIÓN CIENTÍFICA

### PONENCIAS Y COMUNICACIONES A CONGRESOS Y OTRAS REUNIONES CIENTÍFICAS

Seminario Hospital Universitario La Paz. Enero 2006

"Distrofias de Retina". C. Ayuso

Redes de investigación biomédica en Genética, un modelo para la transferencia de la investigación a la práctica clínica: Eurogentest, redes españolas de investigación cooperativa y centros de Investigación en red. Hospital La Paz. Febrero 2006

Epidemiología, fisiopatología y caracterización clínica y molecular de las distrofias hereditarias de retina (EsRetNet). C. Ayuso

I Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Individualizada. FJD. Febrero 2006

Introduccion a las enfermedades de la retina. C. Ayuso

Diagnostico Prenatal: Perspectivas de futuro . C. Ramos y M. Rodriguez de Alba

XXII Curso monográfico de Pediatría. Madrid. Mayo 2006

Terapia génica. Consejo genético. C. Ayuso



Síndromes de microdelección y retraso mental. Isabel Lorda

**6th EURETINA Congress. Lisboa. Mayo 2006**  
The genetics of macular dystrophies. C. Ayuso

**Curso teórico-práctico obligatorio de preparación para la integración de los MIR 2006. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. Mayo 2006**  
Investigación en la FJD. C. Ayuso

**VI Jornada sobre enfermedades de la retina. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. Junio 2006**  
Introducción. Carmen Ayuso

**I Jornadas enfermedad Charcot-Marie-Tooth. Madrid. Junio 2006**  
Avances genéticos. Líneas de investigación. Prevención, diagnóstico prenatal y preimplantacional. M<sup>a</sup> J. Trujillo y C. Ayuso

**XXIII Congreso Nacional de Genética Humana. Valladolid. Junio 2006**  
"Nuevas herramientas moleculares citogenéticas en el diagnóstico cromosómico". C. Ramos

Estudio de anomalías cromosómicas en abortos espontáneos: desde la citogenética clásica hasta las técnicas de genética molecular. D Diego-Alvarez, C Ramos, J Diaz-Recasens, R Cardero-Merlo, M Rodriguez de Alba, MJ Trujillo-Tiebas, C Gonzalez-Gonzalez, C Ayuso, I Lorda-Sanchez.

Análisis mutacional del gen ABCA4 en pacientes españoles con distrofias de retina severas. R Riveiro-Alvarez, D Valverde, J Aguirre-Lamban, D Cantalapiedra, E Vallespin, B Garcia-Sandoval, M.J Trujillo-Tiebas, C Ramos, C Ayuso.

Caracterización molecular de la coroideremia en familias españolas. M Garcia-Hoyos, I Lorda-Sanchez, D Cantalapiedra, J Gallego-Merlo, D Diego-Alvarez, M.J Trujillo-Tiebas, E Vallespin, R Riveiro-Alvarez, M Rodriguez de Alba, C Ramos, C Ayuso. Aplicación de la técnica dHPLC al diagnóstico prenatal no invasivo en sangre materna A.Bustamante-Aragones, E.Vallespin, M.Rodriguez de Alba, D.Diego-Alvarez, R.Riveiro-Alvarez, C.Ayuso, C.Ramos

"Mutaciones asociadas a displasias óseas: estudio aplicado al diagnóstico prenatal y de abortos". MJ Trujillo-Tiebas, M Fenollar-Cortes, D Diego-Alvarez, N Perez-Gonzalez, C Ayuso, C Ramos, I Lorda-Sanchez.

Manchester birth defects disruption of long-range

control of sox9 as a cause of pierre robin sequence. D R FitzPatrick, J Fantès, D Klienjan, J Ramsay, M Lees, K Temple, G Black, C Ayuso, N Jamshidi, V van Heyningen, P Farlie

**IV Jornadas del Comité Científico de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Marzo 2006**  
"Diagnóstico Prenatal: Aspectos Citogenéticos y Moleculares" C. Ramos

**Jornada sobre Distonía. ALDE. Madrid. Octubre 2006**  
Bases genéticas de la Distonía. MJ Trujillo Tiebas

**XXIX Reunión Anual del ECEMC. Guadalajara. Octubre 2006**  
Malformaciones congénitas tras FIV: posibles mecanismos implicados. I. Lorda

**XXIII Congreso Nacional de Osteogenesis Imperfecta. 2006**  
Consejo genético en Osteogénesis Imperfecta. I. Lorda

**14th Retina International World Conference. Rio de Janeiro (Brasil). Octubre 2006**  
The Brazilian take away Message. C. Ayuso

**2nd International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs. Instituto de Salud Carlos III. Madrid. Octubre 2006**  
Genetic Testing for Rare Diseases in an International Perspective. Co-chairman: C. Ayuso

**Fundacion Conchita Rábago: presentacion de la memoria de actividades 2005. Madrid. Noviembre 2006**  
Presentacion resumen de los trabajos realizados por los becarios de la FCR. C. Ayuso

**37 Congrés Societat Catalana D'Oftalmologia. Barcelona. Noviembre 2006**  
Genética de la retina y retina pediátrica: Retinosis pigmentària. C. Ayuso

**ESHG Safe Workshop. European congress of human genetics. 2006**  
"Detection of a fetal mutation in maternal plasma at the 12th week of gestation by the use of the dHPLC technique" A. Bustamante-Aragonés, E.



Vallespín, M. Rodríguez de Alba, C. Ayuso, C. Ramos

**THE ARVO 2006 annual meeting. Fort lauderdale (EEUU). Abril 2006**

The Use of a Genotyping Microarray in Leber Congenital Amaurosis: Suspected Triallelism E.Vallespin-Garcia, D.Cantalapiedra, M.Garcia-Hoyos, R.Riveiro-Alvarez, B.Garcia-Sandoval, M.Trujillo-Tiebas, A.Gimenez, C.Ramos, C.Ayuso

Analysis of Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa Patients on the ARRP Genotyping Microarray (Disease Chip) R.Allikmets, J.Zernant, K.Jaakson, I.Lopez, E.Haamer, A.den Hollander, C.Ayuso, S.Banfi, F.P. M. Cremers, R.K. Koenekoop

New Type of Mutations in the Rep-1 Gene M.Garcia-Hoyos, D.Cantalapiedra, J.Gallego, D.Diego-Alvarez, E.Vallespin, R.Riveiro, M.Trujillo-Tiebas, M.Rodriguez de Alba, I.Lorda-Sanchez, C.Ayuso.

**European Congress Of Human Genetics. Amsterdam (Holanda). Mayo 2006**

De novo homozygous tandem duplication in a Spanish patient affected with CMT1A M. J. Trujillo-Tiebas, M. Fenollar-Cortes, J. Aguirre-Lamban, J. Gallego-Merlo, A. Gimenez-Pardo, I. Lorda-Sanchez, C. Ayuso;

MLPA as a screening of aneuploidy and unbalanced chromosomal rearrangements in spontaneous miscarriages D. Diego-Alvarez, M. Rodriguez de Alba, C. Ramos, M. J. Trujillo-Tiebas, M. A. Lopez-Martinez, J. Aneiros-Fernandez, C. Ayuso, I. Lorda-Sanchez;

Use of the Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) as a complementary technique for the assesment of a structural chromosomal mosaicism in prenatal diagnosis M. Rodriguez de Alba, D. Diego-Alvarez, J. Plaza-Arranz, A. Bustamante-Aragonés, C. Sanchez-Jimeno, F. Infantes, C. Ayuso, C. Ramos;

Triallelism in Leber Congenital Amaurosis: a clinical case E. Vallespin, D. Cantalapiedra, I. Tapias, M. Garcia-Hoyos, R. Riveiro-Alvarez, J. Aguirre-Lamban, M. J. Trujillo-Tiebas, C. Villaverde, B. Garcia-Sandoval, C. Ayuso;

Mutational Screening of the RP2 and the RPGR genes in Spanish families with X-Linked Retinitis Pigmentosa. M. García-Hoyos a, D. Cantalapiedra, B. Garcia-Sandoval, R. Riveiro, I. Lorda-Sánchez, M.J. Trujillo-Tiebas, M. Rodriguez de Alba, JM Millan, M. Baiget, Carmen Ramos, Carmen Ayuso

Partial paternal uniparental disomy (UPD) of chromosome 1 in one patient with Stargardt disease R. Riveiro-Alvarez, D Valverde, I. Lorda-Sanchez, MJ Trujillo-Tiebas, D Cantalapiedra, E Vallespin, J Aguirre-Lamban, C Ramos, C Ayuso, Es.Ret.Net

Detection of a fetal mutation in maternal plasma at the 12th week of gestation by the use of the dHPLC technique" Ana Bustamante-Aragones, Elena Vallespin-García, Marta Rodriguez de Alba, Carmen Ayuso, Carmen Ramos

Analysis of the role of the NR2E3 (Nuclear Receptor) gene in Retinal Dystrophies S Bernal, L de Jorge, T Solans, A. Bruix, C Ayuso, M. Baiget

Microarray based mutation analysis of ABCA4 gene in several retinal dystrophies from Spain. D. Valverde, R. Riveiro-Alvarez, M. Baiget, C. Ayuso, EsRet-Net

Mutational analysis of the BBS2 gene involved in Bardet-Biedl syndrome in Spanish patients Pereiro, D. Valverde, C. Ayuso, G. Antiñolo, JM. Millán, M. Carballo, M. Baiget

**XVIII Congreso Nacional Asociación Española de Técnicos de Laboratorio. Tenerife Mayo 2006**

Paciente con 33 repeticiones en sca 2 ¿este alelo justifica su ataxia? A.Giménez, MJ.Trujillo, I.Lorda, J.Gallego, C.Villaverde, F.Infantes, R.Cardero, E. Vallespin, R.Riveiro, C.Ayuso

Aplicación de la técnica MLPA para el estudio de distrofia muscular de Duchenne/Becker J. Gallego-Merlo; M. Fenollar-Cortés; A. Giménez; C. Villaverde; R. Cardero; M.A. López-Martínez; M. García-Hoyos; I. Lorda-Sánchez; M.J. Trujillo-Tiebas; C. Ayuso

Estudio del gen pax6 en una paciente clinicamente diagnosticada de aniridia y tumor de Wilms C.Villaverde Montero, J.Gallego-Merlo, M.J.Trujillo-Tiebas, E.Vallespin, A.Giménez, J.Aguirre-Lambán, D.Cantalapiedra, M.A.López-Martínez, C.Ayuso

**Jornada Sobre Enfermedades de la Retina. Madrid. Junio 2006**

"New type of mutations in REP1 gene" M Garcia-Hoyos, D Cantalapiedra, J Gallego-Merlo, D Diego-Alvarez, E Vallespin, R Riveiro-Alvarez, M.J Trujillo Tiebas, M Rodriguez de Alba, I Lorda-Sanchez, C Ayuso.

"Mutational screening of the RP2 and RPGR genes in spanish families with X-linked Retinitis Pigmentosa" M Garcia-Hoyos, D Cantalapiedra, B Garcia-Sandoval, R Riveiro-Alvarez, I Lorda-Sanchez, M.J Tru-



jillo-Tiebas, M Rodríguez de Alba, M Baiget, C Ramos, C Ayuso.

X-Linked juvenile Retinoschisis in 14 spanish families: Identification of 4 novel mutations" R Riveiro-Alvarez, M Garcia-Hoyos, D Cantalapiedra, A Queipo, C Ramos, M.J Trujillo-Tiebas, M Baiget, C Ayuso.

Non-invasive prenatal diagnosis of two inherited retinopathies" A.Bustamante-Aragones, E.Vallespin, M.Garcia-Hoyos, M.Rodríguez de Alba, M.J.Trujillo-Tiebas, I.Lorda, D.Diego-Alvarez, C.Ayuso, C.Ramos.

The use of a genotyping microarray in Leber Congenital Amaurosis: suspected triallelism" Elena Vallespin-Garcia, Diego Cantalapiedra, Maria Garcia-Hoyos, Rosa Riveiro-Alvarez, Blanca Garcia-Sandoval, M.Jose Trujillo-Tiebas, Ascension Gimenez-Pardo, Carmen Ramos.

"Triallelism in Leber Congenital Amaurosis: a clinical case" E Vallespin, D Cantalapiedra, I Tapias, Maria Garcia-Hoyos, R Riveiro-Alvarez, J Aguirre-Lamban, M.J Trujillo-Tiebas, C Villaverde, B Garcia-Sandoval, C Ayuso.

Estudio del gen PAX6 en una paciente clínicamente diagnosticada de aniridia y tumor de Wilms" C Villaverde-Montero, J Gallego-Merlo, M.J Trujillo-Tiebas, E Vallespin, A Gimenez-Pardo, J Aguirre-Lamban, D Cantalapiedra, MA Lopez-Martinez, C Ayuso.

### **3rd Marie Curie Conference on array-CGH and Molecular Cytogenetics. Leuven (Bélgica). Septiembre 2006**

Double chromosomal anomaly in a patient with idiopathic mental retardation resolved by array-CGH A. Bustamante-Aragónés, C. Sánchez-Jimeno, D. Diego-Alvarez, I. Lorda-Sánchez, M. Rodríguez de Alba, M. J. Trujillo-Tiebas, J. Vermeesch, C. Ramos

### **8th Course In Molecular Cytogenetics and Dna Microarrays Bertinoro (Italia). Setiembre 2006**

New molecular cytogenetic techniques: implications for genetic counselling of infertile couples D Diego-Alvarez, M Rodríguez de Alba, M J Trujillo-Tiebas, E Vallespín, A Bustamante-Aragónés, C Ramos, C Ayuso, I Lorda-Sánchez

### **PUBLICACIONES**

#### **En revistas**

-I Lorda-Sanchez; C Ramos, C Ayuso. Consulta genética y diagnóstico prenatal. *Pediatría Integral* Oct 2006; Vol X, Numero 8:559-570

-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.* 2006 Apr;21(4):958-66. Epub 2005 Dec 16.

-Jaijo T, Aller E, Oltra S, Beneyto M, Nájera C, Ayuso C, Baiget M, Carballo M, Antiñolo G, Valverde D, Moreno F, Vilela C, Perez-Garrigues H1, Navea A and Millán JM. Mutation Profile Of MYO7a Gene In Spanish Patients With Usher Syndrome Type I. *Hum Mutat.* 2006 Mar;27(3):290-1 PMID: 16470552

-Linda P. Jakobsen, Mary A. Knudsen, James Lespinnasse, Carmen Ayuso, Carmen Ramos, Merete Bugge, Niels Tommerup. The Genetic Basis of the Pierre Robin Sequence. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, March 2006, Vol. 43 No. 2: 155-159

-Thompson DA, Janecke AR, Lange J, Feathers KL, Hubner CA, McHenry CL, Stockton DW, Rammes-mayer G, Lupski JR, Antinolo G, Ayuso C, Baiget M, Gouras 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.* 2006 May 1;15(9):1559. PMID: 16617060

-MJ Gamundi, I Hernan, M Martínez-Gimeno, M Maseras, B García-Sandoval, C Ayuso, S Borrego, Miguel Carballo. Three novel and the common Arg677Ter RP1 protein truncating mutations causing autosomal dominant retinitis pigmentosa in a Spanish population. *BMC Med Genet.* 2006 Apr 5;7(1):35 PMID: 16597330

-M. J. Trujillo-Tiebas, C. González-González, I. Lorda-Sánchez1, M. E. Querejeta, C. Ayuso and C. Ramos. Prenatal Diagnosis of an 46, XX Male Fetus. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics* 2006 May 25; PMID: 16724267

-M. J. Trujillo-Tiebas, J. Gallego Merlo C. Ayuso. La enfermedad de Huntington: Una demencia que se hereda. *Biólogos* 9: 4 -8, 2006

-C. Ayuso, E Vallespin y B Garcia-Sandoval. Simposium: Investigación Traslacional en enfermedades hereditarias de la retina. *Comentarios. Vision* 28:2006

-E Aller, T Jaijo, M Beneyto, C Nájera, S Oltra, C Ayuso, M Baiget, M Carballo, G Antiñolo, D Valverde, F Moreno, C Vilela, D Collado, H Pérez-Garrigues, A Navea, JM Millán. Identification of 14 Novel Mutations in the Long Isoform of USH2A in Spanish





Patients with Usher Syndrome Type II. *JMG*;2006/041764 Nov;43(11):e55. PMID: 17085681

-Valverde D, Riveiro R, Bernal S, Jaakson K, Baiget M, Navarro R, Ayuso C. Microarray-based mutation analysis of the ABCA4 gene in Spanish patients with Stargardt disease: evidence of a prevalent mutated allele" *Mol Vision Mol Vis*. 2006 Aug 11;12:902-8. PMID: 16917483

-García-Hoyos M, Garcia-Sandoval B, Cantalpie-  
dra D, Riveiro R, Lorda-Sánchez I, Trujillo-Tiebas MJ, Millan J, Baiget M, Ramos C, Ayuso C. Mutational screening of the RP2 and the RPGR genes in Spanish families with X-Linked retinitis pigmentosa. *IOVS Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2006 Sep;47 (9) :3777-82. PMID: 16936086

-A Bustamante-Aragonés, M Garcia-Hoyos, M Rodríguez de Alba, C González-González, I Lorda-Sánchez, D Diego-Álvarez, MJ Trujillo-Tiebas, C Ayuso, C Ramos. Detection of a paternally inherited mutation in maternal plasma by the use of automatic sequencing. *Ann N. Y. Acad.Sci*.1075:108-117 (2006) PMID: 17108199

-Jian-Liang Li, Michael R. Hayden, Simon C Warby, Alexandra Durr, Patrick J Morrison, Martha Nance, Christopher A Ross, Russell L Margolis, Adam Rosenblatt, Ferdinando Squitieri, Luigi Frati, Estrella Gomez-Tortosa, Carmen Ayuso Garcia, Oksana Suchowersky, Mary Lou Klimek, Ronald J. A. Trent, Elizabeth McCusker, Andrea Novelletto, Marina Frontali, Jane S Paulsen, Randi Jones, Tetsuo Ashizawa, Alice Lazzarini, Vanessa C Wheeler, Ranjana Prakash, Gang Xu, Luc Djousse, Jayalakshmi Srinidhi Mysore, Tammy Gillis, Michael Hakky, L Adrienne Cupples, Marie H Saint-Hilaire, Jang-Ho J Cha, Steven M Hersch, John B Penney, Madaline B Harrison, Susan L Perlman, Andrea Zanko, Ruth K Abramson, Anthony J Lechich, Ayana Duckett, Karen Marder, P Michael Conneally, James F Gusella, Marcy E MacDonald and Richard H Myers. Genome-wide significance for a modifier of age at neurological onset in Huntington's Disease at 6q23-24: the HD MAPS study. *BMC Medical Genetics*, 7:71 (17 Aug 2006) doi:10.1186/1471-2350-7-71 <http://www.biomed-central.com/1471-2350/7/71>

-Riveiro R, Trujillo-Tiebas MJ, Cantalpie-  
dra D, Vallespin E, Villaverde C, Valverde D, Ayuso C. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt Disease 1 *Hum Genet*. 2006 JUL9(6):671. PMID: 17128450 [PubMed - in process]

-Riveiro R, Trujillo-Tiebas MJ, Gimenez A, Cantalpie-

dra D, Vallespin E, Villaverde C, Valverde D, Ayuso C. Gene symbol: NDP. Disease: Norrie Disease. *Hum Genet*. 2006 Jul;119(6):675. PMID: 17128466 [PubMed - in process]

-Riveiro R, Trujillo-Tiebas MJ, Cantalpie-  
dra D, Vallespin E, Villaverde C, Valverde D, Ayuso C. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt Disease 1 *Hum Genet*. 2006 Dec;118:775. PMID: [PubMed - indexed for MEDLINE]

-Vallespin E, Riveiro-Alvarez R, Aguirre-Lamban J, Cantalpie-  
dra D, Tapias I, Garcia-Sandoval B, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C. Gene symbol: CRB1. Disease: Leber Congenital Amaurosis *Hum Genet*. 2006 Jul;119(6):681 PMID: 17128490 [PubMed - in process]

-Vallespin E, Cantalpie-  
dra D, Garcia-Hoyos M, Riveiro R, Villaverde C, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C. Gene symbol: CRB1. Disease: Leber Congenital Amaurosis *Hum Genet*. 2006 Dec;118:774. PMID: [PubMed - indexed for MEDLINE]

-Vallespin E, Cantalpie-  
dra D, Garcia-Hoyos M, Riveiro R, Villaverde C, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C. Gene symbol: CRB1. Disease: Leber Congenital Amaurosis *Hum Genet*. 2006 Dec;118:775. PMID: [PubMed - indexed for MEDLINE]

-Vallespin E, Cantalpie-  
dra D, Garcia-Hoyos M, Riveiro R, Villaverde C, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C. Gene symbol: CRB1. Disease: Leber Congenital Amaurosis. *Hum Genet*. 2006 Dec;118:776. PMID: [PubMed - indexed for MEDLINE]

-Riveiro R, Trujillo-Tiebas MJ, Cantalpie-  
dra D, Vallespin E, Villaverde C, Valverde D, Ayuso C. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt Disease 1 *Hum Genet*. 2005 Dec;118:775. PMID: [PubMed - indexed for MEDLINE]

-Riveiro R, Trujillo-Tiebas MJ, Cantalpie-  
dra D, Vallespin E, Villaverde C, Valverde D, Ayuso C. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt Disease 1 *Hum Genet*. 2005 Dec;118:775. PMID: [PubMed - indexed for MEDLINE]

-Riveiro R, Trujillo-Tiebas MJ, Cantalpie-  
dra D, Vallespin E, Villaverde C, Valverde D, Ayuso C. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt Disease 1 *Hum Genet*. 2005 Dec;118:776. PMID: [PubMed - indexed for MEDLINE]

-Riveiro R, Trujillo-Tiebas MJ, Cantalpie-  
dra D, Vallespin E, Villaverde C, Valverde D, Ayuso C. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt Disease 1 *Hum Genet*. 2005 Dec;118:777. PMID: [PubMed - indexed for MEDLINE]

-V Martinez-Glez, I Lorda-Sanchez, J M Ramirez, P Ruiz-Barnes, M Rodriguez De Alba1, C Ramos, C



Ayuso. Clinical presentation of a variant of Axenfeld-Rieger syndrome associated with subtelomeric 6p deletion. *Eur J Med Genet.* 2006 Oct 28; PMID: 17157569

-A. Bustamante, M. García Hoyos, Marta Rodríguez de Alba, C. González, Dan Diego, M.J. Trujillo, C. Ayuso, C. Ramos Analysis by automatic sequence of an RP2 mutation in fetal DNA from Maternal Plasma. *N.Y. Acad. Sci.* Vol 1075. Pg:108- 117. 2006

### En libros

-M. C. González-González, M. García-Hoyos, M. J. Trujillo Tiebas, I. Lorda, M Rodríguez de Alba, F. Infantes, J. Gallego, C. Ayuso, C. Ramos Non-invasive prenatal diagnosis of cystic fibrosis using fetal DNA in maternal plasma. En *New Developments in Birth Defects Research* ISBN 1-60021-400-2 Editor: Nelson A. Gaslem Nova Science Publishers, Inc.

-C. Ayuso, I. Lorda-Sanchez. Caso 29. Síndrome de Turner. Niña de 14 años con amenorrea hipogonadismo y talla baja. En : *Casos Clínicos en Endocrinología*

-I. Lorda-Sanchez, y C. Ayuso. Caso 30. Síndrome de Klinefelter. Varón de 33 años con hipogonadismo y esterilidad. En : *Casos Clínicos en Endocrinología*

-I. Lorda-Sanchez y C. González-González. Caso 31. Síndrome de feminización testicular. Mujer de 21 años con amenorrea primaria . En : *Casos Clínicos en Endocrinología*

-I. Lorda-Sanchez y C. Ayuso. Caso 32. Síndrome de Prader-Willi. Niño de 8 años con obesidad, hipogonadismo y retraso mental. En : *Casos Clínicos en Endocrinología*

### CONFERENCIAS Y PARTICIPACIÓN EN MESAS REDONDAS Y SEMINARIOS

**Curso del doctorado bases genético-moleculares de la audición y la visión. Directores: Isabel Varela-Nieto, Pedro de la Villa y Felipe Moreno. Departamento de Bioquímica. Facultad de Medicina. UAM. Enero 2006**

"Genética de la retinosis pigmentaria". C. Ayuso

**2º Curso de Genética Humana. Directores: Julio Escribano y José Fernández Piqueras. Sociedad Española de Genética (SEG). Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid. Febrero de 2006.**

Asesoramiento genético. C. Ayuso

**Cátedra de Bioética y Biojurídica. UNESCO. Programa del Doctorado Coordinador: Dr. Nicolás Jouve de la Barreda. Madrid. Febrero 2006**  
"Diagnóstico Genético Preimplantatorio. Consejo Genético". C. Ayuso

**Curso de Técnicos de Laboratorio: Técnicas Aplicadas en el Laboratorio: Módulo I.- Citogenética. Aetel, FJD. Madrid. Marzo 2006**

División celular: Mitosis y Meiosis. Ciclo celular  
Concepto de citogenética. Cromosomas Humanos. Nomenclatura

Técnicas generales de obtención de cromosomas: Cultivo celular y sacrificio

Identificación de cromosomas. Bandeado cromosómico. Microscopio

Anomalías cromosómicas: Estructurales y numéricas.

Hibridación in situ Fluorescente (FISH).

Diagnóstico Prenatal. Diagnóstico preimplantacional.

Consejo Genético.

Profesorado: C. Ramos, C. Ayuso, I. Lorda, M. Rodríguez de Alba. Fernando Infantes. Rocio Cardero.

**Curso de Técnicos de Laboratorio: Técnicas Aplicadas en el Laboratorio: Módulo II.- Genética Molecular. Aetel, FJD. Madrid. Marzo 2006**

Introducción a la Genética Molecular Humana

Extracción de ADN

Amplificación de secuencias (PCR)

Electroforesis en gel

Secuenciación automática

Lectura de secuencias

Análisis de fragmentos de ADN

Genética molecular humana.

Ejemplos aplicados e interpretación de resultados

Profesorado: Dra. C. Ayuso, Dra. M.J. Trujillo, Dra. Rosa Riveiro, Ana Bustamante-Aragón, Dan Diego, Elena Vallespín, Jana Aguirre, Cristina Villaverde.

**19th Course in Medical Genetics. Curso híbrido del ESGM Valladolid. Abril 2006**

"Consejo genético en enfermedades del adulto". C. Ayuso

"Genética de las enfermedades oculares". C. Ayuso

"Esterilidad e Infertilidad: Ejemplo de estudio multidisciplinar". I. Lorda/M.J. Trujillo

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





Rodríguez de Alba

"Estrategias diagnósticas con técnicas moleculares: Enfermedad de Huntington como modelo". M.J. Trujillo

"Técnicas citogenético-moleculares en la resolución de problemas diagnósticos". I. Lorda/M. Rodríguez de Alba

"Heterogeneidad fenotípica en las translocaciones cromosómicas" C. Ramos

"Diagnóstico prenatal: estrategias y cuestiones" C. Ramos

**Cursos de formación para personal de la FJD. Curso de Técnicas Citogenéticas para enfermeras y especialistas en la FJD. Mayo 2006**

Conocimiento de la División celular: Mitosis y Meiosis. Ciclo celular. C. Ramos Corrales.

Concepto de citogenética. Cromosomas Humanos. Nomenclatura. M. Rodríguez de Alba.

Prácticas de cultivos celulares. R. Cardero. F. Infantes Barbero

Técnicas Generales de obtención de cromosomas: Cultivo celular y sacrificio. Anomalías cromosómicas: Estructurales y numéricas. I Lorda Sánchez. F Infantes Barbero.

Práctica de obtención de cromosomas: Cultivo celular y sacrificio. Identificación de cromosomas. M Rodríguez de Alba. F Infantes Barbero

Hibridación in situ Fluorescente (FISH). Diagnóstico Prenatal. Diagnóstico Preimplantacional. CRamos Corrales. I Lorda Sánchez.

Identificación de cromosomas. Bando cromosómico. Microscopio. M Rodríguez de Alba. R Cardero. F Infantes Barbero.

Consejo Genético. Ejemplos aplicados. Evaluación Final. C Ayuso García

**Curso de Genética para Enfermeras y Matronas. (ISCIII, Escuela Nacional de Sanidad. Madrid Septiembre 2006**

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

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

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

**Curso de Avances en Genética Clínica. Badajoz. Noviembre 2006**

Distrofias de Retina. C. Ayuso

Últimos avances en diagnóstico prenatal. C. Ramos

**1ª Reunión Internacional Sobre Investigación Traslacional y Medicina Individualizada. FJD. Madrid. Febrero 2006**

Symposium I: Investigación traslacional en enfermedades hereditarias de la retina". Introducción. C. Ayuso

**Delegación Territorial de Madrid ONCE. Madrid. Febrero 2006**

Asesoramiento Genético. Carmen Ayuso

**Cursos de La Granda, "De Cajal a la ciencia actual".. La Granda. Agosto 2006**

La investigación en la FJD. C. Ayuso

**Asociación de RP de Vitoria. Vitoria. Octubre 2006**

Distrofias de Retina. C. Ayuso

**Congreso Nacional De Hospitales Hospital, Ensino e Investigação. Lisboa. Noviembre 2006**

La investigación en la FJD. V del Pozo y C Ayuso

**Convención Nacional de Asociaciones de Retina "Pacientes e investigadores, un tandem necesario". Madrid. Noviembre 2006**

Plenario Científico: Discusión. C. Ayuso



## HONORES Y DISTINCIONES

### **Ayuso García, Carmen**

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH)

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico prenatal (AEDP) Miembro de la European Society of Human Genetics (ESHG)

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 FAARPEE

Miembro del CCMB Retina International.

Miembro de la comisión de calidad de la AEGH (área de Genética Molecular)

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

Experta externa de la The French National Research Agency (ANR) and the French Institute for Research on Rare Diseases (GIS-Institut des Maladies Rares)

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

Referee para las revistas IOVS, EJHG, Molecular Vision, BMJ on MG

Colaborador Clínico-Docente Vicerrectorado de Ciencias de la Salud. UAM

Miembro Comisión Técnica de Evaluación de Recursos Humanos. FIS, convocatoria de Contratos para investigadores del SNS .

Miembro de la Comisión Técnica de evaluación (contratos post-MIR FIS).

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

Miembro de la Comisión Técnica de Evaluación del Instituto de Salud Carlos III (proyectos) .

Coordinadora Adjunta del área de Medicina ANEP

Miembro de la Comisión Técnica para Elaboración de la convocatoria RETICS y CIBER del Instituto de Salud Carlos III (proyectos)

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 Comisión y Subdirectora de Investigación de la Fundación Jiménez Díaz

Miembro de la Comisión de Ética y Ensayos Clínicos (CEIC) de la Fundación Jiménez Díaz

Directora del 1er CONGRESO INTERNACIONAL MEDICINA PERSONALIZADA. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 9 Febrero 2006

Co. Directora del Curso AETEL: Técnicas aplicadas en el laboratorio de Genética Humana. Marzo 2006

Co. Directora del Curso Técnicas aplicadas en el laboratorio de Genética Humana: Citogenética. 3-7 Abril, 2006. FJD, Madrid, Spain

Directora de la VI Jornada sobre Enfermedades de la Retina. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 2-3 Junio 2006

Profesor honorario de Ginecología.

### **Ramos Corrales, Carmen**

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH)

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  
Colaborador Clínico-Docente Vicerrectorado de Ciencias de la Salud. UAM  
Coordinadora Hospitalaria de Cancer Familiar de la Fundación Jiménez-Díaz  
Profesor honorario de Ginecología.

**Trujillo Tiebas, M<sup>a</sup> José**

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH)  
Miembro de la Asociación Española de Genética Humana  
Miembro de la Asociación Española de Biólogos Analistas Clínicos  
Profesor honorario de Ginecología

**Rodríguez de Alba, Marta**

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

Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal  
Miembro de la European Cytogenetics Association  
Referee para la revista European Journal of Pediatrics  
Referee para la revista Haematologica  
Forum member de EUROAGENTEST ,WP4.1. Cytogenetics.  
Profesor honorario de Ginecología.  
Miembro del Comité de Acreditación de Laboratorios de Diagnóstico Prenatal en España

**Infantes Barbero, Fernando**

Miembro del Comité Científico del XIX 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**

2º Convocatoria de Premio Tesis Doctoral, Fundación Jiménez Díaz

**María García-Hoyos**

Capio Medical Award de investigación.  
C Ayuso y colaboradores Capio Health Care Spain (2006)