

PERSONAL

Jefes Asociados
Carmen Ayuso García
Carmen Ramos Corrales

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

Becarios
Dan Diego Álvarez
Elena Vallespín García
Ana Bustamante Aragonés
Diego Cantalapiedra de la Fuente
Jana Aguirre Lambán
Almudena Ávila Fernández

Contratados CIBERER
Rosa Riveiro Álvarez
Cristina Villaverde Montero
Miguel Ángel López Martínez

Asistentes voluntarios
Belén Gómez Domínguez

Mónica Martínez García
Marta de Andrés
Fernando Méndez Hernández

Personal externo en prácticas
Rosa C. Narvaiza
María Fenollar Cortés
Miriam Gutiérrez Serrano
Susana Maia Lopes

Colaboradores
M^a Ángeles Ibáñez Olías

Técnicos de Laboratorio
Fernando Infantes Barbero
Jesús Gallego Merlo Ascensión Giménez Pardo
Rocío de Libertad Cardero Merlo

Auxiliar
Teresa Barrero Ruíz

Secretarias
M^a Antonia Lucas Silva
Aurora Marín Escrich

LABOR ASISTENCIAL

CONSULTAS EXTERNAS

Consultas:

Primeras	1.251
Sucesivas	326
Alta resolución	1
Totales	1.568

LABOR ASISTENCIAL

Consultas genéticas	1.789
Consejos genéticos	376

Estudios ARN	26
Diagnóstico prenatal molecular	28

TÉCNICAS

Cariotipo en sangre periférica	335
Cariotipo líquido amniótico	550
Biopsias coriales	104
Estudio "rápido" de aneuploidías (FISH + QF-PCR)	248
Cariotipos en cultivo de tejidos	3
Cariotipo restos abortivos	202
Estudios ADN	1.819

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)

GENÉTICA

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

PREGRADUADOS

Facultad de Medicina, UAM

Patología Médica 5º Curso (Prof. A. Rovira) - Lecciones teóricas. "Diferenciación Sexual. Disgenesias Gonadales. Pseudohermafroditismos." C. Ayuso.

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

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

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

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

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

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

Escuela Universitaria de Enfermería, UAM

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

"La célula y su función." C. Ayuso.

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

"Reproducción celular y cáncer." C. Ayuso.

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).

Programas Formativos específicos teórico-prácticos

Seminarios y Sesiones clínicas Semanales

Tesis Doctorales (en curso)

"Aplicación de nuevas técnicas moleculares al estudio de alteraciones cromosómicas en abortos espontáneos." Doctorando: Dan Diego Álvarez. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: Isabel Lorda Sánchez.

"Diagnóstico prenatal no invasivo en sangre materna: optimización de las técnicas citogenético-moleculares y cuantificación y análisis de ADN fetal".

Doctoranda: Ana Bustamante Aragonés. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: Carmen Ramos.

"Estudio de las bases moleculares de las malformaciones congénitas esqueléticas."

Doctoranda: María Fenollar Cortés. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directoras: M^a José Trujillo Tiebas / C Ayuso.

"Amaurosis Congénita de Leber (LCA) y Retinosis Pigmentaria precoz: Estudio clínico y genético".

Doctoranda: Elena Vallespín García. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: Carmen Ayuso.

"Caracterización de las retinopatías causadas por mutaciones en el gen ABCA4."

Doctoranda: Jana Aguirre Lambán. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: Carmen Ayuso,

"Estudio genético de distrofias hereditarias de retina: búsqueda genómica de nuevos genes y loci".

Doctorando: Diego Cantalapie Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: Carmen Ayuso.

"Caracterización genética de distrofias hereditarias de retina autosómicas recesivas". Doctoranda:

Almudena Ávila Fernández. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: Carmen Ayuso.

Cursos de Doctorado

"Genética y Diagnóstico Prenatal Ultrasonico". Director: Prof. Díaz Recasens. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid. Marzo 2007

"Diagnóstico Prenatal Citogenético." C. Ramos.

"Diagnóstico prenatal de las Enfermedades Genéticas." C. Ayuso.

"Enfoque diagnóstico en los abortos de repetición." I. Lorda.

"Diagnóstico molecular de las displasias óseas." M.J. Trujillo.

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

IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid. Diciembre 2007

"Fundamentos de la Visión. Ciencias básicas en Oftalmología. Genética de la visión". Directora: Ayuso.

"Principios básicos de genética y biología molecular." C. Ayuso.

"Genética del ciclo visual." C. Ayuso.

"Seminario sobre análisis directo e indirecto de enfermedades genéticas oculares." D. Cantalapie
"Seminario sobre aplicación de microarrays a diagnóstico de distrofias hereditarias de retina." J. Aguirre y A. Ávila.

"Genética y molecular de las Ataxias y Neuropatías hereditarias". Madrid. Mayo 2007
Prof.: MJ Trujillo.

INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA (trabajos en curso)

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

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

"Proyecto Europeo Coordinado: Functional Genomics of the the retina in health and disease. (EVI-GENO-RET)" (6º Programa Marco UE) FP6-512036. Investigadora Principal Española: C. Ayuso.

"Diagnóstico prenatal no invasivo en sangre materna: optimización de las técnicas citogenético-moleculares y cuantificación y análisis de ADN fetal" (FIS PI040218).

Investigadora Principal: C Ramos.

"Estudio de la infertilidad: búsqueda de nuevas causas genéticas a través de la aplicación de nuevas técnicas. (FIS PI-05/0267). Investigadora Principal: I. Lorda.

"Caracterización genética en pacientes con distrofias de retina mediante genotipado de alto rendi-

miento: microarrays y otras técnicas. Casos esporádicos, precoces y no informativos". Proyecto Coordinado de Redes (FIS PI040193). Investigadora Principal: C. Ayuso.

"Caracterización clínica y molecular de distrofias de retina: Enfermedad de Stargardt, Distrofia de conos-bastones y Retinosquisis utilizando múltiples aproximaciones." Fundación Mutua Madrileña (Julio 2006-Junio 2009). Investigadora Principal: C. Ayuso.

"Caracterización molecular, funcional y fenotípica de varios tipos de distrofias de retina: Enfermedad de Stargardt (STGD), Distrofia de conos-bastones (DCB), Retinosis Pigmentaria (RP) y Amaurosis Congénita de Leber (LCA)". Proyecto Coordinado (FIS PI060027) (2007-2009). Investigadora Principal y Coordinadora: C. Ayuso.

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

"Estudio de las bases moleculares de las enfermedades congénitas: cardiovasculares, oculofaciales y esqueléticas" Fundación Ramón Areces (Ref: 4715/001 (Junio 2007- Junio 2010). Investigadora Principal: Mª José Trujillo Tiebas.

PROYECCIÓN CIENTÍFICA

PONENCIAS Y COMUNICACIONES A CONGRESOS Y OTRAS REUNIONES CIENTÍFICAS

II Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Individualizada. FJD. Febrero 2007

Simposium: "Últimos avances en Medicina Reproductiva." "Nuevas técnicas genéticas e infertilidad: Una ayuda en el asesoramiento a las parejas." I. Lorda

"Discusión." C. Ramos.

6th European Cytogenetics Conference. Estambul. Julio 2007

"Non invasive prenatal diagnosis". Marta Rodríguez de Alba.

Jornada sobre "El Síndrome de Marfan". Madrid. Octubre 2007

M.J. Trujillo Tiebas y C. Ayuso.

Jornadas de la AEDP: Calidad. Huesca. Octubre 2007

Programa Español de la AEDP para la acreditación

GENÉTICA

de laboratorios de citogenética prenatal. Carmen Ramos.

Eurogentest General Assembly 2007. Leuven. Noviembre 2007

"External Quality Assessment: views of stakeholders". Marta Rodríguez de Alba.

XXIV Congreso Nacional de Genética Humana. Alicante. Septiembre 2007

"Estimación de frecuencia de portadores de mutaciones en ABCA4 ¿debe ser revisada la prevalencia actual de la enfermedad de Stargardt?". Rosa Riveiro-Álvarez, Jana Aguirre-Lambán, Elena Vallespín, Diego Cantalapiedra, Almudena Ávila-Fernández, M^a José Trujillo-Tiebas, Carmen Ramos, Carmen Ayuso, CIBERER.

"Aproximación a la práctica clínica del diagnóstico del sexo fetal a partir de sangre materna del primer trimestre de gestación." Bustamante-Aragonés A, Rodríguez de Alba M, Cardero Merlo Rocio, Infantes F, Diego-Alvarez D, Avila-Fernández A, Ramos C.

I Reunión Anual del CIBERER.. Barcelona. Noviembre 2007

"Diagnóstico prenatal no invasivo y estudio molecular de abortos espontáneos". D. Diego-Álvarez, A. Bustamante-Aragonés, M. Rodríguez de Alba, F. Infantes, R. Cardero, I. Lorda-Sánchez, C. Ayuso, C. Ramos.

"Caracterización de Distrofias de Retina en población española." E. Vallespin, R. Riveiro-Álvarez, D. Cantalapiedra, J. Aguirre-Lambán, A. Ávila-Fernández, A. Giménez, C. Villaverde-Montero, MA López-Martínez, MJ. Trujillo-Tiebas, C. Ramos, C. Ayuso.

CNAPS V: Fifth international conference on circulating nucleic acids in plasma/serum. Moscú. Agosto 2007

"Application of the SnapShot technique for non-invasive prenatal diagnosis of Cystic Fibrosis: Report of three cases." Ana Bustamante-Aragones, M. Rodriguez de Alba, G. Glover, D. Diego-Alvarez, C. Ayuso, C. Ramos.

3rd Proretina research colloquium 2007 of the german. Potsdam. Marzo 2007

"Proposed Approach for the Molecular Diagnosis of Recessive Retinitis Pigmentosa Patients." Ávila-Fernández A., Cantalapiedra D., Vallespin E., Riveiro-Álvarez R., Aguirre-Lambán J., Giménez A., López-Martínez M., Trujillo-Tiebas MJ., Ayuso C.

Marie Curie Genome architecture in relation to disease. MC-Gardeu. Amsteram. Mayo 2007

Conference: "Molecular profiling of the genome". "The use of genotyping microarray in Leber Congenital Amaurosis."

Vallespin E, Cantalapiedra D, Riveiro-Alvarez R, Aguirre-Lamban J, Avila-Fernandez A, Gimenez A, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos C, Ayuso C.

"Genotyping microarray for diagnosis in 199 families affected with autosomal recessive retinitis pigmentosa."

A Avila-Fernandez, E Vallespin, D Cantalapiedra, R Riveiro-Alvarez, J Aguirre-Lamban, A Gimenez, MJ Trujillo-Tiebas, C Ayuso.

"18p de novo deletion studied by array cgh: a new approach for a phenotype map."

Dan Diego-Alvarez, Ana Bustamante-Aragones, Marta Rodriguez de Alba, Carmen Ayuso, Carmen Ramos, Isabel Lorda-Sanchez.

European Human Genetics Conference 2007. Niza. Junio 2007

"Foetal Sex Assessment in Maternal Plasma In The First Trimester of Gestation: Large Scale Validation Of The Technique For Clinical Purposes." Bustamante-Aragones A, Rodriguez de Alba M, Trujillo-Tiebas MJ, Plaza J*, Cardero-Merlo R, Infantes F, Gonzalez-Gonzalez C, Perez ML*, Ayuso C, Ramos C.

"Molecular Analysis Of ABCA4 and CRB1 Genes In one mixed Spanish family segregating Stargardt disease (STGD) and Leber Congenital Amaurosis (LCA)."

Riveiro-Alvarez R, Vallespin E, Cantalapiedra D, Aguirre-Lambán J, Ávila-Fernández A, Giménez-Pardo A, Trujillo-Tiebas MJ and Ayuso C.

"SOX2 anophthalmia syndrome: point mutations, large deletions and a broader phenotype." N. K. Ragge, P. Bakrania, D. J. Bunyan, A. Salt, A. Martin, J. A. Crolla, A. Wyatt, A. Fielder, J. Ainsworth, A. Moore, D. Laws, D. Pascuel-Salcedo, C. Ayuso, L. Allen, J. Collin, D. O. Robinson.

"Microarray-based mutation analysis of Bardet-Biedl genes in Spanish patients."

I. Pereiro, C. Ayuso, M. Baiget, G. Antiñolo, J. Millán, M. Carballo, D.Valverde.

"Rapid diagnosis of hydatidiform moles by QF-PCR."

D. Diego-Alvarez, R. C. Narvaiza, A. Avila-Fernandez, C. Ramos, R. Cardero-Merlo, M. J. Trujillo-Tiebas, J. Diaz-Recasens, J. Aneiros, I. Lorda-Sanchez.

"External Quality Assessment (EQA) in Europe." B. Quellhorst-Pawley, R. T. Howell, K. Held2, C. Ramos,

M. Rodríguez de Alba, B. H. Faas, G. Florida, O. Bartsch, K. Simola, M. Doco-Fenzy, N. Dastugue, F. Sole, Z. Zemanova, R. Hasting.

6th European Cytogenetics Conference. Estambul. Julio 2007

"Mosaicism and skewed inactivation of X-chromosome: its possible correlation to recurrent spontaneous abortions." Gutierrez-Serrano M; Diego-Alvarez D; Rodríguez de Alba M; Cardero-Merlo R; Infantes F; Ramos C; Plaza-Arranz J; Lorda-Sanchez I.

"Chromosomal constitution assessment of spontaneous miscarriages: cytogenetic and molecular approach." Diego-Alvarez D, Ramos C, Rodríguez de Alba M, Trujillo-Tiebas MJ, Bustamante-Aragones A, Vallespin E, Cardero-Merlo R, Infantes F, Diaz-Recasens J, Lorda-Sanchez I.

"An apparently active r(X) in a female patient with Kabuki like features." Rodríguez L, Diego-Alvarez D, Lorda-Sanchez I, Mansilla E, Gallardo FL, Martínez-Fernández ML, Arroyo-Muñoz ME and Martínez-Frías ML.

XXIV Congreso Nacional de Genética Humana. Alicante. Septiembre 2007

"Experiencia diagnóstica en un prenatal tras el uso del Kit Fragile X PCR (Abbott)."

MJ Trujillo, J Gallego, A Giménez, C Villaverde, M López Martínez, I Lorda, C Ayuso, CIBERER.

"Displasia tanatofórica Tipo I: Diagnóstico ecográfico y molecular de un caso en semana 18 de gestación." J Rueda, R Fraile, MJ Trujillo, J C Ayuso, I Ochando.

"Nuevas técnicas moleculares en el estudio de anomalías cromosómicas en abortos espontáneos." Diego Álvarez D, Bustamante Aragónés A, Cardero Merlo R, Rodríguez de Alba M, Ramos C, Vallespín E, Infantes F, Ayuso C, Díaz Recasens J, Lorda Sánchez I.

"Ceguera infantil hereditaria, Amaurosis Congénita de Leber: Estudio clínico y genético en 49 familias." Vallespín E, Cantalapiedra D, Riveiro Álvarez R, López Martínez MA, García Sandoval B, Tapias I, Aguirre Lambán J, Ávila Fernández A, Villaverde Montero C, Trujillo MJ, Ayuso C.

83 Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología. Las Palmas de Gran Canaria. Septiembre 2007

"Retinosis pigmentaria". Farpe, Fundaluce, Ayuso C, Coco R, Cuenca, Martín E.

EVER Congress. Solvenia. Octubre 2007

"The phenotype of retinal dystrophy in patients with CERKL mutations." Wilke R., Avila-Fernandez

A., Tapia I., Garcia-Sandoval B., Cantalapiedra D., Vallespin E., Ayuso C.

"A pan-European patient registry for retinal dystrophies and age related macular degeneration." Zrenner E, Wilke R, Troeger E, Ayuso C, Vallespin E, Silva E, Scholl H-P, Bellmann C, Ripp R, Poch O, Cunha-Vaz J, Sahel J, Chakravarthy U, Moore.

PUBLICACIONES

Capítulos en Libros

-Carmen Ayuso, Isabel Lorda-Sánchez. Caso 29. "Síndrome de Turner". Niña de 14 años con amenorrea hipogonadismo y talla baja. En: Casos Clínicos en Endocrinología Ed. J.R. Herrera Pombo. Editorial Habe 2007, 259-264.

-Isabel Lorda-Sánchez, y Carmen Ayuso. Caso 30. "Síndrome de Klinefelter". Varón de 33 años con hipogonadismo y esterilidad ". En: Casos Clínicos en Endocrinología Ed. J.R. Herrera Pombo. Editorial Habe 2007, 265-270.

-Isabel Lorda-Sanchez y Cristina González-González. Caso 31. "Síndrome de feminización testicular". Mujer de 21 años con amenorrea primaria. En: Casos Clínicos en Endocrinología Ed. J.R. Herrera Pombo. Editorial Habe 2007, 271-276.

-Isabel Lorda-Sanchez y Carmen Ayuso. Caso 32 "Síndrome de Prader-Willi". Niño de 8 años con obesidad, hipogonadismo y retraso mental. En: Casos Clínicos en Endocrinología Ed. J.R. Herrera Pombo. Editorial Habe 2007, 277-282.

-MJ Trujillo. "Aspectos genéticos de la distonía. Texto Científico (en web de ALDA Aragon).

En Revistas

-MJ Trujillo, I Lorda-Sánchez, M Fenollar Cortés, C Ayuso, C Ramos. *Biólogos*.

"Cuando los genes 'no dan la talla' .

-FJ Plaza, D Diego Álvarez, M Uriel, M Cañamares, J Calleja, M Rodríguez de Alba, C Ramos. "Diagnóstico prenatal de trisomía 9 en mosaico en el 2º trimestre de la gestación." *Progresos en Obstetricia y Ginecología* (En prensa, 2007).

-V Martinez-Glez, I Lorda-Sanchez, J M Ramirez, P Ruiz-Barnes, M Rodríguez De Alba1, C Ramos, C Ayuso. "Clinical presentation of a variant of Axenfeld-Rieger syndrome associated with subtelomeric 6p deletion." *Eur J Med Genet.* 2007 Mar-Apr;50(2): 120-7. PMID: 17157569.

-R.Riveiro-Alvarez, D.Valverde, I.Lorda-Sanchez, MJ Trujillo-Tiebas, D.Cantalapiedra, E.Vallespin J.Aguirre-Lamban, C.Ramos, C.Ayuso."Partial paternal uniparen-

GENÉTICA

- tal disomy (UPD) of chromosome 1 in a patient with Stargardt disease." *Molecular Vision* 2007; 13:96-101 PMID: 17277736.
- Jaijo T, Aller E, Beneyto M, Najera C, Graziano C, Turchetti D, Seri M, Ayuso C, Baiget M, Moreno F, Morera C, Perez-Garrigues H, Millan JM. "MYO7A Mutation Screening in Usher Syndrome Type I Patients from Diverse Origins." *J Med Genet*. 2007 Mar;44(3):e71.PMID: 17361009.
- Diana Valverde, Rosa Riveiro-Alvarez, Montserrat Baiget, Miguel Carballo, Guillermo Antónolo, José María Millán, Blanca Garcia Sandoval, Carmen Ayuso
"Spectrum of the ABCA4 gene mutations implicated in severe retinopathies from Spanish patients." *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2007 Mar; 48 (3):985-90. PMID: 17325136.
- Bakrania P, Robinson DO, Bunyan DJ, Salt A, Martin A, Crolla JA, Wyatt A, Fielder A, Ainsworth J, Moore A, Read SP, Uddin J, Laws D, Pascuel-Salcedo D, Ayuso C, Allen L, Collin JR, Ragge N. "SOX2 anophthalmia syndrome: twelve new cases demonstrating broader phenotype and high frequency of large gene deletions." *Br J Ophthalmol*. 2007;91:1471-6. PMID: 17522144.
- D. Diego-Alvarez, M.Rodríguez de Alba, R.Cardero-Merlo, J.Diaz-Recasens, C.Ayuso, C.Ramos, I.Lorda-Sanchez. "MLPA as a screening method of aneuploidy and unbalanced chromosomal rearrangements in spontaneous miscarriages." *Prenat Diagn* 2007 27:765-771. PMID: 17546698.
- Imma Hernan, María José Gamundi, Marta Muntanyola, María José Trujillo, Blanca Garcia-Sandoval, Carmen Ayuso, Monserrat Baiget, Miguel Carballo". High prevalence of mutations in peripherin/rds in autosomal dominant macular dystrophies in a Spanish population". *Mol Visión* 2007; 13:1031-1037. PMID: 17653047.
- Vallespin E, Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, Aguirre-Lambam J, Avila-Fernandez A, Lopez-Gimenez-Pardo A, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C". Gene symbol: CRB1." *Hum Genet*. 2007 Apr;121(2):297-8. PMID: 17598245.
- Trujillo-Tiebas MJ, Gómez-Garré P, Pérez-González N, Lorda-Sánchez I, Serratosa JM, Ayuso C". Gene symbol: EPM2A." *Hum Genet*. 2007 Apr;121(2):290 PMID: 17598230.
- Trujillo-Tiebas MJ, Gómez-garré P, Arguirre-Lambán J, Lorda-Sánchez I, Serratosa JM, Ayuso C. "Gene symbol: EPM2A." *Hum Genet*. 2007 Apr;121(2):290 PMID: 17598229.
- Trujillo-Tiebas MJ, Gómez-Garré P, Fenollar-Cortés M, Lorda-Sánchez I, Serratosa JM, Ayuso C. "Gene symbol: EPM2A" *Hum Genet*. 2007 Apr;121(2):290 PMID: 17598204.
- Villaverde-Montero C, García-Hoyos M, Giménez-Pardo A, Trujillo-Tiebas MJ, Baiget M, Ayuso C. "Gene symbol: RP2." *Hum Genet*. 2007 Apr;121(2):289 PMID: 17598203.
- Vallespin E, Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, Aguirre-Lambam J, Avila-Fernandez A, Lopez-Gimenez-Pardo A, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C. "Gene symbol: CRB1." *Hum Genet*. 2007 Apr;121(2):297-8. PMID: 17598198.
- Vallespin E, Millan JM, Riveiro-Alvarez R, Aguirre-Lamban J, Cantalapiedra D, Gallego J, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C.
"Gene symbol: CRB1." *Hum Genet*. 2007 Feb;120(6):914 PMID: 17438615.
- M.J.Trujillo-Tiebas; M.Garcia-Hoyos; N.Pérez-González; R.C.Narvaiza; J.M.Millán; C.Ayuso " Gene symbol: CHM (REP-1). Disease: Choroideraemia." Temporary Accession #: M20070105/12.33.48. *Hum Genet*. 2007 Feb.
- Villaverde C, Trujillo-Tiebas MJ, Garcia-Hoyos M, Narvaiza RC, Perez N, Guillén E, Ayuso C. "Novel human pathological mutations. Gene symbol: CHM. Disease: choroideraemia." *Hum Genet*. 2007; 121:648. PMID: 17879443.
- Villaverde C, Trujillo-Tiebas MJ, Garcia-Hoyos M, Narvaiza RC, Perez N, Garcia-Sandoval B, Ayuso C. "Novel human pathological mutations. Gene symbol: CHM. Disease: choroideraemia." *Hum Genet*. 2007; 121:648. / PMID: 17879444.
- Vallespin E, Cantalapiedra D, Riveiro-Alvarez R, Avila-Fernández A, Gimenez A, Lopez-Martinez MA, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos C, Ayuso C. "Mutation screening in 299 Spanish families with retinal dystrophies using a Leber Congenital Amaurosis genotyping microarray: mutations vs polymorphisms." *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2007 Dec;48(12):5653-61. / PMID: 18055816.
- Vallespin, E. López-Matínez, MA, Cantalapiedra, D., Riveiro-Alvarez, R., Aguirre-Lamban, J., Avila-Fernandez, A. Villaverde, C., Trujillo-Tiebas, M.J. and Ayuso, C.
"Frequency of CEP290 c.2991_1655A>G mutation in 175 Spanish families affected with Leber Congenital Amaurosis and early-onset Retinitis Pigmentosa." *Mol Vis*. 2007 Nov 27;13:2160-2. PMID: 18079693.
- Elen Aller, T Jaijo, M Beneyto, C Najera, C Morero, H Perez-Garrigues, C Ayuso, J M Millan. "Screening of the USH1G gene among Spanish patients with Usher syndrome." *Ophthalmic Genet*. 2007; 28:151-5.
- Amati-Bonneau P, Valentino ML, Reynier P, Gallardo ME, Bornstein B, Boissière A, Campos Y, Rivera H, de

la Aleja JG, Carroccia R, Iommarini L, Labauge P, Figarella-Branger D, Marcorelles P, Furby A, Beauvais K, Letournel F, Liguori R, La Morgia C, Montagna P, Liguori M, Zanna C, Rugolo M, Cossarizza A, Wissinger B, Verny C, Schwarzenbacher R, Martín MA, Arenas JI, Ayuso C, Garesse R, Lenaers G, Bonneau D, Carelli V. "OPA1 mutations induce mitochondrial DNA instability and optic atrophy 'plus' phenotypes." *Brain*. 2007 Dec 24; [Epub ahead of print] PMID: 18158317.

-Marta Rodríguez de Alba and Joris Vermeesch. "The fiftieth anniversary of prenatal karyotyping: time for a birthday or a memorial service?". *European Cytogenetics Association Newsletter* 19:13-21.

CONFERENCIAS Y PARTICIPACIÓN EN MESAS REDONDAS Y SEMINARIOS

Curso de Genética humana. Territorial CAP. MEC. Madrid. Febrero 2007

Co-Directoras: Carmen Ayuso y Carmen Ramos. Profesorado: C. Ayuso, C. Ramos, I. Lorda, Trujillo, M. Rodríguez de Alba, Ana Bustamante-Aragonés, Dan Diego-Álvarez, Elena Vallespín, Jana Aguirre, Almudena Ávila, Diego Cantalapiedra, Fernando Infantes, Rocío Cardero.

"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." Carmen Ayuso.

"Estructura de los cromosomas e Historia de la citogenética." Carmen Ramos.

"Nomenclatura y clasificación de las alteraciones cromosómicas." Marta Rodríguez de Alba

"Fenotipos asociados." Isabel Lorda.

"FISH y nuevas técnicas citogenéticas." Marta Rodríguez de Alba; Isabel Lorda; Fernando Infantes y Rocío Cardero.

"Mutaciones dinámicas y enfermedades humanas." Carmen Ayuso.

"Métodos diagnósticos en genética." M^a José Trujillo.

"Nuevos mecanismos mutacionales: udp, imprinting." Carmen Ayuso.

"Síndromes de genes continuos, heterogeneidad." Isabel Lorda.

"Técnicas moleculares: Southern, PCR, microsatélites, técnicas de detección de mutaciones, secuenciación." Ana Bustamante, Almudena Ávila, Dan Diego, Diego Cantalapiedra, Elena Vallespín y Jana Aguirre.

"Diagnóstico prenatal." Carmen Ramos.

"Consejo genético: aspectos clínicos." C. Ayuso.

"Bioética." Carmen Ramos.

"Farmacogenética y Terapia Génica." C. Ayuso.

Cátedra de Bioética y Biojurídica.UNESCO. Madrid. Febrero 2007

Programa del Doctorado. Coordinador: Nicolás Jouve de la Barreda. Curso 2006-2007.

"Diagnóstico Genético Preimplantatorio. Consejo Genético." Carmen Ayuso.

Seminario BlueGnome: "Exploring the clinical application of arrayCGH". FJD. Marzo 2007

"Presentación de un caso clínico: Síndrome de Kabuki." C. Ayuso, I. Lorda.

Curso Superior Consejo Genético. CEU Universidad Madrid. Abril 2007

"Consejo genético: Ejemplos prácticos." Carmen Ayuso.

"Esterilidad e infertilidad. Ejemplo de estudio interdisciplinar." MJ Trujillo y I. Lorda.

"Clases prácticas." Rosa Riveiro Álvarez, Diego Cantalapiedra, Dan Diego Álvarez, Elena Vallespín, Ana Bustamante Aragonés, Jana Aguirre Lambán, Almudena Ávila Fernández.

20th Course in Medical Genetics. Curso híbrido del ESGM. Valladolid. Mayo 2007

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

"Genética de las enfermedades oculares." Carmen Ayuso.

"Esterilidad e Infertilidad: Ejemplo de estudio multidisciplinar." Dra I. Lorda, Dra 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, Dra M. Rodríguez de Alba.

"Heterogeneidad fenotípica en las translocaciones cromosómicas." C. Ramos.

"Diagnóstico prenatal: estrategias y cuestiones." C. Ramos.

Charla Coloquio: Avances en la investigación de las distrofias de retina.Fundación Jiménez Díaz y Asociación Retina Madrid. Madrid. Julio 2007

GENÉTICA

"Actual proceso de investigación: Proyectos europeos Evi-Genoret y españoles" Carmen Ayuso.

"Avances en la investigación de las Distrofias de Retina hereditarias: Enfermedad de Norrie y Vitreoretinopatía exudativa, Retinosquisis juvenil, Enfermedad de Stargardt y formas asociadas". Rosa Riveiro Álvarez.

"Caracterización clínica y molecular de la Amaurosis Congénita de Leber (LCA). Bases de Datos. Nuevas herramientas diagnósticas." Elena Vallespín.

Cátedra de Bioética y Biojurídica. UNESCO. Madrid. Noviembre 2007

Programa del Doctorado. Coordinador: Nicolás Jouve de la Barreda.

Programa Bloque Ciencia Básica Curso 2007-2008

"Diagnóstico Genético Preimplantatorio. Consejo Genético." Carmen Ayuso.

Consejo genético en la Enfermedad de Huntington. Burgos. Noviembre 2007

MJ Trujillo.

Foro de Debate sobre farmacogenética. Santiago de Compostela. Noviembre 2007

"Desarrollo y traslación de la Farmacogenética en España." Carmen Ayuso.

Coloquio FARPE -Fundación Jiménez Díaz. Madrid. Noviembre 2007

"Distrofias de Retina: aproximaciones al diagnóstico y a la investigación genética"

Carmen Ayuso.

"Avances en el diagnóstico y en la investigación de las distrofias de retina hereditarias". Rosa Riveiro Alvarez.

"Caracterización molecular de las Distrofias de Retina en población española: Enfermedad de Stargardt y condiciones relacionadas". Jana Aguirre Lambán.

"Caracterización molecular de la Amaurosis Congénita de Leber (LCA) y de la Retinosis Pigmentaria de inicio precoz". Elena Vallespín.

"Caracterización genética en pacientes con Retinosis Pigmentaria: casos recesivos y esporádicos". Almudena Ávila.

"Aplicación de nuevas herramientas bioinformáticas: búsqueda de nuevos genes candidatos". Diego Cantalapie.

Diploma de Especialización derecho sanitario y bioética. III Edición. Escuela Nacional de Sanidad.

Instituto de Salud Carlos III. Madrid. Diciembre 2007

Módulo IV. Bioética, biomedicina, biotecnología y ética de la empresa sanitaria.

"Estudios genéticos en la práctica clínica: aspectos éticos." Carmen Ayuso.

Primera Reunión del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). Carmona (Sevilla). Febrero 2007

"Investigación del Grupo U704 en CIBER-ER." Carmen Ayuso.

2ª Reunión Internacional sobre investigación traslacional y medicina individualizada. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. Febrero 2007

"Introducción." Carmen Ayuso.

Tübingen University: Ocular Conferences. Tübingen University. Abril 2007

"Multidisciplinary and multicentric approach to research on Retinal dystrophies: The Spanish experience." Carmen Ayuso.

Universidad SEK: Campus de Santa Cruz la Real de Segovia. Mayo 2007

"Diagnóstico Prenatal No Invasivo." Ana Bustamante-Aragón.

Fundación Conchita Rábago: Lección Conmemorativa. Symposium Medicina Genómica. Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid. Mayo 2007

"Pasado, presente y futuro de un Servicio de Genética Médica hospitalario". Carmen Ayuso, Carmen Ramos, Isabel Lorda, M^a Jose Trujillo, Marta Rodríguez de Alba, F Infantes, J Gallego, A Giménez, R Cardero y cols.

Jornada sobre Los Ensayos Clínicos hoy. Dos cuestiones (casi) ineludibles: Dictamen Único y Farmacogenética. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. Junio 2007

"Farmacogenética: La perspectiva del genetista y del paciente." Carmen Ayuso.

VII Encuentro Estatal y I Encuentro Madrileño de Afectados Síndrome de Marfan.

Madrid. Octubre 2007

"De la genética a la farmacoterapia." Dras. María José Trujillo, Carmen Ayuso, Isabel Lorda.

VII Congreso Nacional de errores congénitos

del metabolismo, AECOM. Sevilla. Octubre 2007
"Indicaciones de estudios genéticos." Carmen Ayuso.

Convención Nacional de Asociaciones de Retina FARPE. Madrid. Noviembre 2007
"Introducción." Carmen Ayuso.

Jornadas: Aspectos éticos de la Investigación Biomédica: Controversias actuales. Madrid. Noviembre 2007

"Estudios genéticos hoy: desde la investigación a la práctica clínica." Carmen Ayuso.

XII Encuentro de Salud 2000/Fundamed. Madrid. Diciembre 2007
"¿Sustitución de Medicamentos Biotecnológicos?" Carmen Ayuso.

HONORES Y DISTINCIONES

Ayuso García, Carmen

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH).

Acreditación ANECA como Profesor Ayudante doctor y Profesor Contratado doctor para Universidad pública y Contratado en Universidad Privada (14 Septiembre 2007).

Representante del comité médico asesor de FARPE, CCMB Retina International.

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).

Miembro del Comité Científico de: VISION .Archivos Españoles de Oftalmología, Progresos en Diagnóstico y Tratamiento Prenatal.

Ophthalmic Genetics.

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

Miembro Comisión Técnica de Evaluación de Recursos Humanos. 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 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 2º Congreso Internacional Medicina Personalizada. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 8 Febrero 2007.

Co-directora del Curso: Genética humana y genómica. Comunidad de Madrid, Consejería de Educación.. Dirección del CAP de Carabanchel. Febrero 2007.

Co-organizadora del Seminario: "Exploring the clinical application of arrayCGH" BlueGnome, Fundación Jiménez Díaz. Madrid, 8th March 2007.

Directora del Symposium sobre Medicina Genómica. Lección Conmemorativa. Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid, 25 mayo 2007

Directora de la Jornada sobre CEICs y Ensayos Clínicos. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 26 Junio 2007.

Organizadora de Charla coloquio: Avances en la investigación de las Distrofias de Retina.

Fundación Jiménez Díaz y Asociación Retina Madrid. Madrid, 3 julio 2007.

Profesora honoraria de los Departamentos de Ginecología y de Pediatría (UAM).

Ramos Corrales, Carmen

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH).

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

Forum member de EUROAGENTEST, WP4.1. Cytogenetics.

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

Miembro de la European Society of Human Genetics.

GENÉTICA

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. Comunidad de Madrid. Consejería de Educación. Dirección del CAP de Carabanchel. Febrero 2007.
Profesora honoraria del Departamento de Ginecología (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 Cáncer Familiar de la Fundación Jiménez-Díaz.
Profesora honoraria del Departamento de Ginecología (UAM).

Trujillo Tiebas, M^a 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.
Profesora honoraria del Departamento de Ginecología (UAM).

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.
Referee para la revista Prenatal Diagnostic.
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 XX Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio (AETEL).
Miembro de la International Federation of Biomedical Laboratory Science.
Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.
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 "Nuevo Laboratorio".

Riveiro Álvarez, Rosa

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
1er Premio de Investigación Biomédica Clínica de la Fundación Jiménez Díaz.

Diego Álvarez, Dan

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
Profesor de la asignatura "Métodos Experimentales en Genética" en la Universidad SEK de Segovia.
Referee para la revista Molecular Cytogenetics.

PREMIOS

3^a Convocatoria de Premio Tesis Doctoral, Fundación Jiménez Díaz. Dra. Rosa Riveiro Álvarez: 1er Premio de Investigación Biomédica Clínica de la Fundación Jiménez Díaz.