

## 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

Dan Diego Álvarez  
Ana Bustamante Aragonés  
Diego Cantalapiedra de la Fuente  
Jana Aguirre Lambán  
Almudena Ávila Fernández  
Mónica Martínez García  
Belén Gómez Domínguez

### Contratados CIBERER

Rosa Riveiro Álvarez  
Miguel Ángel López Martínez  
Eva Aínse Martínez  
María García Hoyos

### Contratados investigación

Elena Vallespín García  
M<sup>a</sup> Mercedes Gallego Herrezuelo  
Carmen Laura Aúz Alexandre  
Ruth Fernández Sánchez

### Técnico de investigación (área de genómica)

Cristina Villaverde Montero

### Asistentes voluntarios

María Fenollar Cortés  
Pilar Nieto Zorrilla  
Marta de Andrés Dosouto  
Fernando Méndez Hernández  
Camilo Velez Monsalve  
Raquel Revilla Peñaranda

### Personal externo en prácticas

Ana Carrillo Redondo  
Nagore Garín Fernández  
Berta Almoguera Castillo

### Colaboradores

M<sup>a</sup> 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<sup>a</sup> Antonia Lucas Silva  
Aurora Marín Escrich  
Pilar Núñez Martín

## LABOR ASISTENCIAL

Consultas genéticas

1.556

Consejos genéticos

292

### TÉCNICAS

Cariotipo en sangre periférica

310

Cariotipo en líquido amniótico

671

Biopsias coriales

113

Estudio "rápido" de aneuploidías  
(FISH + QF-PCR)

713

Cariotipos en cultivo de tejidos

3

Cariotipo restos abortivos

273

Estudios ADN

1.909

Estudios ARN

51

D. Prenatal Molecular

20

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**

**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, 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**

5 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**

"Amaurosis Congénita de Leber (LCA) y Retinosis Pigmentaria precoz: Estudio clínico y genético." Doctoranda: E Vallespín García. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: C Ayuso. Fecha: 13 de Marzo de 2008. Calificación: Cum Laude.

"Aplicación de nuevas técnicas moleculares al estudio de alteraciones cromosómicas en abortos espontáneos." Doctorando: D Diego Álvarez. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: I Lorda Sánchez. Fecha: 1 de Febrero de 2008. Calificación: Cum Laude.

"Diagnóstico prenatal no invasivo en sangre materna: optimización de las técnicas citogenético-moleculares y cuantificación y análisis de ADN fetal." Doctoranda: A Bustamante Aragonés. Facultad de Biología. Universidad

Autónoma de Madrid. Directora: C Ramos. Fecha: 30 de Octubre de 2008. Calificación: Cum Laude.

**Tesis Doctorales (en curso)**

"Estudio de las bases moleculares de las malformaciones congénitas esqueléticas". Doctoranda: M Fenollar Cortés. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directoras: MªJ Trujillo Tiebas/Dra. C Ayuso.

"Caracterización de las retinopatías causadas por mutaciones en el gen ABCA4." Doctoranda: J Aguirre Lambán. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: C Ayuso

"Estudio genético de distrofias hereditarias de retina: búsqueda genómica de nuevos genes y loci". Doctorando: D Cantalapiedra. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: C Ayuso.

"Caracterización genética de distrofias hereditarias de retina autosómicas recesivas." Doctoranda: A Ávila Fernández. Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid. Directora: C Ayuso.

"Estudio de las bases moleculares de las enfermedades congénitas: cardiovasculares y oculo-faciales". Facultad de Biología. UAM. Directora: MªJ Trujillo .

**Cursos de Doctorado**

"Genética y Diagnóstico Prenatal Ultrasónico". Director: Díaz Recasens. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid. 3-4 Abril 2008.

"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". MJ Trujillo.

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

"Aspectos éticos y legales en Pediatría". Directoras: M Ruiz Moreno y A Leal. Servicio de Pediatría. FJD-Capio.

"Estudios genéticos en niños. Planteamientos éticos". Departamento de Pediatría. UAM. C Ayuso

"Fundamentos de la Visión. Ciencias básicas en Oftalmología. Genética de la visión". Directora: Ayuso. IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, Diciembre 2008.

"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 Cantalapiedra.

"Seminario sobre aplicación de microarrays a diagnóstico de distrofias hereditarias de retina". J Aguirre y A Ávila



## 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-GENORET)" (6º Programa Marco UE) FP6-512036. Investigadora Principal Española: C Ayuso.

"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 clínica y molecular de distrofias de retina: Enfermedad de Stargardt, Distrofia de conos-

bastones y Retinosquias 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: MJ Trujillo Tiebas.

## PROYECCIÓN CIENTÍFICA

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

**Jornada Ley de Investigación Biomédica, repercusión en la actividad de investigación de los hospitales. Hospital Universitario Puerta de Hierro. Madrid, enero 2008**

"Análisis genéticos". C Ayuso.

**III Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Individualizada." FJD febrero 2008**

Symposium: "Farmacogenética: aplicaciones médicas actuales". C Ayuso.

**Curso de genética para enfermeras y matronas. Escuela Nacional de Sanidad. Madrid, febrero 2008**

"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.

**III Jornada de bioética y sanidad en Castilla-La Mancha. Albacete, febrero 2008**

"Estudios genéticos en la práctica clínica: aspectos éticos". Mesa Redonda: Análisis de la Relación Sanitario-Paciente en las Instituciones Sanitarias del Siglo XXI. C Ayuso.

**Symposium Internacional de Inflamación y Enfermedades Reumáticas. Curso de formación continuada especializado. Avilés (Asturias) marzo 2008**

"La utilidad de la farmacogenética en reumatología: El ejemplo del Metotrexate y la Azatioprina". C Ayuso.

**Genética, genómica y medicina individualizada. Instituto Roche. Aranjuez, abril 2008**

"Papel de la genética clínica en el ámbito asistencial". C Ayuso.

**Jornadas de investigación clínica:muestras biológicas y biobancos. Hospital Ramón y Cajal. Madrid, abril 2008**

"Utilización de muestras clínicas para investigación genética". C Ayuso.

**II Reunión Científica CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). Granada, abril 2008**

"Presentación de Conclusiones y Necesidades del Área de Defectos Congénitos Y Desarrollo en CIBER-ER". C Ayuso.

**VII Congreso Internacional sobre enfermedades distróficas de la retina. Fundación Jiménez Díaz. Madrid abril 2008**

"Introducción". C Ayuso.

**Universidad de Vigo, abril 2008**

Conferencia "Nuevos Diagnósticos Genéticos: Preimplantatorio, Prenatal y Otros". C Ayuso.

**I Reunión Científica CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER): Area de de Defectos Congénitos Madrid, Fundación Jiménez Díaz, mayo 2008**

"Introducción Area de Defectos Congénitos Y desarrollo en CIBER-ER". C Ayuso.

**21th Course in Medical Genetics. Curso híbrido del ESGM. Valladolid mayo de 2008**

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

"Genética de las enfermedades oculares". C Ayuso.

**XL Lección Conmemorativa Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Simposium sobre Virología. Madrid, mayo 2008**

"Introducción". C Ayuso.

**XXI Congreso Nacional AETEL, Sevilla , mayo 2008**

Curso "Avances en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades genéticas y en técnicas de reproducción asistida". Consejo Genético y cuestiones éticas. C Ayuso.  
"¿Cómo se realiza el estudio genético de Aniridia". C Villaverde-Montero, MJ Trujillo-Tiebas, M Martínez-García, J Gallego, MA López-Martínez, E Vallespin, P Calvas, I Lorda, C Ayuso

**1988 – 2008. Vint anys a Catalunya. Commemoració del vintè aniversari de l'associació, junio 2008**

"Genética". C Ayuso.

**Reunión de grupos. Área de genética clínica y epidemiología genética. Sevilla, septiembre 2008**

"Otros programas CIBERER: Área de Defectos Congénitos". C Ayuso.

**84 Congreso anual de la SEO. Sevilla, septiembre 2008**

"Distrofias Hereditarias de Retina". C Ayuso.

**II Jornada sobre Enfermedades genéticas y Discapacidad. Madrid, octubre 2008**

"Diagnósticos Genéticos: Tipo de Tests Genéticos y ética". "Enfermedad de Huntington, diagnóstico, investigación y consejo genético". C Ayuso, I Lorda.

**Encuentro Comités Éticos de investigación clínica. "Investigación genética y manejo de muestras". Barcelona, octubre 2008**

Mesa Redonda "Evaluación de otros proyectos de investigación II" . C Ayuso.

**Difficult counselling cases (joint with EMPAG)**

**EMPAG/ESHG educational session ESHG Conference. Barcelona, mayo-junio 2008**

"Genetic counselling and genetic medicine in clinical practice in Spain". C Ayuso.

**European Human Genetics Conference. Barcelona mayo-junio 2008**

"Clinical practice of the incorporation of the non-invasive fetal gender assesment in maternal blood". A Bustamante Aragones, M Rodriguez de Alba, I Lorda-Sanchez, M Trujillo-Tiebas, M Garcia-Hoyos, A Avila-Fernandez, C Ayuso.

"Postnatal analysis of dwarfism due to mutations in FGFR3 gene in Spanish population". M Trujillo-Tiebas, M Fenollar-Cortés, M Martínez-García, C Ramos, J Gallego-Merlo, F Infantes, M Rodríguez de Alba, I Lorda-Sánchez, C Ayuso.

"Genetic Characterization in 301 Spanish Families Affected by Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa". A Avila-Fernandez, E Vallespin, D Cantalapiedra, R Riveiro-Alvarez, J Aguirre-Lamban, A Gimenez, M Lopez-Martinez, I Lorda-Sanchez, M Trujillo-Tiebas, C Ayuso.

"MLPA validation for prenatal diagnosis of chromosomal anomalies: retrospective study of 125 consecutive chorion villi samples". D Diego-Alvarez, C Ramos, B Gomez-Dominguez, R Cardero-Merlo, A Bustamante-Aragones, M Trujillo-Tiebas, C Auz-Alexandre, J Gallego-Merlo, A Gimenez-Pardo, F. Infantes, C. Ayuso, J. Diaz-Recasens, Garcia-Hoyos, R Riveiro-Alvarez, E Vallespin, A Avila-Fernandez, D Cantalapiedra, M Rodriguez de Alba, I Lorda-Sanchez.

"X-linked juvenile Retinoschisis (XLRS) in Spanish patients: common ancestries, hot spots and incomplete penetrance". R Riveiro-Alvarez, M Trujillo-Tiebas, M Garcia-Hoyos, D Diego-Alvarez, D Cantalapiedra, E Vallespin, J Aguirre-Lamban, A Avila-Fernandez, A Gimenez, C Ramos, C Ayuso.

"Genetic profile of the PCDH15 gene in probands with Usher syndrome type I". T Jaijo, A Oshima, E Aller, C Nájera, C Ayuso, WJ Kimberling, JM Millán.

"Prenatal analysis of dwarfism due to mutations in FGFR3 gene in Spanish population". M Fenollar-Cortés, M Martínez-García, M Rodríguez de Alba, D Diego-Álvarez, I Lorda-Sánchez, R Cardero, C Ramos, C Ayuso, M Trujillo-Tiebas.

"Novel mutations found in ABCA4 in Spanish families". J Aguirre-Lamban, R Riveiro-Alvarez, D Cantalapiedra, M Garcia-Hoyos, E Vallespin, A Avila-Fernandez, J Gallego-Merlo, M Lopez-Martinez, M Trujillo-Tiebas, C Ramos, C Ayuso.

"Disruptions of highly conserved, very distant regulatory elements on either side of SOX9 are associated with Pierre Robin sequence". J Fantès, S Benko, J Ramsay, J Amiel, S Heaney, D McBride, P Perry, D Kleinjan, S Thomas, N Jamshidi, C Gordon, C Golzio, V Abadie, C



Ayuso, M Holder-Espinasse, N Kilpatrick, P Thomas, A Pelet, M Vazquez, M Vekemans, A Munnich, P Farlie, H Etchevers, S Lyonnet, DR FitzPatrick.

**5th Annual Plenay Meeting. European HD Network. Lisboa, septiembre 2008**

"Diagnosis and Research of Huntington Disease: Spanish experience in a Genetic service". MJ Trujillo-Tiebas, J Gallego Merlo, A Bustamante-Aragonés, D Cantalapiedra, M Rodríguez de Alba, C Ramos, C González-González, P García Ruíz, C Hernández, L Rodríguez, C Linares, J de Felipe, A Martínez, I Lorda & C Ayuso.

**XIV Congreso Nacional de la AEDP. FJD, Madrid, noviembre 2008**

"Dudas éticas en la práctica del consejo genético". C Ayuso.

"Estudio colaborativo de abortos espontáneos: empleo de técnicas moleculares en muestras cuyo resultado citogenético no puede ser establecido". C Gonzalez-Gonzalez, D Diego-Alvarez, I Lorda-Sanchez, R Hernáez, C Arroyo, S Poyo, C Pingarrón, R Cardero, C Ramos, C Ayuso, A Siguín, F Sánchez-Escribano.

"Epidermolisis bullosa y diagnóstico prenatal". "5 situaciones, 5 consejos". MJ Trujillo-Tiebas, MJ Escámez, A Holguín, M García, N Cuadrado, I Camaño, JC López, JM Lasso, C Ayuso, M Del Río.

"321 Aproximación al diagnóstico prenatal precoz en pacientes afectados de Síndrome de Holt-Oram". M Martinez-Garcia, A Gonzalez-Meneses, J Gallego-Merlo, J Aguirre-Lamban M Garcia-Hoyos, I Lorda-Sanchez, Ayuso C, MJTrujillo-Tiebas.

"Diagnostico Fetal de Displasias Oseas : Consideraciones a raíz de tres casos". M Fenollar, Carrillo-Redondo A, I Pastor, F Infantes, Cardero-Merlo R, I Lorda-Sanchez, Ramos C, Ayuso C, MJ Trujillo-Tiebas.

"Diagnóstico de sexo fetal en plasma materno: aplicación clínica en una familia con Enfermedad de Norrie". R Riveiro-Álvarez, A Bustamante-Aragonés, MJ Trujillo-Tiebas, A Giménez, M García-Hoyos, D Cantalapiedra, E Vallespín, J Aguirre-Lambán, A Ávila-Fernández, C Ramos, C Ayuso.

**Congreso Aniridia. Palma de Mallorca, mayo 2008**

"¿Cómo se realiza el estudio genético de Anidria? resultados obtenidos en 31 familias españolas". C Villaverde-Montero, MJ Trujillo-Tiebas, M Martinez-Garcia, J Gallego, MA López-Martínez, E Vallespin, P Calvas, I Lorda, C Ayuso.

**XXI Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio. Sevilla, mayo 2008**

"Estudio Genético de la Enfermedad de Kennedy en 10 familias españolas".

"Elevada inestabilidad en una familia con Corea de

Huntington de 52 a 110 repeticiones en una sola generación". J Gallego Merlo, MJ Trujillo Tiebas, A Bustamante Aragonés, MA López Martínez, C Villaverde Montero, R Cardero Merlo, A Ávila Fernández, I Lorda Sánchez, C Ramos, C Ayuso.

"Estudio genético en familias españolas afectadas de Aniridia". C Villaverde Montero, J Gallego-Merlo, MA Lopez-Martinez, A Gimenez, J Aguirre, M Martinez, MJ Trujillo-Tiebas, C Ayuso.

"Diagnóstico de la Enfermedad de Gaucher en una Familia Extremeña Endogámica de 172 Individuos". MA López Martínez, J Gallego Merlo, MJ Trujillo Tiebas, P Bureo Dacal, N Bureo Gutiérrez, C Villaverde Montero, R Riveiro Álvarez, E Vallespín, M Martínez García, R Nicolás Miguel, C Ayuso.

**European Human Genetics Conference. Bcelona, mayo-junio 2008**

"Determination of a novel OA1 gene deletion identified by MLPA in a Spanish family". M Martínez-García, C Villaverde, M López-Martínez, R Cardero, D Cantalapiedra, E Vallespín, R Riveiro-Álvarez, M Rodríguez de Alba, M Trujillo-Tiebas, C Ayuso.

"Kilpat Disruptions of highly conserved, very distant regulatory elements on either side of SOX9 are asso". Fantes, Benko, Ramsay, Amiel, Heaney, McBride, Perry, Kleinjan, Thomas, Jamshidi, Gordon, Golzio, Abadie, Ayuso, Holder-Espinasse.

"Novel mutations found in ABCA4 in Spanish families". Aguirre-Lamban, Riveiro-Alvarez, Cantalapiedra, Garcia-Hoyos, Vallespin, Avila-Fernandez, Gallego-Merlo, Lopez-Martinez, Trujillo-Tiebas, Ramos. Ayuso

"Prenatal analysis of dwarfism due to mutations in FGFR3 gene in Spanish population". Fenollar-Cortés, Martínez-García, Rodríguez de Alba, Diego-Álvarez, Lorda-Sánchez, Cardero, Ramos, Ayuso.

"Genetic profile of the PCDH15 gene in probands with Usher syndrome type I". Jaijo, Oshima, Aller, Nájera, Ayuso, Kimberling.

"X-linked juvenile Retinoschisis (XLRS) in Spanish patients: common ancestries, hot spots and inco". Riveiro-Alvarez, Trujillo-Tiebas, Garcia-Hoyos, Diego-Alvarez, Cantalapiedra, Vallespin, Aguirre-Lamban, Avila-Fernandez, Gimenez, Ramos. Ayuso.

"MLPA validation for prenatal diagnosis of chromosomal anomalies: retrospective study". Diego-Alvarez, Ramos, Gomez-Dominguez, Cardero-Merlo, Bustamante-Aragones, Trujillo-Tiebas, Auz-Alexandre, Gallego-Merlo, Gimenez-Pardo, Infantes, Ayuso, Diaz-Recasens.

"Characterization in 301 Spanish Families Affected by Autosomal Recessive Retinitis Pigmen". Avila-Fernandez, Vallespin, Cantalapiedra, Riveiro-Alvarez, Aguirre-Lamban, Gimenez, Lopez-Martinez, Lorda-Sanchez, Trujillo-Tiebas. Ayuso.

"Postnatal analysis of dwarfism due to mutations in FGFR3 gene in Spanish population". Trujillo-Tiebas,

Fenollar-Cortés, Martínez-García, Ramos, Gallego-Merlo, Infantes, Rodríguez de Alba, Lorda-Sánchez, Ayuso. "Clinical practice of the incorporation of the non-invasive fetal gender assesment in maternal ". Bustamante Aragones, Rodriguez de Alba, Lorda-Sanchez, Trujillo-Tiebas, Garcia-Hoyos, Avila-Fernandez, Ayuso.

#### XXI Congreso de la Sociedad Española de Farmacología Clínica. Barcelona, octubre 2008

"Pharmacogenetic study of 90 genetic variants in Spanish schizophrenic patients and control population: preliminary results of genotyping array analysis". C Ayuso, B Gomez-Dominguez, F Abad-Santos, R Riveiro-Alvarez, J Novalbos, A Llerena, C Villaverde-Montero, MJ Trujillo-Tiebas, E Baca, M de Andres, R Lopez-Rodriguez, M Roman-Martinez, C Vaquero-Lorenzo, C Botillo, J Fernandez-Piqueras.

#### PUBLICACIONES

##### En revistas

-Maia-Lopes S, Castelo-Branco M, Silva E, Villaverde C, Aguirre J, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C. "Gene symbol: BEST1. Disease: Best macular dystrophy". Hum Genet. 2008 Feb; 123(1):110. PMID: 18386350 IF: 4,331.

-Maia-Lopes S, Castelo-Branco M, Silva E, Aguirre J, Riveiro-Alvarez R, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C. "Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy". Hum Genet. 2008 Feb; 123(1):111. PMID: 18386365 IF: 4,331

-Aguirre-Lamban J, Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, Vallespin E, Avila-Fernandez A, Villaverde-Montero C, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C. "Gene symbol: ABCA4. Disease: Macular dystrophy". Hum Genet. 2008 Oct;124(3):321. No abstract available. PMID: 18846660 IF: 4,331.

-Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, Vallespin E, Aguirre-Lamban J, Avila-Fernandez A, Gimenez A, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C. "Gene symbol: NDP. Disease: Norrie disease". Hum Genet. 2008 Oct;124(3):308. No abstract available. PMID: 18846645 IF: 4,331.

-Riveiro-Alvarez R, Gimenez A, Trujillo-Tiebas MJ, Cantalapiedra D, Vallespin E, Aguirre-Lamban J, Avila-Fernandez A, Ayuso C. "Gene symbol: RS1. Disease: Retinoschisis, X linked juvenile". Hum Genet. 2008 Oct;124(3):307-8. No abstract available. PMID: 1884664 IF: 4,331.

-Giménez A, Riveiro R, Trujillo-Tiebas MJ, Aguirre J, Avila A, García-Hoyos M, Ayuso C. "Gene symbol: RPGR. Disease: Retinitis Pigmentosa". Hum Genet. 2008 Oct;124(3):303. No abstract available. PMID: 18846630 IF: 4,331.

-Villaverde C, Trujillo-Tiebas MJ, López-Martinez MA, Giménez-Pardo A, Cantalapiedra D, Vallespin E, García-Hoyos M, Ayuso C. "Gene symbol: CHM.

Disease: Choroideraemia". Hum Genet. 2008 Oct;124(3):302. No abstract available. PMID: 18846629 IF: 4,331.

-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 JJ, Ayuso C, Garesse R, Lenaers G, Bonneau D, Carelli V. "OPA1 mutations induce mitochondrial DNA instability and optic atrophy 'plus' phenotypes". Brain 2008 Feb;131(Pt 2):338-51. PMID: 18158317 IF: 7,535.

-R Riveiro-Alvarez, Elena Vallespin, Robert Wilke, Blanca Garcia-Sandoval, Diego Cantalapiedra, Jana Aguirre-Lamban, Almudena Avila, Ascension Gimenez, M<sup>a</sup> Jose Trujillo-Tiebas, Carmen Ayuso. "Molecular analysis of ABCA4 and CRB1 genes in one mixed Spanish family segregating Stargardt disease and Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa". Mol Vision 2008 Feb 4;14:262-7. PMID: 18334942 IF: 2,239.

-Sara Bernal, Laura de Jorge, Rafael Navarro, Teresa Solans, Miguel Carballo, Imma Hernan, María José Gamundi, Carmen Ayuso Garcia, Montserrat Baiget. "Analysis of the involvement of the NR2E3 gene in Autosomal Recessive". Retinal Dystrophies SCLin Genet 2008 Apr;73(4):360-6. Epub 2008 Feb 20 PMID: 18294254 IF: 3,276.

-Garcia-Hoyos M, MJ Trujillo, Lorda-Sanchez I, Gómez-Garre P, Cantalapiedra D, Bustamante A, Diego-Alvarez D, Gallego-Merlo J, C Villaverde, Ramos C, Ayuso C. "New type of mutations in three choroideremia spanish families". IOVS Invest Ophthalmol Vis Sci. 2008 Apr;49(4):1315-21. PMID: 18385043 IF: 4,148.

-M Fenollar-Cortés, J Gallego-Merlo, MJ Trujillo-Tiebas, I Lorda-Sánchez, & C Ayuso. "Two non-contiguous duplications in the DMD gene in a Spanish family: possible mechanism". Journal of Neurogenetics 2008 Jan-Mar;22(1):93-101. PMID: 18363165.

-Bustamante-Aragones A, Rodriguez de Alba M, Gonzalez-Gonzalez C, Trujillo-Tiebas MJ, Diego-Alvarez D, Vallespin E, Plaza J, Ayuso C, Ramos C. "Foetal sex determination in maternal blood from the seventh week of gestation and its role in diagnosing haemophilia in the foetuses of female carriers". Haemophilia. 2008 May; 14(3):593-8 PMID: 18328062.

-Bustamante-Aragones A, Gallego-Merlo J, Trujillo-Tiebas MJ, de Alba MR, Gonzalez-Gonzalez C, Glover G, Diego-Alvarez D, Ayuso C, Ramos C. "New strategy for the prenatal detection/exclusion of paternal cystic fibrosis mutations in maternal plasma". J Cyst Fibros. 2008 Jun 21. PMID: 18573697.

-A Avila-Fernandez, Rosa Riveiro-Alvarez, Elena Vallespin, R Wilke, I Tapias, D Cantalapiedra, J Aguirre-Lamban, A Gimenez, MJ Trujillo-Tiebas, C Ayuso.



"CERKL mutations and associated phenotypes in seven Spanish families with autosomal recessive retinitis pigmentosa". Invest Ophthalmol Vis Sci. 2008 Jun;49(6):2709-13. PMID: 18515597 IF: 4,148.

-Lawrence C. S. Tam, Anna-Sophia Kiang, Avril Kennan, Paul F. Kenna, Naomi Chadderton, Marius Ader, Arpad Palfi, Aileen Aherne, Matthew Campbell, Alison Reynolds, Alex McKee, Marian M. Humphries, Carmen Ayuso, Jane Farrar and Pete Humphries. "Therapeutic benefit derived from RNAi-mediated ablation of IMPDH1 transcripts in a murine model of autosomal dominant retinitis pigmentosa (RP10)". Hum Mol Genet. 2008 Jul 15;17(14):2084-100. Epub 2008 Apr 1. PMID: 18385099.

-Bustamante-Aragones A, Vallespin E, Rodriguez de Alba M, Trujillo-Tiebas MJ, Gonzalez-Gonzalez C, Diego-Alvarez D, Riveiro-Alvarez R, Lorda-Sanchez I, Ayuso C, Ramos C. "Early non-invasive prenatal detection of a fetal CRB1 mutation causing Leber Congenital Amaurosis". Mol Vis 2008 Aug 4; 14:1388-94 PMID: 18682814 IF: 2,239.

-González-González MC, Garcia-Hoyos M, Trujillo-Tiebas MJ, Bustamante Aragonés A, Rodriguez de Alba M, Alvarez DD, Diaz-Recasens J, Ayuso C, Ramos C. "Improvement in strategies for the non-invasive prenatal diagnosis of Huntington disease". J Assist Reprod Genet. 2008 Oct 14. [Epub ahead of print]. PMID: 18853247.

-Alexander Wyatt, Preeti Bakrania, David J Bunyan, Robert J Osborne, John A Crolla, Alison Salt, Carmen Ayuso, Ruth Newbury-Ecob, Y Abou-Rayyah, J Richard O Collin, David Robinson, Nicola Ragge. "Novel Heterozygous OTX2 Mutations and Whole Gene Deletions in Anophthalmia, Microphthalmia and Coloboma". Human Mutat 2008 Sep 9. [Epub ahead of print] PMID: 18781617.

-Peggy Reuter Katja Koeppen<sup>1</sup>, Thomas Ladewig, Susanne Kohl, Britta Baumann, Achromatopsia Clinical Study Group (Carmen Ayuso) and Bernd Wissinger. "Mutations in CNGA3 impair trafficking or function of cone CNG channels resulting in achromatopsia". Human Mutat 2008 Oct;29(10):1228-36. PMID: 18521937.

-Riveiro-Alvarez R, Aguirre-Lamban J, Lopez-Martinez MA, Trujillo-Tiebas MJ, Cantalapiedra D, Vallespin E, Avila-Fernandez A, Ramos C, Ayuso C. "Frequency of ABCA4 mutations in 278 Spanish controls: an insight into the prevalence of autosomal recessive Stargardt disease (arSTGD)". Br J Ophthalmol. 2008 Oct 31. [Epub ahead of print] PMID: 18977788.

-Aguirre-Lamban J, Riveiro-Alvarez R, Maia-Lopes S, Cantalapiedra D, Vallespin E, Avila-Fernandez A, Villaverde-Montero C, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos C, Ayuso C. "Molecular analysis of the ABCA4 gene for reliable detection of allelic variations in Spanish patients: identification of 21 novel variants". Br J Ophthalmol. 2008 Nov 21. [Epub ahead of print] PMID: 19028736.

-D Valverde Pereiro, Ines Vallespin, Elena Ayuso, Carmen Borrego, Salud; Baiget, Montserrat.

"Complexity of Phenotype-Genotype correlations in Spanish patients with RDH12 mutations". Invest Ophthalmol Vis Sci. 2008 Nov 14. [Epub ahead of print] PMID: 19011012 IF: 4,148.

-Bustamante-Aragones A, Trujillo-Tiebas MJ, Gallego-Merlo J, Rodriguez de Alba M, Gonzalez-Gonzalez C, Cantalapiedra D, Ayuso C, Ramos C. "Prenatal diagnosis of Huntington disease in maternal plasma: direct and indirect study". Eur J Neurol. 2008 Dec;15(12):1338-44. PMID: 19049551.

#### Capítulos en libros

-C Ayuso, M<sup>a</sup>J Trujillo, C Villaverde, E Vallespín, I Lorda. "Implicaciones genéticas en la Aniridia". Capitulo 3 Sección I: Aspectos básicos en Aniridia. En: Estado Actual y Protocolos de Actuación en la Aniridia Congénita.

-M Baiget, F Palau y V Volpini y C Ayuso. "Patología Molecular Hereditaria II. Enfermedades neuromusculares, neurodegenerativas y neurosensoriales". Capítulo 9. Genética médica. En: Patología Médica" 16ª Edición 2008. Edición ed. Editado por: ELSEVIER. Farreras Rozman, Barcelona 2008. ISBN13: 978848086349-0.

#### CONFERENCIAS Y PARTICIPACIÓN EN MESAS REDONDAS Y SEMINARIOS

##### Cátedra de Bioética y Biojurídica. UNESCO. Madrid, noviembre 2008

Programa del Doctorado. Coordinador: Dr. Nicolás Jouve de la Barreda. 2008-2009. "Diagnóstico Genético Preimplantatorio. Consejo Genético." C Ayuso.

##### 21h Course in Medical Genetics. Valladolid, mayo 2008

Curso híbrido del ESGM. "Consejo genético en enfermedades del adulto". C Ayuso.

"Genética de las enfermedades oculares". C Ayuso.

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

##### III Reunión Internacional sobre investigación traslacional y medicina individualizada". FJD, Madrid, febrero 2008

"Introducción". C 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 Universida Privada.  
 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 Eavlución de Recursos Humanos. FIS.  
 Miembro Comisión Técnica de Eavlución de Investigación Cooperativa Miembro Comisión de Selección para la financiación de Investigación Cooperativa.  
 Miembro de la Comision Técnica de Evaluación del Instituto de Salud Carlos III (proyectos).  
 Coordinadora Adjunta del área de Medicina ANEP.  
 Coordinadora de II Area de Defectos Conngenitos y Desarrollo. Comision de Direccion CIBER de Enfermedades raras.  
 Miembro de la Comision Técnica para Elaboración de la convocatoria RETICS y CIBER del Instituto de Salud Carlos III (proyectos).  
 Representante española de la AEGH en el organismo europeo EMQN.  
 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.  
 Miembro del Consejo Asesor de la Cátedra de Bioética y Biojurídica de la UNESCO.  
 Miembro del Comité de Bioética (CBBA) del Instituto de Salud Carlos III.  
 Miembro del Comité de Bioética de España.  
 Directora del 3er Congreso Internacional Medicina Personalizada. Madrid, Fundacion Jiménez Díaz, 21 Febrero 2008.  
 Presidenta del Comité organizador VII Congreso Internacional sobre enfermedades disgtróficas de

la retina. Fundacion Jiménez Díaz. Madrid 23-25 Abril 2008.

Organizadora de la 1 Reunión Científica CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER): Area de de Defectos Congénitos. Madrid, 9 mayo 2008.  
 Directora del Simposium sobre Virología. XL Lección Conmemorativa Fundacion Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid, 20 mayo 2008.  
 Co-Directora de la cátedra de patrocinio "Medicina Genómica" CAPIO-UAM.  
 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 EUROGENTEST ,WP4.1. Cytogenetics.  
 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.  
 Profesora honoraria del Dpto. 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 Cancer Familiar de la Fundación Jiménez-Díaz.  
 Profesora honoraria del Departamento de Ginecología (UAM).

### **Trujillo Tiebas, Mª 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 Diagnosis.

Forum member de EUROGENTEST,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".

**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.