



PERSONAL

Jefes Asociado
Carmen Ayuso García
Carmen Ramos Corrales

Médicos Adjuntos
Isabel Lorda Sánchez
Marta Rodríguez de Alba Freiría

Técnico De Laboratorio
Rocío de Libertad Cardero Merlo

Oficial Administrativo
Pilar Núñez Martín

LABOR ASISTENCIAL

HOSPITALIZACIÓN

Camas	
Altas	
Estancias	
Estancia Media	
Hospital Día	

CONSULTAS EXTERNAS

Primeras visitas	1.668
Sucesivas	288
Alta resolución	
TOTAL	1.956

URGENCIAS

Sin ingreso	
Con ingreso	
TOTAL Asistidas	

TÉCNICAS

Cariotipo en sangre periférica	473
Cariotipo en líquido amniótico	641
Cariotipo en biopsias coriales	121
Estudio "rápido" de aneuploidías (FISH + QF-PCR)	834
Cariotipos en cultivo de tejidos	2
Cariotipo restos abortivos	310
D. Prenatal NO INVASIVO	49
D. Genético Preimplantatorio	33
Estudios ADN	2132
Estudios ARN	51
D. Prenatal Molecular	17
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 Jiménez Díaz 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."
Dra. C. Ayuso.

Pediatría 4º Curso (Prof. M. Ruíz Moreno).- Lecciones teóricas
"Etiología y clasificación de la enfermedades prenatales. Enfermedades prenatales de origen genético". Dra. C. Ayuso.
"Alteraciones monogénicas. Mecanismo de producción y patrones de herencia". Dra. C. Ayuso.
"Cromosomopatías. Incidencia, clasificación, mecanismos etiopatogénicos fundamentales". Dra. C. Ayuso.
"Enfermedades prenatales producidas por agentes exógenos. Etiología y mecanismos patogénicos básicos". Dra. C. Ayuso.

"Prevención y tratamiento de las enfermedades prenatales. Prevención Primaria. Prevención Secundaria". Dra. 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". Dra. C. Ayuso.
"La célula: Código Genético". Dra. C. Ayuso.
"Reproducción celular y cáncer". Dra. 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 LEÍDAS

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

Doctoranda: Jana Aguirre Lambán

Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

Directora: Dra. Carmen Ayuso

Fecha: 17 de Diciembre de 2009

Calificación: Cum Laude

TESIS DOCTORALES (en curso)

“Estudio de las bases moleculares de las malformaciones congénitas esqueléticas”.

Doctoranda: María Fenollar Cortés

Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

Directoras: Dra. M^a José Trujillo Tiebas / Dra.

Carmen Ayuso

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

Doctorando: Diego Cantalapiedra de la Fuente

Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

Directora: Dra. Carmen Ayuso

“Caracterización genética de distrofias hereditarias de retina autosómicas recesivas”.

Doctoranda: Almudena Ávila Fernández

Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

Directora: Dra. Carmen Ayuso

“Estudio de las bases moleculares de las enfermedades congénitas: cardiovasculares y oculofaciales”.

Doctoranda: Mónica Martínez García

Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

Directora: Dra. M^a José Trujillo Tiebas

“Utilidad de la farmacogenética para predecir la eficacia y la seguridad de risperidona y otros antipsicóticos atípicos”.

Doctoranda: Berta Almoguera Castillo

Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

Directora: Dra. Carmen Ayuso

“Nuevas estrategias para el diagnóstico fetal de mutaciones paternas en sangre periférica de gestantes”.

Doctoranda: Carol Patricia Lozano Santos

Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

Directora: Dra. Carmen Ramos

“Estudio de Distrofias de Retina autosómicas recesivas y otras DR: a) Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas”.

Doctoranda: Sorina Daniela Tatu

Facultad de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

Directora: Dra. Carmen Ayuso

CURSOS DE DOCTORADO (TÍTULO DEL CURSO, DIRECTOR Y FECHAS).

“Diagnóstico Prenatal y Enfermedades Congénitas”

Director: Prof. Díaz Recasens

Facultad de Medicina.- Universidad Autónoma de Madrid. 12 y 13 Marzo 2009. Nº DE CRÉDITOS: 3

“Diagnóstico Prenatal Citogenético.” Dra. C. Ramos

“Diagnóstico prenatal de las Enfermedades Genéticas.” Dra. C. Ayuso

“Enfoque diagnóstico en los abortos de repetición.” Dra. I. Lorda

“Diagnóstico molecular de las displasias óseas.” Dra. M.J. Trujillo

“Nuevas técnicas de diagnóstico no invasivo.” Dra. M. Rodríguez de Alba

“Fundamentos de la Visión. Ciencias básicas en Oftalmología. Genética de la visión”.

Directora: Dra. Ayuso

IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 15 de Diciembre de 2009.

- “Principios básicos de genética y biología molecular” R. Riveiro-Álvarez.

- “Seminario sobre Análisis directo e indirecto de enfermedades genéticas oculares”. D. Cantalapiedra.

- “Seminario sobre Caracterización clínica y molecular de la enfermedad de Stargardt y formas asociadas”. J. Aguirre.

- “Terapia génica para las enfermedades oculares”. M. García-Hoyos.



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.

Dra. C. Ramos & Dra. M. Rodríguez de Alba (Cytogenetics Diagnosis).

Dra. C. Ayuso (Genetic Counselling).

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

"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: Dra. C. Ayuso.

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

"Aplicación de chips de ADN (arrays) a la identificación de nuevos genes y al diagnóstico de algunas enfermedades genéticas: malformaciones congénitas, enfermedades oculares y epilepsias". Proyecto Intramural INTRA/07/704.1 CIBERER (2007-09). Investigadora Principal y Coordinadora: Dra. C. Ayuso.

"Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA): aplicación al diagnóstico molecular de las distrofias musculares de Duchenne y de Becker (DMD/DMB)". Proyecto Intramural INTRA/07/705,2 CIBERER (2007-09). Investigadora: Dra. 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: Dra Mª José Trujillo Tiebas.

"Trasplante de células madre epidérmicas alogénicas histocompatibles: desarrollo de un recurso clínico eficaz para pacientes con Epidermólisis Bullosa Distrófica recesiva". Proyecto Intramural INTRA/08/714,1 CIBERER (2008-09). Investigadora: Dra. C. Ayuso.

"Utilidad de la farmacogenética para predecir la eficacia y la seguridad de Risperidona y otros antipsicóticos atípicos". Proyecto Coordinado (FIS EC07/90393) (2008-2010). Investigadora Principal y Coordinadora: Dra C. Ayuso.

"Aplicación de Chips de ADN (Arrays) al diagnóstico de las enfermedades Oculogenéticas: Comparación con las técnicas convencionales". Proyecto Coordinado (FIS PI07/90285) (2008-2010). Evaluación de tecnologías sanitarias. Investigadora Principal y Coordinadora: Dra. C. Ayuso.

"Evaluación molecular de EYS como gen responsable de distrofias hereditarias de retina en población española". Proyecto Intramural INTRA/09/702.1 CIBERER (2009). Investigadora: Dra. C. Ayuso.

"Análisis de la prevalencia y distribución alélica de las ataxias espinocerebelosas dominantes en España". Proyecto Intramural INTRA/09/711,3 CIBERER (2009). Investigadora: Dra C. Ayuso.

"Genotipado de SNPs de genes de los sistemas dopaminérgico, serotoninérgico, adrenérgico, catecolaminérgico y de metabolismo (CITOCROMOS P450) en pacientes con déficit de atención/hiperactividad respondedores y no respondedores al metilfenidato". Proyecto Intramural INTRA/09/753,2 CIBERER (2009). Investigadora Principal: Dra. C. Ayuso.

"Línea de intensificación año 2009". ISCIII INT07/112 2008. Investigadora Principal: Dra. C. Ayuso.

CONSORCIO DE APOYO A LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED. (ISCIII CAI08/01/0032). Investigadora Principal y miembro del Consejo rector: Dra C. Ayuso.

"Incorporación a la práctica clínica de la determinación del Factor RhD Fetal mediante su análisis en sangre materna. Validación de la técnica mediante PCR a Tiempo Real". Proyecto



(PI08/90335) de Evaluación de tecnologías sanitarias. Investigadora Principal: Dra. Rodríguez de Alba.

"Nuevas estrategias para el diagnóstico fetal de mutaciones paternas en sangre periférica de gestantes". Proyecto (PI08/1456). Investigadora Principal: Dra. Ramos Corrales.

"Caracterización genómica y post-genómica de Amaurosis Congénita de Leber y Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva. Análisis de los genes CERKL y CEP290". Proyecto Ayudas Merck

Serono de Investigación 2009 (2009). Investigadora Principal: Dra C. Ayuso.

Grupo de trabajo "Cáncer en Síndromes genéticos polimalformativos". Coordinador: Dr. Víctor Martínez-González (CIBERER-AEGH). Isabel Lorda y Carmen Ayuso representantes del grupo de Aniridia.

Equipo multidisciplinar del "Primer Día Nacional de la Epidermolisis Ampollosa" celebrado en el Hospital Niño Jesús, en Madrid el 14 de enero de 2009: C. Ayuso, I. Lorda, MJ Trujillo y M. A. López.

PROYECCIÓN CIENTÍFICA

PONENCIAS Y COMUNICACIONES A CONGRESOS Y OTRAS REUNIONES CIENTÍFICAS

Ponencias

"Introducción".

Carmen Ayuso

DÍA DE LA EPIDERMOLISIS AMPOLLOSA -CIBERER
Hospital Niño Jesús, Madrid, 14 Enero 2009.

"Distrofias Retinianas".

Carmen Ayuso.

Mesa Redonda: Traslación de la actividad de investigación del CIBERER al paciente.

DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS.

ISCIII, Madrid, 26 de Febrero de 2009.

"Abordaje y diagnóstico en la enfermedad de Gaucher".

MJ Trujillo Tiebas.

XXXVII CURSO MONOGRÁFICO DE PEDIATRÍA.

Hospital de San Rafael, Madrid, 27 de Febrero de 2009.

"Aportaciones del diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de la retina en la actualidad".

Carmen Ayuso.

Mesa Redonda: "Distrofias retinianas: ¿Qué hay de nuevo?"

XIII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE RETINA Y VÍTREO (SERV).

Madrid, 20 y 21 de Marzo de 2009.

"Ingeniería genética humana: manipulación del ADN: ¿curar o seleccionar?"

MJ Trujillo Tiebas.

LA NUEVA GENÉTICA: PROMESAS Y RIESGOS. Curso de Libre configuración. La nueva genética: promesas y riesgos".

Colegio Mayor Fundación SEPI, Madrid, 26 de Marzo de 2009.

"Capacidad predictiva, estigmatización y discriminación".

Carmen Ayuso.

Universidad del País Vasco/ Sarriko-

XVI JORNADAS SOBRE DERECHO Y GENOMA HUMANO.

Bilbao, 4 y 5 de Mayo de 2009.

"Craneosinóstosis Sindrómicas".

MJ Trujillo Tiebas y M. Fenollar Cortés.

X ENCUESTRO DE PADRES. Asociación de Sd. de Apert.

Madrid, 7 de Junio de 2009.

"Evaluación de estudios farmacogenéticos por los CEICs".

Carmen Ayuso.

Instituto Roche

III JORNADA FARMACOGENÉTICA HACIA LA APLICACIÓN CLÍNICA.

Madrid, 17 de Junio de 2009.

"Necesidad de un diagnóstico completo y confirmado. Presentación".

Carmen Ayuso.

XI JORNADAS FUNDALUCE 2009.

Madrid, 21-22 de Octubre de 2009.

Mesa redonda: "Aspectos particulares de los ensayos clínicos en enfermedades raras".

Moderadora Carmen Ayuso.
JORNADA SOBRE ÉTICA DE LA INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS.
Madrid, 28 de Octubre de 2009.

“Sesión I: Diagnóstico Genético Preimplantatorio”.
Moderadora Carmen Ayuso.
JORNADA ANUAL DE LA AEDP.
Murcia, 6 de Noviembre de 2009.

“El consejo genético en la Distrofia Muscular de Duchenne”.
Isabel Lorda.
XXVI CONGRESO ASEM de Enfermedades Neuromusculares.
Santander, 7 de Noviembre de 2009.

“Estudios Farmacogenéticos: Tipos y experiencia en su aplicación”.
Carmen Ayuso.
SEMINARIOS TEOFILO HERNANDO
Instituto Teófilo Hernando d i+d del Medicamento –
Facultad de Medicina UAM
Departamento de Farmacología y Terapéutica.
Madrid, 19 de Noviembre de 2009.

“Controversias éticas en torno a los análisis genéticos. Casos prácticos”.
Carmen Ayuso.
II JORNADAS DE ASPECTOS ÉTICOS DE LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA: MUESTRAS BIOBANCOS Y PRUEBAS GENÉTICAS.
IISIII, Madrid 28 Noviembre 2009.

“Mecanismos genéticos en la evolución y enfermedades”.
Ponente y moderadora: MJ Trujillo Tiebas.
MEDICINA EVOLUCIONISTA Y SU APLICACIÓN EN ALERGIA E INMUNOLOGÍA.
Hospital de la Princesa, Madrid, 2 de Diciembre de 2009.

Comunicaciones Orales

EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2009
Viena, 23 - 26 de Mayo de 2009
“Further analysis with Multiplex Ligation dependent Probe Amplification (MLPA) of the ABCA4 gene in Spanish patients with retinal dystrophies”.
J. Aguirre-Lamban, R. Riveiro-Alvarez, D. Cantalapiedra, M. Garcia-Hoyos, E. Vallespin, A. Avila-Fernandez, C Villaverde-Montero, MJ. Trujillo-Tiebas, C. Ramos, C. Ayuso.
“Screening of the CERKL c.238+1G>A mutation in 124 Spanish families affected by Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa”.

A. Avila-Fernandez, E. Vallespin, D. Cantalapiedra, M. García-Hoyos, R. Riveiro-Alvarez, J. Aguirre-Lamban A. Gimenez, M. J. Trujillo-Tiebas, C. Ayuso.
“Combined indirect strategy for efficient genetic diagnosis of autosomal recessive retinitis pigmentosa”.
D. Cantalapiedra, A. Ávila-Fernández, M. A. López-Martínez, C. L. Aúz-Alexandre, E. Vallespin, M. García-Hoyos, R. Riveiro-Álvarez, J. Aguirre-Lambán, M. Cortón, M. J. Brión, Á. Carracedo, C. Ayuso.
“Achievements in the NIPD of monogenic disorders: a prenatal diagnosis unit experience”.
A. Bustamante Aragones, C. Gonzalez Gonzalez, M. Rodriguez de Alba, E. Vallespin, M. Garcia Hoyos, J. Gallego Merlo, E. Ainse, C. Perez Cerdá, M. Trujillo Tiebas.

XXII CONGRESO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE TÉCNICOS DE LABORATORIO (AETEL)
Palma de Mallorca, 28-31 de Mayo de 2009.
“Análisis del gen NR2E3 en Familias Españolas diagnosticadas de Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante”.
Miguel Ángel López Martínez, Cristina Villaverde Montero, Rocío Cardero Merlo, Ascensión Giménez Pardo, Camilo Vélez Monsalve, María García Hoyos, Maribel López Molina, Rosa Riveiro Álvarez, Mónica Martínez García, Jana Aguirre Lambán, Diego Cantalapiedra de la Fuente, Almudena Ávila Fernández, Belén Gómez Domínguez, Elena Vallespín García, María José Trujillo Tiebas, Blanca García Sandoval, Carmen Ayuso.
“Estudio genético en 38 familias españolas diagnosticadas de Atrofia Óptica Autosómica Dominante”.
C. Villaverde-Montero, J. Gallego-Merlo, J. Aguirre, E. Ainse, A. Giménez, MA. López Martínez, M. Martínez-García, M.J. Trujillo-Tiebas, P. Bonneau, C. Ayuso.
“Determinación precoz del sexo fetal en sangre materna en gestaciones con riesgo de enfermedades ligadas al X”.
Eva Ainse, Rocío Cardero Merlo, Jesús Gallego Merlo, Camilo Vélez Monsalve, Miguel Ángel López Martínez, Ana Bustamante Aragonés, Carmen Ramos.

XXV CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA
Santiago de Compostela, 17-19 de Junio de 2009.
“Caracterización Clínica y Genética de 315 Familias Españolas Afectadas de Retinosis Pigmentaria”.
Ávila-Fernández A, Vallespín E, Cantalapiedra D, Giménez A, García-Hoyos M, Riveiro-Álvarez R,



Aguirre-Lambán J, Bustamante-Aragonés A, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C.

"Determinación del factor Rh fetal en sangre materna de gestantes RhD(-)".

A. Bustamante-Aragonés, E. Aínse, F. Méndez, A. Ávila-Fernández, M. Rodríguez de Alba, J. Plaza, J. Díaz-Recasens, C. Ayuso, C. Ramos.

"Haplotipo fundador específico en pacientes españoles con Epidermolisis Bullosa Distrófica Recessiva (EBDR)".

Sánchez-Jimeno C, Cuadrado-Corrales N, Escámez MJ, García M, Illera N, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Jorcano JL, Del Río M.

"Osteocondrodisplasia metafisiaria tipo McKusick, Segundo caso diagnosticado genéticamente en España".

Fenollar-Cortés, M; González-Meneses A.; Martínez-García M.; Lorda-Sánchez I.; Ayuso C; Trujillo MJ

"Caracterización molecular de las familias españolas clínicamente diagnosticadas de Retinosis Pigmentaria ligada al cromosoma X".

María García-Hoyos, Ascensión Giménez, Miguel Ángel López-Martínez, María José Trujillo-Tiebas, Rosa Riveiro-Álvarez, Diego Cantalapiedra, Jana Aguirre-Lambán, Almudena Ávila-Fernández, Carmen Ramos, Carmen Ayuso.

III JORNADA DE ENFERMERÍA

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 24 de Junio de 2009.

"Determinación precoz del sexo fetal en sangre maternal en gestaciones con riesgo de enfermedades ligadas al X".

Eva Aínse, Rocío Cardero Merlo, Jesús Gallego Merlo, Camilo Vélez Monsalve, Miguel Ángel López Martínez, Ana Bustamante Aragonés, Carmen Ramos.

VII EUROPEAN CYTOGENETICS CONFERENCE

Estocolmo, 4-7 de Julio de 2009

"Full monosomy 21: new cytogenetic and molecular perspectives".

M. Martínez-García, E. Aínse, A. Bustamante-Aragonés, M. García-Hoyos, B. Gómez-Domínguez, D. Diego-Álvarez, R. Cardero, M. Rodríguez de Alba, C. Ramos, I. Lorda-Sánchez.

XVIII REUNIÓN DE FARMACÓLOGOS DE LA COMUNIDAD DE MADRID. FARMADRID 2009
Madrid, 10 de Julio de 2009.

"Concordancia de dos métodos de genotipado para enzimas megabolizadoras y transportador de serotonina".

Lourdes del Castillo, Manuel Román, Belén Gómez, Rosario López, M^a José Trujillo, Jesús Novalbos, Carmen Ayuso, Francisco Abad-Santos.

V Congreso de la Sociedad Española de Terapia Génica y Celular

Granada, 30 de Septiembre al 2 de Octubre de 2009

"Towards personalized gene targeting-based therapeutics for Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa patients of Spanish origin".

Cuadrado-Corrales N, Sánchez-Jimeno C Murillas R, Almarza D, García M, Escámez MJ, Illera N, Trujillo-Tieba MJ, Ayuso C, Jorcano JL, Meana A, Larcher, F and Del Río M.

III CONGRESO NACIONAL DE LABORATORIO CLÍNICO.

Valencia, 14-16 de Octubre de 2009

"Estudio molecular de Fibrosis Quística mediante Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification".

N. Garín Fernández, A. Delmiro Magdalena, J. Gallego Merlo, M. Trujillo Tiebas, C. Ayuso y E. Moriente Quer.

59th ANNUAL MEETING OF THE AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS.

Honolulu, Hawaii, USA, 20-24 de Octubre de 2009

"Discovery and functional análisis of a new retinitis pigmentosa gene, C2orf71".

L. M. Baye, D. Y. Nishimura, C. C. Searby, A. Avila, C. Ayuso, D. Valverde, E. M. Stone, D. C. Slusarski, V. C. Sheffield.

III REUNIÓN CIENTÍFICA ANUAL CIBERER, FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ.

El Escorial, Madrid 28 de Octubre de 2009.

"Estudio Molecular de Pacientes Diagnosticados de Síndrome de Holt-Oram y Abortos con Malformación de Miembros o Polimalformados".

Martínez-García M., Cardero R., Lorda I., Ramos C., Trujillo-Tiebas, M.

6TH INTERNATIONAL CONFERENCE ON CIRCULATING NUCLEIC ACIDS IN PLASMA AND SERUM (CNAPS-VI)

Hong Kong, 9-11 de Noviembre de 2009.

"Both sides of the NIPD in a Spanish prenatal diagnosis unit: clinical practice and translational research".

Bustamante-Aragones A, Rodriguez de Alba M, Gonzalez-Gonzalez C, Aínse E, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Ramos C.



RARE DISEASES II: HEARING AND SIGHT LOSS.

Sant Feliu de Guixols, Gerona, 22-27 Noviembre 2009.

"Clinical and Genetic Stratified Study in 283 Spanish Families Affected by Retinitis Pigmentosa Using the arRP Genotyping Microarray".

Ávila-Fernández A, Cantalapiedra D, Vallespín E, García-Hoyos M, Jaijo T, Aller E, Giménez A, Riveiro-Álvarez R, Aguirre-Lambán J, Bustamante-Aragonés A, Millán JM, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C

"Mutation Screening of 133 Spanish families with Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa by Genotyping microarray".

Carmen Ayuso, Maria Garcia-Hoyos, Fiona Blanco-Kelly, Diego Cantalapiedra, Rosa Riveiro-Álvarez, Almudena Avila-Fernández, Jana Aguirre-Lambán, Miguel Angel Lopez, Ascensión Jimenez, Cristina Villaverde, Miguel Carballo, Maria Jose Trujillo-Tiebas, Carmen Ramos.

XXII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOLOGÍA CLÍNICA

Badajoz, 13-15 de Octubre de 2009

"Pharmacogenetic study of 90 genetic variants in Spanish schizophrenic patients and control population: preliminary results of genotyping array analysis".

B. Almoguera, B. Gomez-Dominguez, R. Riveiro-Alvarez, C. Villaverde-Montero, M.J. Trujillo-Tiebas, P. Dorado, E. Baca J. Lopez-Castroman, A. Llerena, C. Ayuso.

"Evaluation of a genotyping chip predictive of drug response: assessment of analytical and clinical validity".

B. Gomez-Dominguez, B. Almoguera, R. Riveiro-Alvarez, F. Abad-Santos, J. Novalbos, C. Villaverde-Montero, M.J. Trujillo-Tiebas, P. Dorado, E. Baca, C. Vaquero-Lorenzo, J. Fernandez-Piqueras, A. Llerena, C. Ayuso.

"Evaluating a genotyping array predictive of drug response: Preliminary results in Spanish schizophrenic patients in relation to adverse effects".

R. Riveiro-Alvarez, B. Gomez-Dominguez, B. Almoguera, F. Abad-Santos, C. Villaverde-Montero, M.J. Trujillo-Tiebas, E. Baca, J. Lopez-Castroman, P. Dorado, A. Llerena, C. Ayuso

PUBLICACIONES

Artículos en revistas

Molecular analysis of the ABCA4 gene for reliable detection of allelic variations in Spanish patients: identification of 21 novel variants.

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.

Br J Ophthalmol. 2009 May;93(5):614-21. PMID: 19028736

"Frequency of ABCA4 mutations in 278 Spanish controls: an insight into the prevalence of autosomal recessive Stargardt disease (arSTGD).

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

Br J Ophthalmol. 2009 Oct;93(10):1359-64. PMID: 18977788

Complexity of Phenotype-Genotype correlations in Spanish patients with RDH12 mutations

D Valverde Pereiro, Ines Vallespin, Elena Ayuso, Carmen Borrego, Salud; Baiget, Montserrat Invest Ophthalmol Vis Sci. 2009 Mar;50(3):1065-8. PMID: 19011012.

Correlation of genetic and clinical findings in Spanish patients with X-Linked Juvenile Retinoschisis (XLRS).

R. Riveiro-Alvarez, M.J. Trujillo-Tiebas, A. Gimenez-Pardo, M. Garcia-Hoyos, M.A. Lopez-Martinez J. Aguirre-Lamban, B. Garcia-Sandoval R. Navarro, S. Vazquez-Fernandez del Pozo, D. Cantalapiedra, E. Vallespin, A. Avila-Fernandez, M. Baiget, C. Ayuso, Invest Ophthalmol Vis Sci. 2009 Mar 25. PMID: 19324861

Dicentric inverted duplication of entire 4p arm with no apparent deletion and internal placing of the (-TTAGGG-)n sequence: description of the first patient.

Rodríguez L, Martínez-Fernández ML, Aceña MI, López Mendoza S, Martín Fumero L, Rodríguez de Alba M, Gallego-Merlo J, Martínez-Frías ML. Am J Med Genet A. 2009 May;149A(5):1058-61. PMID:19353587

Microarray-based mutation analysis of 183 Spanish families suffering from USHER Syndrome Jaijo T, Aller E, García-García G, Aparisi MJ, Bernal S, Avila-Fernandez A, Barragán I, Baiget M, Ayuso C, Antiñolo G, Díaz-Llopis M, KülM M, Beneyto M, Nájera C, Millan JM Invest Ophthalmol Vis Sci. 2009 Aug 13. PMID: 19683999

CYP1B1 gene mutations in Spanish patients with primary congenital glaucoma: role of allelic functional heterogeneity in phenotypic variability.



Ezequiel Campos-Mollo¹, María-Pilar López-Garrido, Cristina Blanco-Marchite, Julián, García-Feijoo, Jesús Peralta, José Belmonte-Martínez, Carmen Ayuso, Julio Escribano.
Molecular Vision 2009; 15:417-431. PMID: 19234632

ABCA4 mutations in Portuguese Stargardt patients: identification of new mutations and its phenotypic analysis.
Susana Maia-Lopes, Jana Aguirre-Lamban, Miguel Castelo-Branco, Rosa Riveiro-Alvarez, Carmen Ayuso, Eduardo Duarte Silva
Mol Vision 2009; 15:584-591. PMID: 19365591

Disruptions of highly conserved, very distant regulatory elements on either side of the SRY-related HMG-box 9 (SOX9) gene are associated with Pierre Robin sequence.
Sabina Benko, Judy A Fantes, Jeanne Amiel, Simon Heaney, Sophie Thomas, Jacqueline Ramsay, Negar Jamshidi, Dirk-Jan Kleinjan, Christopher T. Gordon, David McBride, Christelle Golzio, Nio McGill, Paul Perry, Véronique Abadie, Carmen Ayuso, Muriel Holder-Espinasse, Nicky Kilpatrick, Melissa M Lees, I Karen Temple, Paul Thomas, Marie-Paule Vazquez, Michel Vekemans, Hughes Roest-Crollius, Arnold Munnich, Anna Pelet, Peter Farlie, Heather Etchevers, David R FitzPatrick, Stanislas Lyonnet.
Nat Genet. 2009 Mar;41(3):359-64. Epub 2009 Feb 22. PMID: 19234473

Novel human pathological mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease.
Aguirre-Lamban J, Riveiro-Alvarez R, Garcia-Hoyos M, Cantalapiedra D, Martinez-Garcia M, Vallespin E, Avila-Fernandez A, Villaverde-Montero C, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C.
Hum Genet. 2009 Aug;126(2):341. PMID: 19694024

Novel human pathological mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: macular dystrophy.
Aguirre-Lamban J, Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, Avila-Fernandez A, Vallespin E, Villaverde-Montero C, Gomez-Dominguez B, Auz-Alexandre CL, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C.
Hum Genet. 2009 Aug;126(2):330. PMID: 19693992

Novel human pathological mutations. Gene symbol: GUCY2D. Disease: Leber congenital amaurosis.
Auz-Alexandre CL, Vallespin E, Aguirre-Lamban J, Cantalapiedra D, Avila-Fernandez A, Villaverde-Montero C, Ainsé E, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C.
Hum Genet. 2009 Apr;125(3):349. PMID: 19320033

Novel human pathological mutations. Gene symbol: OA1. Disease: Albinism, ocular.
Martinez-Garcia M, Trujillo-Tiebas MJ, Villaverde C, López-Martínez MA, Ayuso C.
Hum Genet. 2009 Apr;125(3):349. PMID: 19320034

Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica.
Cuadrado-Corrales N, Garcia M, Escamez MJ, Carrillo A, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Del Rio M.
Hum Genet. 2009 Aug;126(2):334. PMID: 19694003

Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica.
Garcia M, Escamez MJ, Cuadrado-Corrales N, Carrillo A, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Del Rio M.
Hum Genet. 2009 Aug;126(2):334-5. PMID: 19694004

Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica.
Cuadrado-Corrales N, Garcia M, Escamez MJ, Carrillo A, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Del Rio M.
Hum Genet. 2009 Aug;126(2):335. PMID: 19694005

Molecular screening of 980 cases of suspected hereditary optic neuropathy with a report on 77 Novel OPA1 mutations.
Ferré M, Bonneau D, Milea D, Chevrollier A, Verny C, Dollfus H, Ayuso C, Defoort S, Vignal C, Zanlonghi X, Charlin JF, Kaplan J, Odent S, Hamel CP, Procaccio V, Reynier P, Amati-Bonneau P.
Hum Mutat. 2009 Jul;30(7):E692-705. PMID: 19319978

Microdeletion/duplication at the Xq28 IP Locus causes de novo IKBKG/NEMO/IKKgamma exon4_10 deletion in Families with Incontinentia Pigmenti.
Fusco Francesca, Paciolla Mariateresa, Pescatore Alessandra, Lioi Maria Brigida, Ayuso Carmen, Faravelli Francesca, Gentile Mattia, Zollino Marcella, D'Urso Michele, Miano Maria Giuseppina and Ursini Matilde Valeria
Hum Mutat 2009 Sep;30(9):1284-91. PMID: 19603533

Prenatal diagnosis of Skeletal Dysplasia due to FGFR3 gene mutations: a 9-year experience.
MJ Trujillo-Tiebas; M. Fenollar-Cortés; I.Lorda-Sánchez; J. Díaz-Recasens; A. Carrillo Redondo, C.Ramos-Corrales, C.Ayuso
J Assist Reprod Genet. 2009 Sep 30. PMID: 19789973



The metabotropic glutamate receptor 1, GRM1: evaluation as a candidate gene for inherited forms of cerebellar ataxia.

P. Rossi, C. Vaccari, A. Terracciano, L. Doria-Lamba, S. Facchinetti, M. Priolo, C. Ayuso, L. De Jorge, F.M. Santorelli, R. Ravazzolo, A. Puliti.

J Neurol. 2009 Nov 19. PMID: 19924463

Comparison of High-Resolution Melting Analysis with denaturing High-Performance Liquid Chromatography for Mutation Scanning in the ABCA4 gene.

Aguirre-Lamban J, Riveiro-Alvarez R, Garcia-Hoyos M, Cantalapiedra D, Avila-Fernandez A, Villaverde C, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos C, Ayuso C.

Invest Ophthalmol Vis Sci. 2009 Dec 3. PMID: 19959634

Ataxias hereditarias.

Ascensión Giménez Pardo, Ruth Fernández Sánchez, Carmen Ayuso García y María José Trujillo-Tiebas
Biólogos, 2009 /Cuatrimestre II, 20: 12-15

Ética en investigación genética (1). Estudios farmacogenéticos.

Carmen Ayuso*, Francisco Abad-Santos, Rafael Dal-Ré, Diego Gracia

Med Clin 2009 Dec 29. PMID: 20044101

Ética en investigación genética (2). Estudios de Susceptibilidad.

Carmen Ayuso, Juan José Tellería, Juan Carlos Tejedor, Diego Gracia.

Med Clin (Barc). 2009 Dec 29. PMID: 20044106

Origen y características del Síndrome de Apert.

María José Trujillo-Tiebas, M. Fenollar Cortes, M. Martínez García, C. Vélez Monsalve, I. Lorda Sánchez y C. Ayuso.

Biólogos, 2009 /Cuatrimestre III, 21: 7-9

Artrogriposis fetal congénita: Comunicación de dos casos.

Alejandra Kovaleva, Luis Fernández de Castro y Díaz, María José Trujillo y Joaquin Díaz Recasens.

Revista Española de Ultrasonidos (SESEGO)

Letter to the editor

María José Trujillo-Tiebas, María Fenollar-Cortés y Carmen Ramos-Corrales.

J. Assist Reprod Genet. 2009 Dec 29. PMID:20039199

Estudio colaborativo de abortos espontáneos: empleo de técnicas moleculares en muestras cuyo resultado citogenético no puede ser establecido.

C. González-González, D. Diego-Álvarez, I. Lorda-Sánchez, R. Hernáez, C. Arroyo, S. Poyo, C. Pingaron, A. Herrera, R. Cardero, C. Ayuso, A. Siguín, F. Sánchez-Escribano.

Progr Diag Trat Prenat 2009;21(4):177-182.

La genética y su utilidad diagnóstica en las enfermedades hereditarias con discapacidad.

María José Trujillo tiebas.

Revista nº 9 de la Asociación de Minusválidos de Alpedrete.

Libros

El estado de la cuestión. Aspectos científicos y clínicos. Detección y estudio de anomalías genéticas en adultos.

Carmen Ayuso, Isabel Lorda, M^a Jose Trujillo

En Medicina Genética Clínica del siglo XXI: consideraciones científicas, éticas y legales

(Fundación Salud 2000).

Coords. Javier Sánchez-Caro y Fernando Abellán.

CONFERENCIAS Y PARTICIPACIÓN EN MESAS REDONDAS Y SEMINARIOS

Ponencias- Cursos

"Enfermedades genéticas de la infancia II: El Síndrome X Frágil y otras causas de retraso mental".

Carmen Ayuso.

Escuela Nacional de Sanidad.

CURSO DE GENÉTICA PARA ENFERMERAS Y MATRONAS

Madrid, 2-6 de Febrero de 2009 (3/02/09).

"Consejo genético en relación con el embarazo y la reproducción".

Carmen Ayuso.

Escuela Nacional de Sanidad.

CURSO DE GENÉTICA PARA ENFERMERAS Y MATRONAS

Madrid, 2-6 de Febrero de 2009 (06/02/09).

"Aplicaciones clínicas de la Genética: Diagnóstico y Consejo Genéticos".

Carmen Ayuso.

BASES GENÉTICAS DEL COMPORTAMIENTO. Master de Psicofarmacología.

Facultad de Psicología UAM.

Madrid, 13 de Mayo de 2009.

"Consejo Genético Diagnóstico Genético Preimplantatorio".

Carmen Ayuso.

Coordinador: Dr. Nicolás Jouve de la Barreda.

Programa Bloque Ciencia Básica Curso 2009-2010



Programa del Doctorado Bioética y Biojurídica.
Cátedra de la UNESCO.
Madrid, 23 de Octubre 2009.

“Diagnóstico Genético Preimplantacional”.
Isabel Lorda.

Coordinadora: Dra. Concepción Alonso Cerezo.
CURSO DE CONSEJO GENÉTICO EN TUMORES
HEREDITARIOS
Hospital Universitario de La Princesa, Madrid, 2-6 de
Noviembre de 2009 (6/11/2009)

Conferencias

“Presentación e Introducción”.

Carmen Ayuso.

IV REUNIÓN INTERNACIONAL SOBRE
INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL Y MEDICINA
INDIVIDUALIZADA.

Madrid, 5 de Febrero de 2009, Fundación Jiménez
Díaz.

“Displasias óseas: de la genética a la cirugía.
Introducción”.

Moderadoras: Isabel Lorda y María José Trujillo.

I SIMPOSIO, IV REUNIÓN INTERNACIONAL SOBRE
INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL Y MEDICINA
INDIVIDUALIZADA.

FJD, Madrid, 5 de Febrero de 2009.

Madrid, 19 de Mayo de 2009, Fundación Jiménez
Díaz

“Diagnóstico molecular de enfermedades génicas”.

Carmen Ayuso.

Conferencia Inaugural

II CONGRESO ECUATORIANO DE GENÉTICA
HUMANA

Quito, 23 - 25 de Julio de 2009.

“Medicina Genómica Predictiva: Aspectos Eticos”.

Carmen Ayuso.

Conferencia clausura

II CONGRESO ECUATORIANO DE GENÉTICA
HUMANA.

Quito, 23 - 25 de Julio de 2009.

“Tratamientos para enfermedades raras.
Introducción”.

Moderadoras: María García-Hoyos y Rosa Riveiro.

II SIMPOSIO, IV REUNIÓN INTERNACIONAL SOBRE
INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL Y MEDICINA
INDIVIDUALIZADA.

FJD, Madrid, 5 de Febrero de 2009.

“Terapia celular: desde la investigación a la
aplicación clínica. Introducción”.

Moderadora: Carmen Ayuso.

IV SIMPOSIO, IV REUNIÓN INTERNACIONAL SOBRE
INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL Y MEDICINA
INDIVIDUALIZADA.

FJD, Madrid, 5 de Febrero de 2009.

“Diagnóstico genético preimplantatorio (DGP).
Introducción”.

Moderadoras: Carmen Ramos y Marta Rodríguez de
Alba.

VIII SIMPOSIO, IV REUNIÓN INTERNACIONAL
SOBRE INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL Y
MEDICINA INDIVIDUALIZADA.

FJD, Madrid, 5 de Febrero de 2009.

“Presentación e Introducción”.

Carmen Ayuso.

SYMPOSIUM: PROYECTO GENOMA HUMANO.

Perspectivas en el siglo XXI

LECCIÓN CONMEMORATIVA JIMÉNEZ DÍAZ.

“La Investigación Traslacional en los Hospitales; La
medicina que viene”.

Carmen Ayuso.

SIMPOSIO “EL HOSPITAL MODERNO EN EL SIGLO
XXI” (2ª parte).

HOMENAJE AL PROFESOR JOSÉ MARÍA SEGOVIA DE
ARANA

Madrid, 27 de Noviembre de 2009, Fundación
Jiménez Díaz.

“Ética y Genética”.

Carmen Ayuso.

Conferencia clausura

JORNADA CONMEMORATIVA XXV AÑOS DEL CEIC
EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ

Madrid, 3 de Diciembre de 2009.

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.
Acreditación ANECA como Profesor Titular Ciencias de la Salud.
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 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 y Ophthalmic Genetics.
Referee para las revistas IOVS, EJHG, Molecular Vision y BMJ.
Miembro de la Comisión Técnica de Evaluación de Recursos Humanos. FIS.
Miembro de la Comisión Técnica de Evaluación de Investigación Cooperativa y Miembro de la 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.
Coordinadora del Área de Defectos Congénitos y Desarrollo. Comisión de Dirección CIBER de Enfermedades Raras.
Miembro de la Comisión Técnica para la 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 Ética 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 4º Congreso Internacional de Medicina Personalizada. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 5 de Febrero de 2009.
Comité Organizador de la I Jornada de Médicos

Residentes de Medicina del Trabajo, Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 17 de Marzo de 2009.

Directora del Simposium "Proyecto Genoma Humano. Perspectivas en el siglo XXI". XLI Lección Conmemorativa Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid, 19 de Mayo de 2009.

Directora de la 2ª Jornada sobre Ensayos Clínicos: Estudios Farmacogenéticos. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 15 de Junio de 2009.

Directora de las XI Jornadas Fundaluce 2009. "La ceguera puede vencerse. Alternativas terapéuticas" Madrid, 21 y 22 de Octubre de 2009.

Comité Organizador de la "Jornada sobre Ética de la Investigación en Enfermedades Raras". Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 28 de Octubre de 2009.

Comité Organizador del "Homenaje a Jose Mª Segovia de Arana"- Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 26 y 27 de Noviembre 2009.

Co-Directora de la cátedra de patrocinio "Medicina Genómica" CAPIO-UAM.

Profesora honoraria de los Departamentos de Ginecología y Obstetricia y de Pediatría de la Universidad Autónoma de Madrid.

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 Comisión Técnica de Evaluación del Instituto de Salud Carlos III (proyectos).
Forum member de EUROAGENTEST ,WP4.1. Cytogenetics.
Miembro de la Ibero-American Society of Human Genetics of North America.
Miembro de la Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG).
Miembro de la European Society of Cytogenetics.
Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
Miembro del comité editorial de "Progresos en Diagnóstico Prenatal".
Profesora honoraria del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

Lorda Sánchez, Isabel

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



(ECA).

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

Coordinadora Hospitalaria de Cáncer Familiar de la Fundación Jiménez-Díaz.

Referee para revistas nacionales e internacionales en el campo de la genética clínica y el diagnóstico prenatal.

Profesora honoraria del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

Trujillo Tiebas, M^a José

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH).

Certificación como Especialista en Análisis Clínicos (Sección: Genética Clínica) concedido por el Colegio Oficial de Biólogos.

Miembro de la Asociación Española para el estudio de la Genética Humana (AEGH), desde el año 1994.

Miembro de European Huntington Disease Network (EHDN).

Miembro de la Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG).

Miembro de la Asociación Española de Biólogos Analistas Clínicos (AESBAC).

Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

Miembro de la Sociedad Española de Biólogos Evolucionistas.

Profesor colaborador de la Universidad Alfonso X el Sabio.

Miembro de la Junta Directiva de la AEGH como Vocal (2009-2013).

Miembro del listado oficial de Peritos del COBCM desde 2009.

Profesora honoraria del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

Rodríguez de Alba Freiría, Marta

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 Cytogenetics Association (ECA).

Miembro de la European Society of Human Genetics (ESHG).

Forum member de EUROAGENTEST ,WP4.1. Cytogenetics.

Miembro del Comité Evaluador del control de Calidad Europeo para los laboratorios de Citogenética (CEQA).

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

Referee para revistas nacionales e internacionales en el campo de la genética clínica y el diagnóstico prenatal.

Profesora honoraria del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

Infantes Barbero, Fernando

Miembro del Comité Científico del XXII 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 (AEDP).

Miembro de la European Association for Professions in Biomedical Science.

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

Miembro del Comité Científico de la revista "Nuevo Laboratorio".