

PERSONAL

JEFES ASOCIADOS

CARMEN AYUSO GARCÍA (MÉDICO)
CARMEN RAMOS CORRALES (BIÓLOGO)

ADJUNTOS

FIONA BLANCO KELLY (MÉDICO)
ISABEL LORDA SÁNCHEZ (MÉDICO)
MARTA RODRÍGUEZ DE ALBA FREIRÍA (BIÓLOGO)
ROSA RIVEIRO ÁLVAREZ (BIÓLOGO)
M^º JOSÉ TRUJILLO TIEBAS (BIÓLOGO)

BECARIOS

ALMUDENA ÁVILA FERNÁNDEZ
DIEGO CANTALAPIEDRA DE LA FUENTE
CAROL PATRICIA LOZANO SANTOS
MÓNICA MARTÍNEZ GARCÍA
SORINA TATU

CONTRATADOS INVESTIGACIÓN

JANA AGUIRRE LAMBÁN
BERTA ALMOGUERA CASTILLO (RÍO HORTEGA)
ANA BUSTAMANTE ARAGONÉS
MARTA CORTÓN PÉREZ (CIBERER)
RUTH FERNÁNDEZ SÁNCHEZ
MIGUEL ÁNGEL LÓPEZ MARTÍNEZ (CIBERER)

TÉCNICOS DE INVESTIGACIÓN

DAVID ÁLVAREZ MARTÍN
BELÉN BENAVIDES MORI
ESTHER MARTÍN GARRIDO
CRISTINA VILLAVERDE MONTERO (GENÓMICA IIS-FJD)

ASISTENTES VOLUNTARIOS

MARÍA FENOLLAR CORTÉS

ESTUDIANTES DE LA UAM

SARA PERLADO MARINA
ANAÍS JIMÉNEZ REINOSO
CONRADO JORGE FINNIGAN

PERSONAL EXTERNO EN PRÁCTICAS

MARIANO ALOGO NSUE (AETEL)
MARÍA ARRUEBO MUÑO (BIR)
CRISTINA CERVERA ACEDO (FIR)
JESÚS CRESPO SANJUAN (MIR)
PATRICIA FERNÁNDEZ SAN JOSÉ (FIR)
MILENA PERAITA (FIR)
PAOLA PÉREZ PÉREZ (MIR)

TÉCNICOS DE LABORATORIO

ROCÍO DE LIBERTAD CARDERO MERLO
JESÚS GALLEGO MERLO
ASCENSIÓN GIMÉNEZ PARDO
LAURA HORCAJADA BURGOS
FERNANDO INFANTES BARBERO
CAMILO VELEZ MONSALVE

AUXILIAR

TERESA BARRERO RUÍZ

SECRETARIAS

AURORA MARÍN ESCRICH
PILAR NÚÑEZ MARTÍN

LABOR ASISTENCIAL

HOSPITALIZACIÓN

Altas	-
Estancia media	-
Hospital Día	-

CONSULTAS EXTERNAS

Primera visita	1.668
Sucesiva	305
Alta resolución	
TOTAL	1.973
Ratio s/p	0,18

URGENCIAS

Sin ingreso	-
Con ingreso	-
TOTAL ASISTIDAS	-

TÉCNICAS

Cariotipo en sangre periférica	497
Cariotipo en líquido amniótico	473
Biopsias coriales	139
Estudio "rápido" de aneuploidías (FISH + QF-PCR)	905
Cariotipos en cultivo de tejidos	315
Cariotipo restos abortivos	326

Estudios ADN	2205
Estudios ARN	7
D. Prenatal Molecular	28
D. Prenatal Citogenético (BC + LA	630
D. Preimplantatorio Citogenético	8
D. Preimplantatorio Molecular	14
D. Prenatal no invasivo (Sexo fetal y Rh	60

Laboratorio acreditado para diagnóstico prenatal (AEDP).

Laboratorio participante en la elaboración del sistema europeo de acreditación para los laboratorios de diagnóstico citogenético (EUROGENTEST).

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 FJD o en la Facultad de Medicina de la UAM)

PREGRADUADOS

FACULTAD DE MEDICINA, UAM

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 1º 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.

CURSO DE CITOGENÉTICA HUMANA

Departamento de Genética de la Fundación Jiménez Díaz-AETEL. Dirección: Fernando Infantes Barbero. Profesores: Fernando Infantes Barbero, Rocío de Libertad Cardero Merlo, Laura Horcajada Burgos, Sara Perlado Marina, Carmen Ramos Corrales, Isabel Lorda Sánchez y Marta Rodríguez de Alba. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, Abril 2010

Departamento de Genética de la Fundación Jiménez Díaz-AETEL. Dirección: Fernando Infantes Barbero. Profesores: Fernando Infantes Barbero, Rocío de Libertad Cardero Merlo, Laura Horcajada Burgos, Sara Perlado Marina, Carmen Ramos Corrales, Isabel Lorda Sánchez y Marta Rodríguez de Alba. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 25-29 Octubre 2010.

POSTGRADUADOS

23rd Course in Medical Genetics. Facultad de Medicina, Valladolid, 23 y 28 de Mayo de 2010.

"Repercusión de las translocaciones cromosómicas". Dra. C. Ramos.

"Diagnóstico prenatal: estrategias y problemas". Dra. C. Ramos.

"Esterilidad e infertilidad: ejemplo de estudio multidisciplinar". Dra. MJ. Trujillo.

"Diagnóstico prenatal no invasivo en células fetales y ADN fetal procedente de sangre materna". Dra. M. Rodríguez de Alba.

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

I Curso de Actualización en Investigación sobre enfermedades raras: Distrofias de Retina. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 13 y 14 de Octubre de 2010.

Dirección y organización: Dra. C. Ayuso y Dr. E. Fernández.

Seminario "Estudios genéticos y clínicos de las alteraciones de la retina". Dra. R. Riveiro.

Seminario: "Clasificación de la Distrofias de Retina y sus características en España". Dra. M. Cortón.

Clases teórico-prácticas en "Diagnóstico e investigación genómica". Profesores: MA. López, C. Villaverde, D. Cantalapiedra, A. Ávila, Dra. R. Riveiro y Dra. M. Cortón.

2ª Conferencia internacional clínica y científica "II Día de la Epidermolisis Bullosa". Fundación Jiménez Díaz y CIEMAT, Madrid, 13 y 14 de Diciembre de 2010.

Coorganización: Dra. C. Ayuso y Dr. L. Requena
Conferencia "Prenatal and preimplantational diagnosis", Dra. MJ. Trujillo

Formación programada Becarios
8 becarios pre-doctorales: Programas Formativos específicos teórico-prácticos.

Formación programada Residentes
7 residentes en rotación de otros servicios (Bioquímica clínica, Análisis clínicos).

Programas Formativos específicos teórico-prácticos
Seminarios y Sesiones clínicas - Semanales

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. C Ayuso

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

Doctorando: Diego Cantalapiedra
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 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

"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

"Estudio clínico y de prevalencia en distrofias de retina en España"

Doctorando: Jacobo Herrera Pereiro
Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

Directora: Dra. Carmen Ayuso

"Correlación genotipo-fenotipo en distrofias hereditarias de la retina con mutaciones definidas"

Doctoranda: María Isabel López Molina
Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

Directoras: Dra. Carmen Ayuso y Dra. Blanca García Sandoval

"Caracterización genética de las Distrofias Corneales en familias españolas"

Doctoranda: Mayte Ariño Gutiérrez

Facultad de Medicina. 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^o José Trujillo Tiebas

"Estudio genético de las Displasias Esqueléticas y Talla Baja Idiopática en población española"

Doctoranda: María Fenollar Cortés

Facultad de Ciencias. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

Directora: Dra. M^o José Trujillo Tiebas

"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

Cursos de Doctorado

(Título del curso, director y fechas)

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

Directora: Dra. Ayuso

IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 15 Diciembre 2010.

Tema 1: "Principios básicos de genética y biología molecular." Dra. C. Ayuso

"Genética del ciclo visual." Dra. C. Ayuso

Tema 2: "Análisis directo e indirecto de enfermedades genéticas oculares." D. Cantalapiedra

Tema 3: "Genética del ciclo visual." Dra. C. Ayuso
Tema 4: "Nuevos abordajes diagnósticos con técnicas de arrays." Dra. M. Cortón

Seminario sobre "Caracterización clínica y molecular de ARRP". A. Ávila

"Máster diagnóstico y terapia de las enfermedades raras"

Director: José Antonio Sánchez Alcázar.

Universidad Pablo de Olavide, Sevilla 2010

"Estructura y función de los genes. Herencia mendeliana. Autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al X". Dra. C. Ayuso.

"Mutaciones y polimorfismos genéticos". Dra. C. Ayuso.

"Herencia no mendeliana: Mitocondrial, Disomía Uniparental, Impronta genética, Mosaicismos". Dra. C. Ayuso.

"Ejemplos prácticos. Construcción de pedigrees". Dra. C. Ayuso.

"Concepto de enfermedad genética. Frecuencia y tipos de enfermedades mendelianas. Heterogeneidad genética".

"Enfermedades genéticas: Penetrancia y expresividad. Mutaciones dinámicas. Herencia oligogénica (Digenia y Trialelismo). Genes Modificadores". Dra. C. Ayuso.

"Casos prácticos. Identificación de patrones". Dra. C. Ayuso.

"Diagnóstico prenatal y Consejo Genético". Dra. C. Ayuso.

Máster en "Investigación Biomédica Traslacional".

Universidad de Córdoba

Córdoba 17 de Junio de 2010.

"Medicina Molecular". Dra C. Ayuso

Master en "Psicología en asesoramiento genético."

Facultad de Psicología. Universidad Complutense Madrid.

Madrid, 28-30 Junio 2010.

Taller del Módulo II: "Consulta de Consejo Genético en Enfermedades Degenerativas. Conceptos teóricos y Casos Clínicos" Dra. C. Ayuso

INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA (trabajos en curso)

"CIBERER (CIBER de Enfermedades Raras) (FIS: CB06/07/0036) (2006-2010). Proyectos de Investigación:

"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 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)".

"Trasplante de células madre epidérmicas alogénicas histocompatibles: desarrollo de un recurso clínico eficaz para pacientes con Epidermolísis Bullosa distrofica recesiva".

"Evaluación molecular de EYS como gen responsable de Distrofias hereditarias de Retina en población española".

"Análisis de la prevalencia y distribución alélica de las Ataxias Espinocerebelosas dominantes en España".

"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".

"Consortio de apoyo a la investigación biomédica en red". ISCIII CA/008/01/0032.

Investigadora Principal y miembro del Consejo Rector: Dra. C. Ayuso.

"Utilidad de la farmacogenética para predecir la eficacia y la seguridad de la Risperidona y otros antipsicóticos atípicos". FIS EC07/90393 (2008-2010)

Investigadora Principal y coordinadora: Dra. C. Ayuso.

"Caracterización genómica y post-genómica de Amaurosis Congénita de Leber y Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva. Análisis de los genes CERKL y CEP290". Ayudas Merck Serono de Investigación (2009-2011)

Investigadora Principal: Dra. C. Ayuso.

"Aproximación a la caracterización genética de 24 genes asociados a Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva, combinando análisis genéticos directos e indirectos, en familias españolas". Ayudas ONCE de Investigación (2010)

Investigadora Principal: Dra. C. Ayuso.

"Estudio de las Distrofias de Retina autosómicas recesivas y otras: a) Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas". (PS09/00459) (2010-2014)

Investigadora Principal: Dra. C. Ayuso.

"Valoración del análisis molecular actual y futuro en Distrofias de Retina Autosómicas Dominantes (Arrays de genotipado, MLPA, dHPLC, HRM)". (Evaluación de tecnologías sanitarias PI09/90047) (2010-2012)

Investigadora Principal: Dra. C. Ayuso.

"Estudio de las bases moleculares de las enfermedades congénitas: cardiovasculares, oculofaciales y esqueléticas". (Ref: 4715/001 (Junio 2007- Junio 2010).

Investigadora Principal: Dra M^a José Trujillo Tiebas

"Nuevas estrategias para el diagnóstico fetal de mutaciones paternas en sangre periférica de gestantes" ISCIII (Ref: PI08/1456 (2009- 2011).

Investigadora Principal: Dra C. Ramos

PROYECCIÓN CIENTÍFICA

PONENCIAS Y COMUNICACIONES A CONGRESOS Y OTRAS REUNIONES CIENTÍFICAS

Ponencias

I Jornada de genética y consejo genético. Hospital 12 de Octubre, Madrid, 19 Abril 2010.

"Genética y Ética". Dra. C. Ayuso.

I Jornada de la Enfermedad de Huntington. Hospital Universitario de la Fe, Valencia, 24 Abril 2010.

"Diagnóstico molecular. Guía de buenas prácticas". Dra. Trujillo-Tiebas M.J..

Día del ADN. Hospital Universitario La Paz, Madrid, 26 Abril 2010.

"La experiencia con arrays de la Fundación Jiménez Díaz". Dra. C. Ayuso.

International Symposium on Usher Syndrome and related diseases. Valencia, 27-29 Mayo 2010.

"Population genetics and epidemiology". Dra. C. Ayuso.

Fundación Tripartita. Tarrasa, 10 Junio 2010.

"Avenços en la genòmica en la pràctica clínica". Dra. C. Ayuso.

Curso de Epidemiología y Salud Pública. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 18-24 Junio 2010.

"EECC: Farmacogenética" y "EECC en Enfermedades Raras". Dra. C. Ayuso.

86º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología. Palacio Municipal de Congresos (Madrid-Barajas), Madrid, 23 Septiembre 2010.

Seminario de actualización en Aniridia. Bloque 2: Todo lo que un oftalmólogo debería conocer sobre Aniridia y alteraciones asociadas.

"Implicaciones genéticas de la Aniridia". Dra. C. Ayuso.

86º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología. Palacio Municipal de Congresos (Madrid-Barajas), Madrid, 25 Septiembre 2010.

Simposio "Situación Actual de las Distrofias Hereditarias de retina: Diagnóstico Genético, clínicos y Terapéutico". Introducción y moderación: Dra. C. Ayuso

Congreso nacional de ASEM. Madrid, 12-13 de Noviembre de 2010.

"Consejo Genético en enfermedades neuromusculares". Dra. C. Ayuso

II Jornada de medicina evolucionista: De la paleopatología a los aspectos evolucionistas de la Medicina. Madrid, 30 de Noviembre de 2010.

"Genética y epigenética en el proceso evolutivo del ser humano". Dra. Trujillo-Tiebas M.J..

Comunicaciones orales

16th Meeting of the European Society for Pigment Cell Research 2010. Hinxton-Cambridge, United Kingdom, 04-07 Septiembre 2010.

"Towards a universal genetic diagnosis of all types of albinism".

L. Montoliu, E. Moltó, A. Fernández, C. Phillips, M. Torres, O. Maronas, B. Arveiler, A. Taïeb, R. Aquaron, V. Schiaffino, T. Suzuki, M. Martínez, M. J. Trujillo, C. Ayuso, Á. Carracedo.

Comunicaciones tipo póster

10th European Society for Pediatric Dermatology 2010. Lausanne, Switzerland, 20-22 Mayo 2010.

"Kindler Syndrome. Case presentation and Prenatal Diagnosis".

E. Baselga, M A. González, M^a J. Escámez, M. García, M^a José Trujillo, C. Ayuso, G. Zambruno, M. del Rios, J. M. Mascaró, A. Alomar.

Simposio Internacional del Síndrome de Usher y enfermedades relacionadas. Valencia, 27-29 Mayo 2010.

"USH2A mutation profile of 19 ARRP Spanish patients".

E. Aller, A. Ávila-Fernández, T. Jaijo, G. García-García, M. J. Aparisi, C. Ayuso, J. M. Millán.

European Human Genetics Conference 2010 (ESHG). Göteborg Convention Center, Gothenburg, Suecia 12-15 Junio 2010.

"Homozygosity mapping in consanguineous Spanish families with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa".

Avila-Fernandez A., Khan Ml., Collin RW., Cantalapiedra D., Fernandez-Sanchez R., Lopez-Molina Ml., Estrada-Cuzcano A., Cremers FPM., Ayuso C..

"Identification of novel mutations in LCA5 gene by Genome-Wide Homozygosity Mapping in patients with Leber Congenital Amaurosis".

Cortón M., Vallespín E., Ávila-Fernández A., Almoguera B., Riveiro-Álvarez R., Cantalapiedra D., Aguirre-Lambán J., López-Martínez M.A., Brión M., Carracedo A. and Ayuso C..

"-1082A genetic variant of Interleukin-10 gene promoter linked to schizophrenia in a Spanish population".

Almoguera B., Riveiro-Álvarez R., López-Castroman J., Dorado P., Dal-Ré R., Baca E., Llerena A., Abad Santos F. Ayuso C. and Spanish Consortium of Pharmacogenetics Research in Schizophrenia.

"Evaluating the PHARMAchip® array: Pharmacogenetic profile assessment in Spanish control population".

Riveiro-Alvarez R, Almoguera B, Gomez-Dominguez B, Villaverde-Montero C, Trujillo-Tiebas MJ, Lopez-Rodriguez R, Roman M, Dorado P, Llerena A, Abad-Santos F, Ayuso C.

"A de novo prenatal diagnosis of Leri-Weill dyschondrosteosis in a 45,XY,t(Y;21) foetus: an example of a cytogenetic-molecular integrated laboratory".

Fenollar-Cortés M, Rodríguez-de-Alba M; Soriano-Guillén L, Lorda-Sánchez I, Gil-Fournier B, Díez-Recasens J, Ayuso C, Trujillo-Tiebas MJ.

"Prenatal Diagnosis of Donohue Syndrome. Leprechaunism".

Trujillo-Tiebas MJ, Pérez de Nanclares G, Vélez C, Fenollar M, Martínez-García M, Garín I, Martín-Frías M, Barrio R, Ramos Corrales C.

"Approach to the study of abortions with isolated limb malformation or as part of multiple congenital anomalies".

Martínez-García M, Cardero R, Rodríguez-de-Alba M, Lorda-Sánchez I, Ayuso C, Ramos C, Trujillo-Tiebas MJ.

XVI Congreso Internacional de Retina 2010 (16th Retina International World Conference). Stresa, Italia, 26-27 Junio 2010.

"Autosomal Dominant Optic Atrophy (OPA1): Genetic Diagnosis in 38 Spanish families".

C Ayuso, E Martin, C Villaverde, MJ Trujillo, M Martinez, A Giménez, P Amati-Bonneau.

"Genotyping Microarray for diagnosis in Spanish families associated with ABCA4 gene".

Aguirre-Lamban J., Riveiro-Alvarez R., Corton M., Villaverde-Montero C., Cantalapiedra D., Avila-Fernández A., María José Trujillo, Carmen Ayuso C..

V Congreso Hispano-Portugués y XXXVI Congreso Nacional de Nefrología Pediátrica. Guimaraes, Portugal, 24-26 Junio 2010.

"Síndrome de Bartter: nueva mutación para el gen CLCNKB en un niño español".

Granados Molina A, Ares Mateos G, Pelayo Baeza F. Del Rosal Rabes T, González-Valcárcel J. Trujillo MJ.

Global Congress of Maternal and Infant Health. Barcelona, España, 22-26 Septiembre 2010.

"Recurrencia en los hallazgos ecográficos de dos fetos portadores de un desequilibrio cromosómico producto de una inversión paterna".

M. Rodríguez de Alba, M. Ruiz-Ramos, J. Plaza, C. Hernández, L. Rodríguez Ramírez, C. Linares, C. Ramos, R. Cardero.

"Nuevos casos de diagnóstico prenatal no invasivo de enfermedades monogénicas".

C. Lozano, A. Bustamante-Aragonés, M. Martínez, M. J. Escámez, C. Vélez, M. Rodríguez de Alba; C. Ayuso, C. Ramos.
Barcelona, España, 22-26 Septiembre 2010.

IV Reunión anual del CIBER de enfermedades raras. Madrid, 28 de Octubre de 2010

"Review of Spanish families presenting X-linked Retinal Dystrophies: Retinitis Pigmentosa vs. Congenital Stationary Night Blindness"
Riveiro-Álvarez R., López-Martínez M.A., García-Hoyos M., Cortón M., Cantalapiedra D., Giménez A., Ávila-Fernández A., Tatu S., Trujillo-Tiebas M.J., Ayuso C.

"Identification of Novel Mutations in LCA5 Gene by Genome-Wide Homozygosity Mapping in Patients with Leber Congenital Amaurosis"
M. Cortón, E. Vallespín, A. Ávila-Fernández, B. Almoguera, R. Riveiro-Álvarez, D. Cantalapiedra, J. Aguirre-Lambán, M. Á. López-Martínez, M. Brión, Á. Carracedo and C. Ayuso.

"Prevalence of EYS in Spain"
Barragán, I; Pieras, J.I.; Gonzáles-del Pozo, M.; Santoyo, J.; Bernal, S; Ávila, A.; Jaijo, T. Baiget, M.; Carmen Ayuso; Millán, J.M.; Dopazo, J.; Borrego, S.; Antiñolo, G.

"Comprehensive screening of the USH2A gene in Usher syndrome type II and recessive retinitis pigmentosa"
Aller E, García-García G, Fernández-Ávila A, Aparisi MJ, Jaijo T, Antiñolo G, Baiget M, Carmen Ayuso, Millán, JM.

"Haplotype analysis reveals a founder effect of the c.6527insC mutation in Spanish Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa"
Cuadrado-Corrales N, Sánchez-Jimeno C, García M, Escámez MJ, Illera N, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C. and Del Río M.

"Unbalanced translocation t(1:5)(p31.3;q23.2 in a child with congenital malformations and a disorder of glycosylation (CDG) affecting ALG6 gene, and characterized by SNP and CGH arrays"

Martínez-Fernández, ML.; Sánchez-Izquierdo, D.; Bermejo, E.; Vega, AI.; Pérez, B.; Pérez-Cerdá, C.; Cortón, M.; Arriola G.; García, A.; Ugarte M.; Martínez-Frías, ML.

CONFERENCIAS Y PARTICIPACIÓN EN MESAS REDONDAS Y SEMINARIOS

Conferencias

XXIII Congreso Nacional AETEL. Oviedo, 21-22 Mayo 2010.

"Conferencia de clausura". F. Infantes Barbero.

VIII CIEDRET Internacional sobre enfermedades distróficas de la retina. Madrid, 21-22 Mayo 2010.

Organización, presentación y moderación "Las spin-off en España: del laboratorio al mercado".
Dra. C. Ayuso.

Jornada sobre demografía, medicina y calidad de vida. Asociación de becarios Pedro Barrie de la Maza. A Toxa, Galicia, 3 Julio 2010.

"Cambio demográfico e investigación médica".
Dra. C. Ayuso.

La Bioquímica en la Ciudad. Rectorado de la Universidad de Córdoba, 16 Septiembre 2010

Mesas Redondas "La Nueva Medicina Molecular y Personalizada". Jornada "Avances y aplicaciones de las Nuevas Terapias"

"Medicina postgenómica hoy: ¿mito o realidad?". Dra. C. Ayuso.

Global congress of maternal & infant Health. Barcelona, 22-26 Septiembre 2010.

"Non Invasive prenatal diagnosis". Dra. M. Rodríguez de Alba.

Semana de la Ciencia 2010. Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular (SEBBM). Instituto Cervantes, Madrid, 16 de Noviembre de 2010

Conferencia "Genética Molecular y medicina personalizada". Dra. C. Ayuso

PUBLICACIONES

Artículos en revistas

AHI1 is required for photoreceptor outer segment development and is a modifier for retinal degeneration in nephronophthisis

C. M Louie, G. Caridi, V. S Lopes, F. Brancati, A. Kispert,

M. A Lancaster, A. Schlossman, E. A Otto, M. Leitges, H.J. Groene, I. Lopez, G. Venkata, E. Vallespin, R. Ayyagari, C. G Ayuso, A. I den Hollander, R. K Koenekoop, F. Hildebrandt, E. M. Valente, D. S Williams, J. G Gleeson.

Nat Genet. 2010 Feb;42(2):175-80. Epub 2010 Jan 17. PMID: 20081859

5-Year Impact Factor: 29.768 Q(2009): D1 (1:144) ISSN: 1061-4036

Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica.

Cuadrado-Corrales N, García M, Escamez MJ, Sánchez-Jimeno C, Illera N, López-Martínez MA, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Del Rio M.

Hum Genet. 2010 Jan;127(1):117. PMID: 20108393.

5-Year Impact Factor: 3.877 Q(2009): Q1 (24:144) ISSN: 0340-6717

Novel human pathological mutations. Gene symbol: LCA5. Disease: Leber Congenital Amaurosis (LCA).

Vallespin E, Avila-Fernández A, Almoguera B, Cantalapiedra D, García-Hoyos M, Riveiro-Alvarez R, Aguirre-Lamban J, Bustamante-Aragones A, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C.

Hum Genet. 2010 Jan;127(1):118. PMID: 20108395.

5-Year Impact Factor: 3.877 Q(2009): Q1 (24:144) ISSN: 0340-6717

Novel human pathological mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease.

Aguirre-Lamban J, Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, García-Hoyos M, Avila-Fernández A, Villaverde-Montero C, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C.

Hum Genet. 2010 Jan;127(1):119. PMID: 20108396.

5-Year Impact Factor: 3.877 Q(2009): Q1 (24:144) ISSN: 0340-6717

Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica.

García M, Escamez MJ, Cuadrado-Corrales N, Illera N, Sánchez-Jimeno C, Vélez C, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Del Rio M.

Hum Genet. 2010 Jan;127(1):120-1. PMID: 20108398

5-Year Impact Factor: 3.877 Q(2009): Q1 (24:144) ISSN: 0340-6717

Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica.

García M, Escamez MJ, Cuadrado-Corrales N, Sánchez-Jimeno C, Illera N, López-Martínez MA, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Del Rio M.

Hum Genet. 2010 Jan;127(1):116-7. PMID: 20108428.

5-Year Impact Factor: 3.877 Q(2009): Q1 (24:144) ISSN: 0340-6717

Novel human pathological mutations. Gene symbol: CRB1. Disease: Leber Congenital Amaurosis (LCA).

Vallespin E, Avila-Fernández A, Velez-Monsalve C, Almoguera B, Martínez-García M, Gomez-Dominguez B, González-Roubaud C, Cantalapiedra D, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C.

Hum Genet. 2010 Jan;127(1):119. PMID: 20108431.

5-Year Impact Factor: 3.877 Q(2009): Q1 (24:144) ISSN: 0340-6717

Novel human pathological mutations. Gene symbol: ABCA4. Disease: Stargardt disease.

Aguirre-Lamban J, Riveiro-Alvarez R, Cantalapiedra D, García-Hoyos M, Avila-Fernández A, Villaverde-Montero C, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C.

Hum Genet. 2010 Jan;127(1):119. PMID: 20108432.

5-Year Impact Factor: 3.877 Q(2009): Q1 (24:144) ISSN: 0340-6717

Novel human pathological mutations. Gene symbol: COL7A1. Disease: Epidermolysis bullosa dystrophica.

Escamez MJ, Cuadrado-Corrales N, García M, Sánchez-Jimeno C, Illera N, López-Martínez MA, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, Del Rio M.

Hum Genet. 2010 Jan;127(1):121. PMID: 20108434.

5-Year Impact Factor: 3.877 Q(2009): Q1 (24:144) ISSN: 0340-6717

New mutations in BBS genes in small consanguineous families with Bardet-Biedl syndrome. Detection of candidate regions by homozygosity mapping

I. Pereiro, D. Valverde, T. Piñeiro-Gallego, M. Baiget, S. Borrego, C. Ayuso, C. Searby, and D. Nishimura

Mol Vis. 2010 Feb 1;16:137-43. PMID: 20142850.

5-Year Impact Factor: 2.607 Q(2009): Q1 (11:49) ISSN: 1090-0535

Next-generation sequencing of a 40-Mb linkage interval reveals TSPAN12 mutations in patients with autosomal dominant exudative vitreoretinopathy

K. Nikopoulos, C. Gilissen, A. Hoischen, C. E. van Nouhuys, F. Nienke Boonstra, E. A. W. Blokland, P. Arts, N. Wieskamp, T. M. Strom, C. Ayuso, Mauk A.D. Tilanus, S. Bouwhuis, A. Mukhopadhyay, H. Scheffer, L. H. Hoefsloot, J. A. Veltman, F. P.M. Cremers and R. W.J. Collin

Am J Hum Genet. 2010 Feb 12;86(2):240-7. PMID: 20159111

5-Year Impact Factor: 12.162 Q(2009): D1 (4:144) ISSN: 0002-9297

The first COL7A1 mutation survey in a large Spanish Dystrophic Epidermolysis Bullosa cohort: c.6527insC disclosed as an unusually recurrent mutation.

Escámez MJ, García M, Cuadrado-Corrales N, Llamas SG, Charlesworth A, De Luca N, Illera N, Sánchez-Jimeno C, Holguín A, Duarte B, Trujillo-Tiebas MJ, Vicario JL, Santiago JL, Hernández-Martín A, Torrelo A, Castiglia D, Ayuso C, Larcher F, Jorcano JL, Meana A, Meneguzzi G, Zambruno G, Del Rio M.

Br J Dermatol. 2010 Feb 22. [Epub ahead of print] PMID: 20184583

5-Year Impact Factor: 3.955 Q(2009): D1 (4:48) ISSN: 0007-0963

Microarray-based mutation analysis of 183 Spanish families with Usher Syndrome.

Jaijo T, Aller E, García-García G, Aparisi MJ, Bernal S, Avila-Fernández A, Barragán I, Baiget M, Ayuso C, Antiñolo G, Díaz-Llopis M, Külm M, Beneyto M, Nájera C, Millan JM.

Expert Rev Mol Diagn. 2010 Mar;10(2):197-205. Review. PMID: 19683999

Non-invasive prenatal diagnosis using ccfDNA in maternal blood: state of the art.

Bustamante-Aragones A, Gonzalez-Gonzalez C, De Alba MR, Aínsa E, Ramos C..

Invest Ophth Vis Sci. 2010 Mar;51(3):1311-7. Epub 2009 Aug 13. PMID: 20214538

5-Year Impact Factor: 3.807 Q(2009): Q1 (6:49) ISSN: 0146-0404

Overview of the mutation spectrum in familial exudative vitreoretinopathy and Norrie disease with identification of 21 novel variants in FZD4, LRP5, and NDP.

Nikopoulos K, Venselaar H, Collin RW, Riveiro-Alvarez R, Boonstra FN, Hooymans JM, Mukhopadhyay A, Shears D, van Bers M, de Wijs IJ, van Essen AJ, Sijmons RH, Tilanus MA, van Nouhuys CE, Ayuso C, Hoefsloot LH, Cremers FP.

Hum Mutat. 2010 Jun;31(6):656-66. PMID: 20340138

5-Year Impact Factor: 6.711 Q(2009): Q1 (16:144) ISSN: 1059-7794

Identification of a novel deletion in the OA1 gene: report of the first Spanish family with X-linked ocular albinism.

M. Martínez-García, R. Riveiro-Alvarez, C. Villaverde-Montero, D. Cantalapiedra, B. García-Sandoval, C. Ayuso & M. J. Trujillo-Tiebas.

Clin Experiment Ophthalmol. 2010 Jul;38 (5):489-95. PMID: 20649618

5-Year Impact Factor: 1.601 Q(2009): Q2 (23:49) ISSN: 1442-6404

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, García-Hoyos M, Cantalapiedra D, Avila-Fernández A, Villaverde C, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos C, Ayuso C.

Invest Ophth Vis Sci. 2010 May ;51(5) :2615-9. Epub 2009 Dec 3 PMID: 19959634

5-Year Impact Factor: 3.807 Q(2009): Q1 (6:49) ISSN: 0146-0404

Discovery and functional analysis of a retinitis pigmentosa gene, C2ORF71.

Nishimura DY, Baye LM, Perveen R, Searby CC, Avila-Fernández A, Pereiro I, Ayuso C, Valverde D, Bishop PN, Manson FD, Urquhart J, Stone EM, Slusarski DC, Black GC, Sheffield VC.

Am J Hum Genet. 2010 May 14;86(5):686-95. Epub 2010 Apr 15. PMID: 20398886

5-Year Impact Factor: 12.162 Q(2009) D1(4:144) ISSN: 0002-9297

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. 2010 Apr;257(4):598-602. Epub Nov 19. PMID: 19924463

5-Year Impact Factor: 3.103 -Q(2009): Q2 (51:167) ISSN: 0340-5354

Retinitis pigmentosa and allied conditions today: a paradigm of translational research.

C. Ayuso, J. M Millan.

Genome Med. 2010 May 27;2(5):34. PMID: 20519033 [

Evaluación de estudios farmacogenéticos en investigación clínica: cuatro cuestiones, cuatro opiniones. Pharmacogenetic studies assessment in clinical research. Four issues, four opinions

L. Cabrera, F. Abad-Santos, C. Ayuso, R. Dal-Ré. Med Clin (Barc). 2010 Sep 4;135(7):326-9. Epub 2010 Jun 17 PMID: 20800163

5-Year Impact Factor: 1.163 Q(2009): Q3 (68:132) ISSN: 0025-7753

Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de la Distrofia Miotónica. Recommendations of good practices for the genetic diagnosis of myotonic dystrophy.

García Planells J, Molano J, Trujillo MJ, Gallano P, Baiget M, Borrego S, Grau E, Millan JM, Marcos I, Fernández R, Gallego J, Ayuso C.

Med Clin (Barc). 2010 Sep 20;135(7):326-9. Epub 2010 Jun 17 PMID: 20863536

5-Year Impact Factor: 1.163 Q(2009): Q3 (68:132) ISSN: 0025-7753

A prevalent mutation with founder effect in Spanish Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa families Cuadrado-Corrales N., Sanchez-Jimeno C., Garcia M., Escamez MJ., Hernandez-Martin A., Trujillo-Tiebas MJ., Ayuso C., Del Rio M.

BMC Medical Genetics 2010 Sep 29; 11:139, PMID: 20920254

5-Year Impact Factor: 3.807 Q(2009): Q1 (6:49) ISSN: 1471-2350

Síndrome de Holt-Oram: descripción de 7 casos.

M Martínez-García, Lorda-Sanchez I, García-Hoyos M, Ramos C, Ayuso C, Trujillo-Tiebas MJ.

Med Clin (Barc). 2010 Nov 13;135 (14): 653-657, PMID: 21070912

5-Year Impact Factor: 1.163 Q(2009): Q3 (68:132) ISSN: 0025-7753

Mutation spectrum of EYS in Spanish patients with autosomal recessive Retinitis Pigmentosa.

Barragán I., Borrego S., Pieras J.I., González del Pozo M., Santoyo J., Ayuso C., Baiget M., Millán J.M., Mena M., Abd El-Aziz M. M., Audo I. , Zeitz C., Dopazo J., Bhattacharya S. S. and Antiñolo G.

Hum Mutat. 2010 Nov;31(11):E1772-800 PMID: 21069908

5-Year Impact Factor: 6.711 Q(2009): Q1 (16:144) ISSN: 1059-7794

Identification of large rearrangements of the PCDH15 gene by combined MLPA and oligonucleotide CGH-array: large duplications are responsible for Usher syndrome.

Aller E, Jaijo T, García-García G, Aparisi MJ, Blesa D, Díaz-Llopis M, Ayuso C, Millan JM.

Invest Ophth Vis Sci. 2010 Nov;11(11):1619-25. PMID: 20538994

5-Year Impact Factor: 3.807 Q(2009): Q1 (6:49) ISSN: 0146-0404

Evaluating a newly developed pharmacogenetic array: screening in a Spanish population.

Almoguera B, Riveiro-Alvarez R, Gomez-Dominguez B, Lopez-Rodriguez R, Dorado P, Vaquero-Lorenzo C, Dal-R   R, Fernandez-Piqueras J, Llerena A, Abad-Santos F, Ayuso C.

Pharmacogenomics. 2010 Nov;51(11):5480-5. PMID: 21121779

5-Year Impact Factor: 3.597 Q(2009): Q (44:237)

Mutation analysis of 272 Spanish families affected by autosomal recessive retinitis pigmentosa using a genotyping microarray.

Avila-Fern  ndez A, Cantalapiedra D, Aller E, Vallesp  n E, Aguirre-Lamb  n J, Blanco-Kelly F, Corton M, Riveiro-  lvarez R, Allikmets R, Trujillo-Tiebas MJ, Mill  n JM, Cremers FP, Ayuso C

Mol Vis. 2010 Dec 3; 16:2550-8. PMID: 21151602.

5-Year Impact Factor: 2.607 Q(2009): Q1 (11:49)

Further associations between mutations and polymorphisms in the ABCA4 gene: clinical implication of allelic variants and their role as protector/risk factors

Aguirre-Lamban J., Gonz  lez-Aguilera JJ., Riveiro-Alvarez R., Cantalapiedra D., Avila-Fernandez A., Villaverde-Montero C., Corton M., Blanco-Kelly F., Garcia-Sandoval B., Ayuso C..

Invest Ophth Vis Sci. 2010

5-Year Impact Factor: 3.807 Q(2009): Q1 (6:49)

High Frequency of Submicroscopic Chromosomal Deletions in Patients with Idiopathic Congenital Eye Malformations

I. Balikova, T. de Ravel, C. Ayuso, B. Thienpont, I. Casteels, C. Villvaerde, K.Devriendt, J.-P. Fryns, J. R. Vermeesch.

Am J Ophthalmol. 2010

5-Year Impact Factor: 3.807 Q(2009): Q1 (6:49)

Mutation analysis around codon 838 of GUCY2D gene in Spanish families with cone or cone-rod Dystrophies and Macular Dystrophies.

Garcia-Hoyos M, Auz-Alexandre CL, Vallespin E, Cantalapiedra D, Riveiro-Alvarez R, Avila A, Aguirre J, Trujillo MJ, Garcia-Sandoval B, Ramos C, Ayuso C.

Mol Vis. 2010

5-Year Impact Factor: 2.607 Q(2009): Q1 (11:49)

ISSN: 1090-0535

En libros

El estado de la cuesti  n. Aspectos cient  ficos y cl  nicos Detecci  n y estudio de anomal  as gen  ticas en adultos. Carmen Ayuso, Isabel Lorda, M   Jos   Trujillo.

En MEDICINA GEN  TICA DEL SIGLO CONSIDERACIONES CIENT  FICAS,   TICAS Y LEGALES (Fundaci  n Salud 2000). Coords: Javier S  nchez-Caro y Fernando Abell  n.

Editorial: Comares ISBN: 9788498365740

Aspectos historicos de la gen  tica y la motilidad ocular. Parte III El futuro. Eduardo Murube, Mario Esteban de Antonio, Juan Murube Carmen Ayuso.

<http://www.oftalmo.com/studium/studium2009/stud09-2/09b-11.htm>

Molecular Epidemiology of Usher Syndrome. Jos   M. Mill  n; Elena Aller, Teresa Jaijo, Fiona Blanco-Kelly, Marta Corton; Carmen Ayuso.

Cap  tulo 2 en USHER SYNDROME: PATHOGENESIS, DIAGNOSIS, AND THERAPY. Editor: Satpal Ahuja.

Editorial: NOVA Science Publishers (USA). ISBN 978-1-61209-227-0

Consulta Gen  tica y Diagn  stico Gen  tico Prenatal. Isabel Lorda-S  nchez, Carmen Ramos, Carmen Ayuso.

N  8 de PEDIATR  A INTEGRAL. Editorial: Ergon

HONORES Y DISTINCIONES

Ayuso García, Carmen

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH)

Acreditación ANECA como Profesora Titular

Acreditación ANECA como Ayudante doctor y Profesor Contratado doctor para Universidad pública y Contratado en Universidad 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 y 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.

Comisión de Dirección del CIBER de Enfermedades raras.

Miembro de la Comisión 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 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 5º Congreso Internacional de Medicina Personalizada. Madrid, Fundación Jiménez Díaz, 11 Febrero 2010

Miembro del Comité Científico del Symposium "Cáncer y envejecimiento: control proteolítico". XLII Lección Conmemorativa Fundación Conchita Rábago de Jiménez Díaz. Madrid, 18 mayo 2010.

Presidenta del Comité organizador VII Congreso Internacional sobre enfermedades distróficas de la retina. CIEDRET Madrid, Mayo 2010.

Co-organizadora del I Curso de actualización en investigación sobre enfermedades raras: Distrofias de Retina. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 13 y 14 de Octubre de 2010.

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

Directora científica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.

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

Revisora de revistas médicas y científicas: PlosOne, Molecular Vision, European Journal of Human Genetics, Clinical Genetics, Journal of Medical Genetics, Journal of Ophthalmology, Pharmacogenetics, Investigative Ophthalmology and Visual Science, Human Mutation, HumMolGenet, Archivos Españoles de oftalmología, y Medicina Clínica.

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. Cytogenetics.

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

Miembro asesor de la Cytogenetics European Quality Assessment (CEQA)

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

Miembro de la European Cytogenetics Association (ECA).

Coordinadora del control de Calidad para laboratorios de citogenética de la Asociación española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

Miembro de la International Society for Prenatal Diagnosis (ISPD).

Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

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

Miembro del comité editorial de "Progresos en Diagnóstico Prenatal".

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 (AEGH).

Miembro de European Cytogenetics Association (ECA)

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

Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH)

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

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 asesor de la Cytogenetics European Quality Assessment (CEQA)

Miembro de la Junta Directiva para el control de calidad europeo de citogenética (CEQA)

Miembro evaluador del control de calidad para laboratorios de citogenética de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP)

Forum member de EUROAGENTEST. Cytogenetics.

Profesora honoraria de Ginecología (UAM).

Referee para las revistas European Journal of Pediatrics, Haematologica y Prenatal Diagnosis.

Miembro Experto del comité científico de Orphanet España.

Co-moderadora de grupos de trabajo de Diagnóstico Citogenético en los congresos de la European Society of Human Genetics (ESHG)

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 (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 del XXII Congreso Nacional de AETEL, Oviedo 2010.

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