



**GENÉTICA**

**PERSONAL**

**JEFE DE SERVICIO**

CARMEN AYUSO GARCÍA (MÉDICO)

**JEFE ASOCIADO**

CARMEN RAMOS CORRALES (BIÓLOGO)

**ADJUNTOS**

FIONA BLANCO KELLY (MÉDICO)  
ISABEL LORDA SÁNCHEZ (MÉDICO)  
ROSA RIVEIRO ÁLVAREZ (BIÓLOGO)  
MARTA RODRÍGUEZ DE ALBA FREIRÍA (BIÓLOGO)  
M<sup>a</sup> JOSÉ TRUJILLO TIEBAS (BIÓLOGO)

**BECARIOS**

DIEGO CANTALAPIEDRA DE LA FUENTE  
SARA PERLADO MARINA  
MÓNICA MARTÍNEZ GARCÍA  
SORINA TATU

**CONTRATADOS INVESTIGACIÓN**

BERTA ALMOGUERA CASTILLO (RÍO HORTEGA)  
ALMUDENA ÁVILA FERNÁNDEZ  
ANA BUSTAMANTE ARAGONÉS  
MARTA CORTÓN PÉREZ (CIBERER)  
RUTH FERNÁNDEZ SÁNCHEZ  
PATRICIA FERNÁNDEZ SAN JOSÉ

**TÉCNICOS DE INVESTIGACIÓN**

BELÉN BENAVIDES MORI (CIBERER)  
MIGUEL ÁNGEL LÓPEZ MARTÍNEZ (CIBERER)  
ESTHER MARTÍN GARRIDO  
CRISTINA VILLAVERDE MONTERO (GENÓMICA IIS-FJD)

**INVESTIGADORES VISITANTES**

ANA ARTECHE LÓPEZ  
MARÍA FENOLLAR CORTÉS  
JESICA M. RAMÍREZ  
CLARA ISABEL GÓMEZ SÁNCHEZ

**ESTUDIANTES DE LA UAM**

INÉS BERENGUER LÓPEZ

**ESTUDIANTES DE LA UCM**

MARÍA CAYUELA CALVO

**PERSONAL EXTERNO EN PRÁCTICAS**

MARÍA ARRUEBO MUÑO (BIR)  
PATRICIA FERNÁNDEZ SAN JOSÉ (FIR)  
VERÓNICA MARCOS DE LA IGLESIA (QIR)  
LARA NAVARRO VERDE (AETEL)  
MARÍA ÁNGELES NOGUER MORENO (FIR)  
MILENA PERAITA EZCURRA (FIR)  
PAULA PESCADOR MARTÍN (FIR)  
SAOUD TAHSIN SWAFIRI (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**

Consultas Genéticas Totales	2.334
Primeras Consultas	1.969
Revisiones	365
Consejos Genéticos	403



**GENÉTICA**

**TÉCNICAS**

Cariotipo en sangre periférica	593
Cariotipo en líquido amniótico	466
Biopsias coriales	116
Estudio “rápido” de aneuploidías (FISH + QF-PCR)	356
Cariotipos en cultivo de tejidos y restos abortivos	486
Estudios ADN	2.577
Estudios ARN	61
D. Prenatal Molecular	40
D. Prenatal Citogenético (BC + LA)	572
D. Preimplantatorio Citogenético	6
D. Preimplantatorio Molecular	17
D. Prenatal no invasivo (Sexo fetal y Rh)	33

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 (EMQN).

Personal Facultativo de plantilla acreditado en Genética Humana (AEGH).



**GENÉTICA**

**LABOR DOCENTE PROGRAMADA  
(en la FJD o en la Facultad de Medicina de la UAM)**

**ESCOLARES**

TÍTULO	DESCRIPCIÓN	AUTORES
"Genética Humana (Enfermedades Raras)".	Curso básico de genética para alumnos de 4º de Educación Secundaria Obligatoria y 1º de Bachillerato.	C. Ayuso, A. Ávila, M. Cortón, D. Cantalapiedra y M. Martínez

**PREGRADUADOS**

**FACULTAD DE MEDICINA, UAM**

**Pediatría 4º Curso (Prof. L. Soriano y J. Argente).- 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 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.

**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, marzo 2011



**OTROS CURSOS**

**Curso “Los paradigmas de la nueva medicina: terapia celular y genética y nanomedicina”. Organizado por la Universidad de Málaga. Málaga, 22 de julio de 2011.**

“Aportación de la terapia génica y la farmacogenética”. Dra. Carmen Ayuso.

Mesa redonda y debate: “Implicaciones éticas y sociales”. Dra. Carmen Ayuso.

**Sesiones interdisciplinares en Medicina Evolucionista: Segundo ciclo. Organizado por el Instituto de Investigación Sanitaria- Hospital Universitario de la Princesa, Madrid**

**4º Seminario “Alteraciones de la pubertad en el ser humano”**

**Coordinado por María José Trujillo Tiebas. 20 de septiembre de 2011.**

**“Síndromes genéticos que cursan con trastornos de la pubertad”. Isabel Lorda Sánchez y Fiona Blanco Kelly**

**“Introducción a los aspectos evolucionistas de la pubertad”. María José Trujillo Tiebas.**

**1er Curso Teórico-Práctico de ecografía y Doppler. Organizado por la Sección de ecografía de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia de la Escuela Española de Ultrasonidos en Obstetricia y Ginecología. Madrid, 26 noviembre de 2011.**

“Visión del genetista en ecografías del primer trimestre.”. Dra. C. Ramos

**POSTGRUADOS**

**1er Curso sobre Medicina Genómica en Pediatría “Actualización en Neuroregulación y bases moleculares de la pubertad”. Cátedra de Patrocinio UAM-FJD, Madrid, 21 de junio de 2011. Dirección y organización: Dra. C. Ayuso y Prof. M. Ruíz Moreno.**

“Neuroregulación de la pubertad”. Prof. M. Tena Sempere.

“Esteroides sexuales y neuroplasticidad”. Prof. L. M. García Segura.

“Fundamentos clínicos y diagnóstico-terapéuticos de la pubertad precoz central”. Prof. Jesús Argente Oliver.

**Consenso para la implementación de los Arrays (CGH y SNP-arrays) en la Genética Clínica. Organizado por CIAGEN e Instituto Roche. Grupo 2: Clínica. Moderador: Pablo Lapunzina. Participantes: Carmen Ayuso, Joaquín Dopazo, Montserrat Milá, Javier Suela y Luis Armengol. Madrid, 28 de junio de 2011.**

**2º Curso sobre Medicina Genómica en Pediatría “Avances en diagnóstico genético” 1ª Edición. Cátedra de Patrocinio UAM-FJD, Madrid, 17 y 18 de octubre de 2011.**

**Dirección y organización: C. Ayuso y M. Ruíz Moreno.**

“Técnicas de análisis directo”. M.J. Trujillo Tiebas



"Técnicas de análisis indirecto". R. Riveiro Álvarez.

"Extracción de ácidos nucleicos y procesamiento de muestras". B. Benavides Mori.

"Técnicas de PCR". A. Ávila Fernández y M. Martínez García.

"Marcadores microsatélites y SNPs". R. Riveiro Álvarez y M. Cortón.

"Aplicación de las técnicas en pediatría". A. Leal Orozco y L. Soriano Guillén.

"Consejo genético". I. Lorda Sánchez y C. Ayuso.

"Secuenciación". A. Ávila Fernández, M. Martínez García y M. Cortón Pérez.

"Cómo preparar un informe genético". I. Lorda Sánchez y C. Ayuso.

### III Jornada de medicina evolucionista.

**Coordinadores: Álvaro Daschner, María José Trujillo tiebas y José Luis Gómez Pérez. Madrid, 29 de noviembre de 2011.**

"Infecciones como motor de evolución". Dra. M.J. Trujillo.

### Formación programada Becarios

**10 becarios pre-doctorales: Programas Formativos específicos teórico-prácticos.**

### Formación programada Residentes

**8 residentes en rotación de otros servicios (Bioquímica clínica, Análisis clínicos).**

### Programas Formativos específicos teórico-prácticos

**Seminarios y Sesiones clínicas - Semanales**

## TESIS DOCTORALES LEÍDAS

**"Caracterización genética de distrofias hereditarias de retina autosómicas recesivas."**

**Doctoranda: Almudena Ávila Fernández**

**Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID**

**Directora: Dra. Carmen Ayuso.**

**Madrid, 14 Abril 2011**

**Calificación: Sobresaliente Cum Laude**

## GENÉTICA

**“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.**  
**Madrid, 13 Mayo 2011**  
**Calificación: Sobresaliente Cum Laude**

### TESIS DOCTORALES (EN CURSO)

**“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**

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

**Doctoranda: Sara Perlado Marina.**  
**Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.**  
**Directora: Dra. Carmen Ramos**

**“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<sup>a</sup> 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<sup>a</sup> José Trujillo Tiebas**

### CURSO DE DOCTORADO (TITULO DEL CURSO, DIRECTOR Y FECHAS)

**Máster en “Conocimiento Actual de las Enfermedades Raras”.**

**Curso 2010-2011. Universidad Internacional de Andalucía. Universidad Pablo de Olavide.**  
**Sevilla 19 de enero de 2011.**

“Estructura y función de los genes. Herencia mendeliana. Autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al X”. Dra. Carmen Ayuso.

“Herencia no mendeliana: Herencia mitocondrial, Disomía UniParental, Impronta genética, Mosaicismos”. Dra. Carmen Ayuso.

- “Ejemplos prácticos. Construcción de pedigrees y reconocimiento de patrones hereditarios. Discusión de casos prácticos”. Dra. Carmen Ayuso.

- “Concepto de enfermedad genética. Frecuencia y tipos de enfermedades mendelianas. Heterogeneidad genética”. Dra. Carmen Ayuso.

- “Enfermedades genéticas: Penetrancia y expresividad. Mutaciones dinámicas. Herencia oligogénica (Digenia y Trialelismo). Genes modificadores”. Dra. Carmen Ayuso.

## GENÉTICA

- "Aproximación clínica al estudio de las enfermedades genéticas". Dra. Carmen Ayuso.

- "Discusión de Casos prácticos. Búsqueda en la web y búsqueda bibliográfica". Dra. Carmen Ayuso.

**Máster en "Experto Universitario en Bioética". Curso 2010-2011. Coordinador del Máster: Pablo Simón Lorda y Coordinadora de Módulo III "Problemas éticos del inicio de la vida": Azucena Couceiro  
Escuela Andaluza de Salud Pública.  
Granada, 21 de enero de 2011**

"Gen-Ética (I). Introducción general. Medicina personalizada. Medicina predictiva". Módulo III. Dra. Carmen Ayuso.

"Gen-Ética (II). Diagnóstico Genético Preimplantatoior. Manejo de muestras en investigación: Biobancos". Módulo III. Dra. Carmen Ayuso.

**Máster en "Neurociencia". Curso 2010-2011. Universidad Autónoma de Madrid.  
UAM, Madrid, 6 de junio de 2011,**

"Genética de la visión". Bases moleculares y celulares de la audición y de la visión. Dra. Carmen Ayuso

**Máster en "Asesoramiento Genético". Curso 2010-2011. Simposium: El asesoramiento Genético en la Asistencia Sanitaria.  
Organizado por el Institut d'Educació Continua (IDEC) - Universitat Pompeu Fabra.  
Barcelona, 20 de junio de 2011**

"Las profesiones de la Genética: presente y futuro". Dra. Carmen Ayuso.

**Máster Interuniversitario "Dirección y Gestión de la I+D+I en Ciencias de la Salud".  
Organizado por el Instituto de Salud Carlos III, la Universidad de Alcalá y la UNED.**

**Módulo "Sociedad, Ética, Derecho y Ciencias de la Salud."**

"Aspectos éticos y científicos de los análisis genéticos". Dra. Carmen Ayuso. 1 de julio de 2011.

**Módulo "Políticas científicas y de I+D+I".**

"Retos de la investigación e innovación en los Hospitales Universitarios". Dra. Carmen Ayuso. 2 de diciembre de 2011.

**Máster of "Molecular biomedicine, biotechnology and molecular and cellular biology. BM5 module  
"Genomics, proteomics and genetic modification" Master Course 2011-2012. Organizado por la  
Facultad de medicina de la Universidad Autónoma de Madrid.  
Madrid, 26 de octubre de 2011.**

- "Pharmacogenetics (Pgx) and Pharmacogenomics (Pgn)". Dra. Carmen Ayuso.

**Máster en investigación en Ciencias de la Visión  
Curso 2010-2011. "Fundamentos de la Visión. Ciencias básicas en Oftalmología. Genética de la  
visión."**

**Directora: Dra. Ayuso**

**IOBA, Facultad de Medicina. Valladolid, 13 Diciembre 2011.**

Tema 1:"Principios básicos de genética y biología molecular en las Enfermedades oculares". Dra. C. Ayuso.



Tema 2: "Análisis directo e indirecto de enfermedades genéticas oculares". Dra. A. Ávila.

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

## INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

"CIBERER (CIBER de Enfermedades Raras) (FIS: CB06/07/0036) "Búsqueda de nuevos genes e identificación de nuevos mecanismos funcionales en patología neurosensorial mediante secuenciación masiva en modelos humanos (secuenciación exómica) y en modelos animales"  
Investigadores CIBERER: U704, U709, U718, U728, U755, U761. PIBER 1: Plataforma CNAG dirigida a las Retinosis Pigmentarias (2011)

"Consortio de apoyo a la investigación biomédica en red". ISCIII CA/008/01/0032 (2009-2011).  
Investigadora Principal y miembro del Consejo Rector: 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.

"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.

"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

- "Genética y Farmacogenética del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) en niños de la población española"

Investigadora Principal: Dra. C. Ayuso

Fundación Alicia Koplowitz Ayudas a la investigación en psiquiatría de la infancia y adolescencia y enfermedades cerebrales de comienzo temprano (2011-2014)

- "Abordaje de nuevos diagnósticos genéticos fetales en sangre materna".

Investigadora Principal: Dra. M. Rodríguez de Alba

Proyecto de Fondos de Investigación Sanitaria del ISCIII PI11/01014(2012-2014)

- "Genetic testing in Europe - Network for the further development, harmonization, validation and standardization of services". Investigador Principal: Dra. M. Rodríguez de Alba (2011-2013). Eurogentest.



PROYECCIÓN CIENTÍFICA

PUBLICACIONES

ARTÍCULOS EN REVISTAS

TÍTULO	AUTORES	DESCRIPCIÓN
<b>Ética en investigación genética (1). Estudios farmacogenéticos</b>	C. Ayuso*, F. Abad-Santos, R. Dal-Ré, D. Gracia	Med Clin (Barc). 2011 May 28; 136(15):678-82. PMID: 20044101 5-Year Impact Factor: 1,313 Q(2010) Q2
<b>Ética en investigación genética (2). Estudios de Susceptibilidad</b>	C. Ayuso*, J. J. Tellería, J. Carlos Tejedor, D. Gracia.	Med Clin (Barc). 2011 Jun 11;137(1):22-6. Epub 2009 Dec 30. PMID: 20044108 5-Year Impact Factor: 1,313 Q(2010) Q2
<b>Further associations between mutations and polymorphisms in the ABCA4 gene: clinical implication of allelic variants and their role as protector/risk factors</b>	Aguirre-Lamban J., González-Aguilera JJ., Riveiro-Alvarez R., Cantalapiedra D., Avila-Fernandez A., Villaverde-Montero C., Corton M., Blanco-Kelly F., Garcia-Sandoval B., Ayuso C..	Invest Opth Vis Sci. 2011 Aug 5 ;52(9) :6206-12 PMID: 21330655 5-Year Impact Factor: 3.933 Q(2010): Q1
<b>Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de la Distrofia Miotónica. Recommendations of good practices for the genetic diagnosis of myotonic dystrophy.</b>	Garcia Planells J, Molano J, Borrego S; Grupo AEGH/CIBERER.	Med Clin (Barc). 2011 Mar 19; 136(7):303-308. Epub 2010 Sep 21 PMID: 20863536 5-Year Impact Factor: 1,313 Q(2010) Q2
<b>An update on the genetics of Usher Syndrome.</b>	José M. Millán; Elena Aller; Teresa Jaijo; Fiona Blanco-Kelly 3; Ascensión Giménez-Pardo; Carmen Ayuso.	J Ophthalmol. 2011; 2011: 417217. PMID: 21234346
<b>Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de la Enfermedad de Huntington. Recommendations of good practices for molecular diagnosis of Huntington disease.</b>	M. A. Ramos, M. J. Trujillo-Tiebas, M. Milá, Grupo AEGH/CIBERERC (C Ayuso)	Med Clin (Barc). 2011 Apr 25; PMID:21524764 5-Year Impact Factor: 1,313 Q(2010) Q2
<b>Mutation analysis at codon 838 of Guanylate Cyclase 2D gene in Spanish families with autosomal dominant cone or cone-rod and macular dystrophies.</b>	Garcia-Hoyos M, Auz-Alexandre CL, Almoguera B, Cantalapiedra D, Riveiro-Alvarez R, Lopez-Martinez MA, Gimenez A, Blanco-Kelly F, Avila-Fernandez A, Trujillo MJ, Garcia-Sandoval B, Ramos C, Ayuso C.	Mol Vis. 2011 Apr 29;17:1103-9 PMID: 21552474 5-Year Impact Factor: 2.704 Q(2010): Q2
<b>A missense mutation in PRPF6 causes impairment of pre-mRNAsplicing and autosomal dominant retinitis pigmentosa.</b>	Goranka Tanackovic, Adriana Ransijn, Carmen Ayuso, Shyana Harper, Eliot L. Berson and Carlo Rivolta.	Am J Hum Genet 2011 May 13;88(5):643-9 PMID: 21549338 5-Year Impact Factor: 12.265 Q(2010): D1

**GENÉTICA**

TÍTULO	AUTORES	DESCRIPCIÓN
<b>High Frequency of Submicroscopic Chromosomal Deletions in Patients with Idiopathic Congenital Eye Malformations</b>	I. Balikova, T de Ravel, C. Ayuso, B. Thienpont, I. Casteels, C. Villaverde, K. Devriendt, J.P Frys, J. R. Vermeesch.	Am J Ophthalmol. 2011 Jun;151(6):1087-1094.e45 PMID: 21353197 5-Year Impact Factor: 3.465 Q(2010): Q1
<b>ATA homozygosity in the IL-10 gene promoter is a risk factor for schizophrenia in Spanish females: a case control study.</b>	B. Almoguera, R. Riveiro-Alvarez, J. Lopez-Castroman, P. Dorado, R. Lopez-Rodriguez, P. Fernandez-Navarro, E. Baca-García, J. Fernandez-Piqueras, R. Dal-Ré, F. Abad-Santos, A. LLerena and C. Ayuso.	BMC Medical Genetics. 2011 Jun 9;12(1):81 PMID: 21658228 5-Year Impact Factor: 2.905 Q(2010): Q3
<b>Exome sequencing and cis-regulatory mapping identify mutations in MAK, a gene encoding a regulator of ciliary length, as a cause of retinitis pigmentosa</b>	Ozgül RK, Siemiatkowska AM, Yücel D, Myers CA, Collin RW, Zonneveld MN, Beryozkin A, Banin E, Hoyng CB, van den Born LJ; European Retinal Disease Consortium, Bose R, Shen W, Sharon D, Cremers FP, Klevering BJ, den Hollander AI, Corbo JC.	Am J Hum Genet. 2011 Aug 12;89(2):253-64. PubMed PMID: 21835304; PubMed Central PMCID: PMC3155188. 5-Year Impact Factor: 12.265 Q(2010): Q1
<b>A Recurrent Nonsense Mutation occurring as a de novo Event in a Patient with Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa.</b>	Cuadrado-Corrales N, Sánchez-Jimeno C, García M, Ayuso C, De Lucas R, Vicario JL, Conti CJ, Zambruno G, Escamez MJ, Del Rio M.	Dermatology. 2011 Aug 18 PMID: 21849769. 5-Year Impact Factor: 2.256 Q(2010): Q1
<b>Two novel recessive mutations in KRT14 identified in a cohort of 21 Spanish families with epidermolysis bullosa simplex.</b>	García M, Santiago JL, Terrón A, Hernández-Martín A, Vicente A, Fortuny C, De Lucas R, López JC, Cuadrado-Corrales N, Holguín A, Illera N, Duarte B, Sánchez-Jimeno C, Llamas S, García E, Ayuso C, Martínez-Santamaría L, Castiglia D, De Luca N, Torreló A, Mehan D, Baty D, Zambruno G, Escámez MJ, Del Río M.	Brit J Dermatol 2011 Sep;165(3):683-92; PMID: 21623745 5-Year Impact Factor: 4.241 Q(2010): Q1
<b>Mutational screening of the USH2A gene in Spanish USH patients reveals 23 novel pathogenic mutations.</b>	Gema García-García, María José Aparisi, Teresa Jaijo, Regina Rodrigo, Ana María Leon, Almudena Ávila-Fernández, Fiona Blanco-Kelly, Sara Bernal, Rafael Navarro, Manuel Díaz-Llopis, Montserrat Baiget, Carmen Ayuso, José M. Millán, Elena Aller.	Orphanet J Rare Dis. 2011 Oct 17;6(1):65 Oct 17; 6:65 PMID:22004887 5-Year Impact Factor: 5,968 Q(2010):D1 (10:106)
<b>Novel p.M96T variant of NRL and shRNA-based suppression and replacement of NRL mutants associated with autosomal dominant retinitis pigmentosa.</b>	Hernan, Imma; Gamundi, María José; Borràs, Emma Maseras, Miquel; Blanco Fiona, Garcia-Sandoval Blanca, Ayuso, Carmen; Carballo, Miguel	Clin Genet 2011 Oct 7 PMID:21981118 5-Year Impact Factor: 3.273 Q(2010): Q2

**GENÉTICA**

TÍTULO	AUTORES	DESCRIPCIÓN
<b>Late onset Retinitis Pigmentosa. Ophthalmol Letter to the editor 2011</b>	Almudena Ávila-Fernández, Marta Cortón, María I López-Molina, Esther Martín-Garrido, Diego Cantalapiedra, Ruth Fernández-Sánchez, Fiona Blanco-Kelly, Rosa Riveiro-Álvarez, Sorina D Tatu, María J Trujillo-Tiebas, Blanca García-Sandoval, Frans PM Cremers, Carmen Ayuso.	Dec;118(12):2523-4 PMID: 22136677 5-Year Impact Factor: 3.465 Q(2010): Q1
<b>Case report: identical twins revealing discordant hypodontia. The rationale of dental arch differences in monozygotic twins.</b>	Almudena Varela M Trujillo-Tiebas M J García-Camba P.	Eur Arch Paediatr Dent 2011 12 (6) 318-22 5-Year Impact Factor: 0 Q(2010): Q4
<b>Oculodentodigital dysplasia: genetic counselling, reproductive expectatives and molecular assay of a clinical case referred to preimplantational diagnosis.</b>	Almudena Varela M Trujillo-Tiebas M J García-Camba P.	Med Clin (Barc) 2011 5-Year Impact Factor: 1,313 Q(2010): Q2
<b>Broadening our understanding by the use of molecular cytogenetic techniques: full monosomy 21.</b>	Martinez-Garcia Monica, Aínse Eva, García-Hoyos Maria, Bustamante Ana, Cardero Rocío, Ramos-Corrales Carmen, Trujillo-Tiebas Maria Jose, Rodríguez de Alba Marta.	J Assist Reprod Genet 2011 28 (7) 621-6 5-Year Impact Factor: 1.253 Q(2010): Q3
<b>Microdeletion found by array-CGH in girl with Blepharophimosis syndrome and apparently balanced translocation t(3;15)(q23;q25).</b>	González-González Cristina, García-Hoyos Maria, Hernaez Calzón Rosario, Arroyo Díaz Carolina, González Fanego Cristina, Lorda Sánchez Isabel, Sánchez- Escribano Fernando.	Ophthalmic Genet 5-Year Impact Factor: 1.33 Q(2010): Q3

**LIBROS**

TÍTULO	AUTORES	DESCRIPCIÓN
<b>Molecular Epidemiology of Usher Syndrome.</b>	José M. Millán; Elena Aller Teresa Jaijo, Fiona Blanco-Kelly, Marta Corton; Carmen Ayuso.	Chapter 2 in "Usher síndrome: Pathogenesis, Diagnosis, Therapy" Pag 13-30 NOVA Science Publishers (USA) Ed. Nova biomedical, Genetics Research and Issues Editor: Satpal Ahuja ISBN 978-1-61209-227-0
<b>Técnicas invasivas fetales ecoguiadas.</b>	J. Díaz Recaséns, M. Rodríguez de Alba, J. Plaza, M. Ruíz Ramos, C. Ramos.	Capítulo 14 "Ecografía obstétrica" Pag 155-165 Ed. Equium S. L. Editor: Joaquín Díaz Recasens ISBN 9788461509966

**GENÉTICA**

TÍTULO	AUTORES	DESCRIPCIÓN
<b>Programa de detección de Anomalías Cromosómicas Fetales.</b>	Revisoras externas: C. Ramos y M. Rodríguez de Alba.	2ª Edición "Programa de Detección de Anomalías Cromosómicas Fetales del Principado de Asturias. Actualización 2011." Pag 1-41 Ed. Principado de Asturias Editor: Consejería de Salud y Servicios Sanitarios del Principado de Asturias ISBN 00

**PONENCIAS**

TÍTULO	DESCRIPCIÓN	AUTORES	EVENTO
Nuevas técnicas en Genética y su aplicación en la Neuropediatría. Perspectivas Futuras	Grupo de Neuropediatría de Madrid y Zona Centro Hospital Gregorio Marañón, Madrid, 27 de enero de 2011	María José Trujillo-Tiebas y Carmen Ayuso	Grupo de Neuropediatría de Madrid y Zona Centro
Epidemiología de las Distrofias de Retina en Españ	Hospital Sant Pau, Barcelona, 28 de enero 2011	Carmen Ayuso	Seminario. Hospital de la Santa Crey i Sant Pau, Barcelona
Epidemiological data on retinal dystrophies in Spain	University of Lausanne, 14 de Febrero de 2011	Carmen Ayuso	University of Lausanne
Consejo Genético	Madrid, 25 de febrero de 2011	Carmen Ayuso	Día del implante coclear en CLAVE, Atención a la Deficiencia Auditiva
Aspectos éticos del diagnóstico e investigación de enfermedades raras	Hospital San Agustín, Avilés, Asturias, 9 de marzo de 2011	Carmen Ayuso	Ciclo de Conferencias de la Sociedad Internacional de Bioética (SIBI).
Actualización sobre Distrofias de Retina	Hospital Universitario La Paz. Madrid, 10 de marzo de 2011	Carmen Ayuso	Seminarios de Investigación del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM)
Investigación en Enfermedades Raras	Fundación FEDER. Ateneo, Madrid, 15 de marzo de 2011	Carmen Ayuso	De la Investigación a los tratamiento en Enfermedades Raras. Fundación FEDER
The genetics of Syndromic and Non-syndromic Retinal Dystrophies	Centro de Congresos de Estoril, Portugal, 7 de abril de 2011	Carmen Ayuso	XVIII Curso Panamericano de la Asociación Panamericana de Oftalmología, Sociedad Portuguesa de Oftalmología.

**GENÉTICA**

TÍTULO	DESCRIPCIÓN	AUTORES	EVENTO
Nuevas aproximaciones moleculares en Distrofias de Retina: Homozygosity Mapping y NGS	Hospital Universitario La Paz, Madrid, 25 de abril de 2011	Carmen Ayuso	DNA Day
Atrofia óptica. Clasificación y Consejo Genético	Sevilla, 7 de mayo de 2011	Carmen Ayuso, Fiona Blanco y Cristina Villaverde	Asociación de pacientes con Neuropatía Óptica de Leber
Mesa redonda: "Excelencia científica en el Sistema Nacional de Salud".	Organizado por la Universidad Internacional Menéndez Pelayo (UIMP) Santander, 25, 26 y 27 de julio de 2011	Carmen Ayuso	Simposio "Políticas para la Excelencia Científica en España".
Introducción y presentación	Organizado por Fundación Retina España. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 26 de septiembre de 2011	Carmen Ayuso	Simposio "Últimos avances en investigación de retina"
Nuevas aproximaciones moleculares a las distrofias de retina	XIV Congreso Nacional de la Sociedad Española de NeuroCiencia (SENC) Organizado por Sociedad Española de NeuroCiencia. Salamanca, 29 de septiembre de 2011	Carmen Ayuso	Simposio "Sistemas Visual y Auditivo: Bases Genéticas, Celulares y Procesamiento Central"
Mesa redonda: "Conciencia ética e investigación"	Mesa redonda: "Conciencia ética e investigación". Carmen Ayuso. V Centenario del Nacimiento de Miguel Servet Liertad de Conciencia, Ciencia y Europeísmo. Congreso Internacional organizado por la Consejería de Salud del Gobierno de Aragón. Zaragoza, 28 de octubre de 2011	Carmen Ayuso	V Centenario del Nacimiento de Miguel Servet
Conflictos, dificultades y controversias éticas en los estudios genéticos	Curso sobre ética e investigación Segovia, 21 de noviembre de 2011	Carmen Ayuso	Jornada sobre los Aspectos éticos y legales de la investigación clínica.

GENÉTICA

TÍTULO	DESCRIPCIÓN	AUTORES	EVENTO
Aplicaciones actuales del Prenatal no invasivo en una Unidad de Diagnóstico Prenatal	Granda, 4 de noviembre de 2011	Carmen Ramos	VII Jornada de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP)
Medicina Genómica en los hospitales del siglo XXI	Presidenta del Comité Organizador y Científico: Carmen Ayuso Vocal del Comité Científico: Carmen Ramos	Carmen Ayuso y Carmen Ramos	6ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada
La experiencia de los Centros de Investigación Biomédica en Red (CIBER)	Mesa redonda: "Crear, Gestionar o Participar en Redes de Investigación Cooperativa"	Carmen Ayuso	Simposium "Investigar en tiempos de crisis".
Portadoras de Hemofilia. Diagnóstico prenatal no invasivo y diagnóstico genético preimplantacional.	Organizado por la Real Fundación Victoria Eugenia Murcia 16-20 Mayo de 2011	Ana Bustamante	IV Curso Internacional de Formación continuada en hemofilia y otras coagulopatías congénitas
Non-invasive prenatal diagnosis of paternally inherited disorders	Sesión XI: Case Reports	Ana Bustamante Aragonés	9th Congress IPSPG
Introducción a los aspectos evolucionistas de la pubertad	Sesiones interdisciplinarias en Medicina Evolucionista: Segundo ciclo  Instituto de Investigación Sanitaria-Hospital Universitario de la Princesa, Madrid. Aula de docencia, 1ª planta, 16 a 19 h.  4.Seminario Alteraciones de la pubertad en el ser humano (20/09/2011) Coordinador: María José Trujillo Tiebas	María José Trujillo Tiebas	Sesiones interdisciplinarias en Medicina Evolucionista: Segundo ciclo
Síndromes genéticos que cursan con trastornos de la pubertad	Sesiones interdisciplinarias en Medicina Evolucionista: Segundo ciclo Instituto de Investigación Sanitaria-Hospital Universitario de la Princesa, Madrid Aula de docencia, 1ª planta, 16 a 19 h.  4. Seminario Alteraciones de la pubertad en el ser humano (20/09/2011) Coordinador: María José	Isabel Lorda Sánchez y Fiona Blanco Kelly	Sesiones interdisciplinarias en Medicina Evolucionista: Segundo ciclo

**GENÉTICA**

TÍTULO	DESCRIPCIÓN	AUTORES	EVENTO
	Trujillo Tiebas)		
Caracterización clínica y genética de familias españolas afectadas de Retinosis Pigmentaria. Casos r	Charlas-coloquio "Los Avances en investigación de las enfermedades de la retina al alcance de los pacientes" organizadas por la Fundación Retina España y la Fundación Jiménez Díaz el 26 de Septiembre de 2011 con motivo del Día Mundial de la Retina.	Almudena Ávila Fernández	Día Mundial de la Retina
Caracterización clínica y genética de familias españolas afectadas de Retinosis Pigmentaria. Casos r	Charlas-coloquio "Los Avances en investigación de las enfermedades de la retina al alcance de los pacientes" organizadas por la Fundación Retina España y la Fundación Jiménez Díaz el 26 de Septiembre de 2011 con motivo del Día Mundial de la Retina.	Marta Cortón Pérez	Día Mundial de la Retina
Análisis genéticos y comunicación de los resultados	I Congreso de Bioética "Aspectos éticos en la investigación y en la práctica clínica" Organizado por el Instituto de Salud Carlos III. Madrid, 21 y 22 de noviembre de 2011	Carmen Ayuso	I Congreso de Bioética "Aspectos éticos en la investigación y en la práctica clínica"

**COMUNICACIONES**

TÍTULO	AUTORES	TIPO EVENTO
Asociación de variantes genéticas con reacciones adversas por Olanzapina	Dolores Ochoa Mazarro, Manuel Román, Rosario López-Rodríguez, Francisco Abad-Santos, Carmen Ayuso, Teresa Cabaleiro	V CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA (SEFF).
Mayor eficacia en el tratamiento antipsicótico con resperidona en metabolizadores lentos de CYP2D6	Berta Almoguera Castillo, Rosa Riveiro Álvarez, J. López Castromán, P. Dorado, J. Fernández Piqueras, A. Llerena, F. Abad Santos, E. Baca García, Rafael Dal-Re, Carmen Ayuso García	V CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA (SEFF).
Asociación de variantes genéticas con aparición de efectos adversos tras tratamiento con Risperidona	Berta Almoguera Castillo, Rosa Riveiro Álvarez, J. López Castromán, P. Dorado, J. Fernández Piqueras, A. Llerena, F. Abad Santos, E. Baca García, R. Dal-Re, Carmen Ayuso García	V CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA (SEFF).

**GENÉTICA**

TÍTULO	AUTORES	TIPO EVENTO
Comparación analítica de SHOX utilizando 2 versiones de MLPA en 49 pacientes con Talla Baja Idiopática	Fenollar-Cortés M., Vélez-Monsalve C., Blanco-Kelly F., Oancea R., Ayuso C. Soriano-Guillén L., Trujillo Tiebas MJ.	XXVI Congreso Nacional de Genética Humana
Glaucoma como signo fenotípico del Síndrome de Axenfeld-Rieger	Zapata-Hernández D., Guillén-Navarro E., Ballesta-Martínez MJ., López-González V, Martínez-García M., Trujillo-Tiebas MJ., Marín-Sánchez JM..	XXVI Congreso Nacional de Genética Humana
Identificación prospectiva de mutaciones de K-Ras y B-Raf en Cáncer Colorrectal Metastásico por qPCR	Pérez-González, N., Zazo, S., Gallego, J., Rincón, R., Madoz, J., Cañadas, C., Chamizo, C., Rojo, F. Manzarbeitia, F.	The 2th XXV Congreso de la Sociedad Española de Anatomía Patológica
Diagnóstico Citogenético-Molecular de abortos que presentan malformaciones congénitas	Martínez-García M, Cardero R, Perlado S, Lorda I, Rodríguez de Alba M, Ramos C, Trujillo-Tiebas MJ	XXVI Congreso Nacional de Genética Humana
Non-invasive prenatal diagnosis of paternally inherited disorders	A. Bustamante-Aragonés, M. Rodríguez de Alba, J. Plaza*, S. Perlado, C Ramos	9º Congreso del International Prenatal Screening Group
Albinochip: a universal genetic diagnosis for all known mutations associated to albinism	E. Moltó, A. Fernández, C. Phillips, M. Torres, O. Maronas, B. Arveiler, F. Morice-Picard, Taïeb, Aquaron, Schiaffino, Hayashi, Suzuki, M. Martínez, MJ. Trujillo, Ayuso, Á. Carracedo, Montoliu	2th INTERNATIONAL PIGMENT CELL CONGRESS IPCC 2011
Diagnóstico prenatal no invasivo (DPNI) en sangre de gestante: una nueva opción tras DGP	A. Bustamante-Aragonés; S. Perlado; M.J. Trujillo-Tiebas; J. Gallego; L. Rodríguez; C. Linares; M. Rodríguez de Alba; I. Lorda; J. Plaza; C. Hernández; C. Ramos	VI Congreso ASEBIR Girona 2011
Clinical use of NIPD for monogenic disorders: patient perspectives and decisión-making	S. Perlado, A. Bustamante-Aragonés, M. Martínez, MJ Trujillo-Tiebas, J. Plaza, J. Díaz-Recasens, M. Rodríguez de Alba, C. Ramos.	CNAPS VII
Use of cell-free nucleic acids in maternal blood for non-invasive prenatal diagnosis	Bustamante Aragonés A..	4th INTERNATIONAL IVI CONGRESS



## GENÉTICA

TÍTULO	AUTORES	TIPO EVENTO
Mutation findings in 31 families with choroideremia	Rosa Riveiro-Alvarez, Miguel Angel Lopez-Martinez, Milena Peraita, Marta Cortón, Maria Garcia-Hoyos, Maria Jose Trujillo-Tiebas & Carmen Ayuso	1st International choroideremia Research Symposium

## HONORES Y DISTINCIONES

### Carmen Ayuso

- Directora del 6º Congreso Internacional de Medicina Personalizada, Fundación Jiménez Díaz.
- Codirectoras de la Cátedra de Patrocinio "Medicina Genómica" HU-FJD-UAM
- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).
- Acreditación ANECA como Profesor Titular Universitario, Ciencias de la Salud.
- Acreditación ANECA como Profesor Ayudante doctor y Profesor Contratado doctor para Universidad Pública y Contratado en Universidad Privada.
- Profesora honoraria de los Departamentos de Pediatría y Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.
- Miembro del Comité de Bioética de España.
- Miembro de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.
- Comisión Técnica de Evaluación, FIS, ISCIII
- Comisión Técnica de Evaluación de Recursos Humanos, FIS, ISCIII.
- Comisión Técnica para la Elaboración de la convocatoria RETICS y CIBER del ISCIII (proyectos).
- Coordinadora del Programa de Patología Neurosensorial. Comisión de Dirección CIBER de Enfermedades Raras
- 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 Consejo Asesor de la Cátedra de Bioética y Biojurídica de la UNESCO.
- Comité de Acreditación de Especialistas en Genética Humana (AEGH).
- Comité Ético de Investigación Clínica (Fundación Jiménez Díaz)
- Comisión de Ética y Ensayos Clínicos (Fundación Jiménez Díaz)
- Coordinadora Adjunta del área de Medicina ANEP
- Comisión Técnica de Evaluación de Investigación Cooperativa y Miembro de la Comisión de Selección para la financiación de Investigación Cooperativa, ISCIII.
- Comité asesor de FARPE, Retina España, Fundaluce, CCMB Retina International.



- Evaluadora de Proyectos de investigación para diferentes organismos.
- Revisora de las siguientes revistas: IOVS, Molecular Vision, European Journal Human Genetics, Clínical Genetics, Journal Medical

#### Fernando Infantes Barbero

- Miembro del Comité Científico del XXIV Congreso Nacional de la Asociación Española de Técnicos de Laboratorio (AETEL)
- Director del Curso "Citogenética Humana"
- 
- Miembro de la International Federation of Biomedical Laboratory Science

#### Fiona Blanco Kelly

- Miembro de la Asociación Española de Biopatología Médica
- Miembro de la Sociedad Española de Química Clínica

#### Isabel Lorda

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

Genetics, Archivos Españoles de Oftalmología y Medicina Clínica, Plos Genetics, Hum Mol Genet, BMC

- Miembro del Comité Científico de: VISION, Archivos Españoles de Oftalmología,
- 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 AETEL

- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
- Miembro de la Red Española Esclerosis Múltiple

- Miembro de la European Cytogenetics Association (ECA)
- Profesor honorario de la Universidad Autónoma.
- Coordinadora Hospitalaria de Cáncer Hereditario Familiar por la Comunidad de Madrid

#### María José Trujillo Tiebas

- Acreditación profesional para Genética Humana concedido por la AEGH



- Certificación profesional como Analista en el área de la Genética Clínica. COBCM
- Miembro de la Asociación Española para el estudio de la Genética Humana (AEGH)
- Miembro de European Huntington Disease Network (EHDN)
- Miembro de la Asociación Española de Biólogos Analistas Clínicos (ASEBAC)
- Miembro de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP)
- Miembro de la Sociedad Española de Biología Evolutiva
- Miembro de la Sociedad Española de Genética (SEG)
- Miembro de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología
- Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid
- Vocal de la Junta Directiva de la AEGH
- Miembro del listado oficial de Peritos del COBCM
- Evaluadora de proyectos de Genética para el Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid, para los premios al Mejor Proyecto Fin de Carrera
- Evaluadora de proyectos de Genética en calidad de experto. Ministerio de Ciencia e Innovación.
- Evaluadora de proyectos de Enfermedades Raras Fundación Gent x Gent (AGÈNCIA VALENCIANA D'AVALUACIÓ I PROSPECTIVA)
- Organizadora y Moderadora: Seminarios y Jornadas de Medicina Evolucionista Hospital de la Princesa

#### Rosa Riveiro Álvarez

- Evaluadora de artículos científicos en revistas: Molecular Vision, Clinical and Experimental Ophthalmology, Journal of Optometry, Acta Ophthalmologica, Ophthalmics Genetics
- Miembro del Editorial Board of World Journal of Ophthalmology (WJO)
- Miembro del Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid (COBCM)
- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

#### Carmen Ramos Corrales

- Acreditación profesional personal en Genética Humana (AEGH).
- Presidenta del Comité de Acreditación de Laboratorios de Diagnóstico Prenatal en España.



- Forum member de EUROGENTEST. 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).
- Cordinadora 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).

#### Marta Rodríguez de Alba Freiría

- 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)
- Referee para las revistas European Journal of Pediatrics, Haematologica y Prenatal Diagnosis
- Miembro Experto del comité científico de Orphanet España.
- 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 EUROGENTEST. Cytogenetics.
- Profesora honoraria del Departamento de Ginecología (UAM).
- Miembro de la European Society of Human Genetics (ESHG)
- Co-moderadora de grupos de trabajo de Diagnóstico Citogenético en los congresos de la European Society of Human Genetics (ESHG)