

## 6.20. Genética

### Personal

---

#### Jefe de Servicio:

Carmen Ayuso García (Médico)

#### Médicos Adjuntos:

Almudena Ávila Fernández (Biólogo)

Fiona Blanco Kelly (Médico)

Ana Bustamante Aragonés (Biólogo)

Isabel Lorda Sánchez (Médico)

Rosa Riveiro Álvarez (Biólogo)

Marta Rodríguez De Alba Freiría (Biólogo)

Carolina Sánchez Jimeno (Biólogo)

Saoud Tahsin Swafiri (Médico)

M<sup>a</sup> José Trujillo Tiebas (Biólogo)

#### Técnicos de Laboratorio:

Rocío de Libertad Cardero Merlo

Jesús Gallego Merlo

Ascensión Giménez Pardo

Laura Horcajada Burgos

Fernando Infantes Barbero

Miguel Ángel López Martínez

Camilo Velez Monsalve

Javier Robles Sánchez

#### Responsable de Calidad:

Ruth Fernández Sánchez

#### Auxiliar:

Pilar Ortiz Bella

#### Secretaria:

Aurora Marín Escrich

#### Personal de Investigación:

##### • Doctores

- Marta Cortón Pérez (CP12/03256)
- Pablo Mínguez Paniagua (PIE13/00051)
- Iker Sánchez Navarro (CD13/00085)

##### • Predoctorales

- Clara Isabel Gómez Sánchez (CIBERER)
- Carlos Lombardía González (INT15/00042)
- Inmaculada Martín Mérida (CM14/00079)
- Raquel Pérez Carro (F. C. Rábago)
- María Tarilonte Misas (F. C. Rábago)

##### Personal de Gestión:

María Dolores Gómez Fernández (FUAM-ISCIH)

##### Técnicos de Investigación:

- Pablo González Navarro (II14/00015) (Hasta Junio 2016)
- Ainara González Pereña (II14/00015) (Desde Julio 2016)
- Cristina Nieto Higuera (PI13/00226)
- Patricia Ramos Gómez (CP12/03256-ISCIH) (SAF-46943-R)
- Virginia Rufo Rabadán (PEJ-2014-A-18502-Mineco)
- Cristina Villaverde Montero (Genómica IIS-FJD)
- Olga Zurita Muñoz (Ciberer)

##### Personal externo en prácticas:

##### • Pregrado

- Alejandro Alonso Calleja (Estudiante 6º Medicina)
- Camila Armirola Ricaurte (Universidad de Los Andes - Colombia)
- Sheila Maestro Galilea (Ucm)
- Belén Méndez Cea (Ucm)
- Isabel Sánchez Guiu (U. Valencia)

##### • Postgrado

- Beatriz Hontangas Martínez (U. Valencia)
- Isis Lebrede Álvarez (U Alfonso X El Sabio)

##### • Formación Sanitaria Especializada

- Lus Celis García (H. Guillermo Almenara Irigoyen, Lima, Perú)
- Diana Pérez Torrella (Fir), Patricia Soblechero Martín (Fir), M<sup>a</sup> Paz Vilar Egea (Fir)

##### • Formación Técnicos F2

- Sara Domínguez Romero (Opesa)

### Investigadores Visitantes:

Carmen Ramos Corrales (Permanente)

Nelmar Valentina Ortiz (H. Clínico San Carlos)

### Labor asistencial

Consultas externas					
Primera visita	2.254	Sucesiva	1.249	<b>TOTAL</b>	<b>3.503</b>

### Técnicas Diagnósticas

#### Diagnóstico Postnatal

- Citogenético
  - Cariotipo en sangre periférica: 1055
  - Arrays-CGH: 416 (pre y postnatal)
- Molecular
  - Estudios clásicos
  - Secuenciación masiva: 899

#### Diagnóstico Prenatal y Fetal

- Citogenético:
  - Cariotipo en líquido amniótico: 218
  - Cariotipo en Biopsias coriales: 96
  - Estudio “rápido” de aneuploidías (FISH / QF-PCR): 368
  - Cariotipos en cultivo de tejidos y restos abortivos: 53
- Molecular: 21

#### Diagnóstico Prenatal no invasivo:

- Test Aneuploidias en sangre materna: 3
- DPNI básico: 122
- Sexo fetal molecular: 28

#### Diagnóstico Genético Preimplantatorio:

- Citogenético: 25
- Molecular: 57

- Estudios de informatividad citogenéticos: 14
- Estudios de informatividad moleculares: 44

Personal Facultativo de plantilla en posesión de la “**Acreditación en Genética Humana**”, título concedido por la AEGH (Asociación Española de Genética Humana): Carmen Ayuso, Fiona Blanco, Isabel Lorda, Ana Bustamante, Rosa Riveiro, Marta Rodríguez de Alba y M<sup>a</sup> José Trujillo.

#### Laboratorio participante en controles de calidad externos de la:

- Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP)
- European Molecular Quality Network (EMQN)
- Cystic Fibrosis Network (CFNetwork)
- Cytogenetic External Quality Assessment (CEQA)
- United Kingdom National External Quality Assessment Service (UK NEQAS)

**Servicio certificado para la Norma UNE-EN- ISO 9001:2008 para la Atención de Pacientes en Consultas Genéticas:** Consejo Genético, Genética Clínica y Diagnóstico Prenatal. Estudios Citogenéticos y Moleculares”.

### Labor docente programada

#### Clases Teóricas Pregrado UAM

##### • En la Facultad de Medicina. Departamento de Pediatría

Módulo: Diagnóstico Prenatal y Enfermedades Genéticas

- “Aplicación práctica de las técnicas genéticas en el diagnóstico prenatal”. Carmen Ayuso. Madrid, 15 de septiembre de 2016.
- “Consejo genético: conceptos básicos aplicados a patología prenatal y enfermedades genéticas”. Carmen Ayuso. Madrid, 30 de noviembre de 2015.

##### • En la Facultad de Ciencias. Asignatura Biología Molecular.

- “Cromosomas: Porque no todo son los genes”. Marta Rodríguez de Alba. Madrid, 7 de noviembre de 2016.

##### • En la Escuela de Enfermería de la Fundación Jiménez Díaz

- 1er Curso Asignatura de Fisiología (Prof. García Cañete, Prof. de Andrés y Prof. C. Ayuso). Lecciones teóricas
- “La célula y su función”. C. Ayuso. Madrid, 13 de septiembre de 2016.

- “La célula: Código Genético”. C. Ayuso. Madrid, 13 de septiembre de 2016.
- “Reproducción celular y cáncer”. C. Ayuso. Madrid, 13 de septiembre de 2016.

### Otra Labor Docente

Participación en Másteres y Cursos de postgrado

- **En el II Máster Experto en Bioética**
  - Coordinador docente: Azucena Couceiro Vidal. Módulo III. “Problemas éticos del inicio de la vida”. Universidad de Granada, Granada, del 11 al 15 de enero de 2016. Carmen Ayuso.
  - “Gen-Ética (I)”. Granada, 15 de enero de 2016.
  - “Gen-Ética (II)”. Granada, 15 de enero de 2016.
- **En el Máster Oficial en Conocimiento Actual de las Enfermedades Raras**
  - Director: José Antonio Sánchez Alcázar. Nº de créditos para obtener el título: 60 ECTS. Experto docente en bioética. Facultad de Ciencias Experimentales, Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular. Organizado por la Universidad Pablo de Olavide, Sevilla, de Enero a Junio de 2016
  - Módulo I. Aspectos Generales de las Enfermedades Raras. Asignatura: Fundamentos y tipos de herencia. Citogenética y Alteraciones Cromosómicas. Carmen Ayuso.
  - “Estructura y función de los genes. Herencia mendeliana. Autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al X”. Sevilla, 13 de enero de 2016 .
  - “Mutaciones y polimorfismos genéticos”. Sevilla, 13 de enero de 2016.
  - “Herencia no mendeliana: Mitocondrial, Disomía Uniparental, Impronta genética, Mosaicismos”. Sevilla, 13 de enero de 2016.
  - “Construcción de pedigrees y reconocimiento de patrones hereditarios. Discusión de casos prácticos”. Sevilla, 13 de enero de 2016.
  - “Concepto de enfermedad genética. Frecuencia y tipos de enfermedades mendelianas. Heterogeneidad genética”. Sevilla, 14 de enero de 2016.
  - “Enfermedades genéticas: Penetrancia y expresividad. Mutaciones dinámicas. Herencia oligogénica (Digenia y Trialelismo). Genes Modificadores”. Sevilla, 14 de enero de 2016.
  - “Aproximación Clínica al estudio de las enfermedades genéticas”. Sevilla, 14 de enero de 2016.
  - “Discusión de casos prácticos. Búsqueda en la web y búsqueda bibliográfica”. Sevilla, 14 de enero de 2016.

- **En el Curso “Certificado en Genética Médica”**

- 6ª Edición presencial y 4ª Edición on-line. Directores: Manuel Pérez Alonso y Javier García Planells. Fundación Universidad-Empresa de Valencia ADEIT. Organizado por la Universitat de València. Valencia, de octubre a noviembre de 2016. “Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético”. Carmen Ayuso. Valencia, 24 de noviembre de 2016

- **En el Curso de la Once “Intervención Profesional en el Servicio de Rehabilitación”**

- “Actualización en aspectos oftalmológicos y de rehabilitación de las enfermedades oculares causantes de la ceguera y deficiencia visual grave”.

Carmen Ayuso. Jornadas de Acción formativa nº4, convocatoria Nº1, grupo 1 de la ONCE.

ONCE, 17 de junio de 2016

### Organización de Cursos Propios

- **Curso presencial teórico-práctico “Biología Molecular aplicada al diagnóstico genético clínico” 1ª Edición. Organizado por AETEL, IIS-FJD, ATG Medicals.**

Dirección: Carmen Ayuso y Raúl Sanz.

Coordinación: Fernando Infantes Barbero.

Centro de estudios genéticos ATG Medical, del 29 de febrero al 10 de marzo de 2016:

- El laboratorio clínico de genética. Dra. Ruth Fernández Sánchez.
- Arrays de SNPs, arrays de CGH. Aplicación al diagnóstico de enfermedades producidas por deleciones / duplicaciones. D. Fernando Infantes Barbero.
- Aplicaciones de la biología molecular al diagnóstico. Dra. María José Trujillo Tiebas

- **Talleres prácticos:**

- Realización de un árbol genealógico en la consulta de genética.
- Análisis de secuencias obtenidas mediante secuenciación capilar.
- Segregación familiar de una mutación mediante secuenciación capilar.
- Interpretación de resultados y asesoramiento genético. D. Camilo Vélez Monsalve. D. Fernando Infantes Barbero.

- **4º Curso teórico práctico “Farmacogenética”**

Organizador: Servicio de Genética de la FJD.

HU Fundación Jiménez Díaz, 25 de mayo de 2016.

- “Aplicaciones de la Farmacogenética a la práctica clínica”. Carmen Ayuso.

- “Prácticas: Extracción de ácidos nucleicos y procesamiento de muestras, Técnicas de PCR, Secuenciación automática, Nuevos métodos: secuenciación masiva, Arrays, Kits”. Almudena Ávila
- “Prácticas: Técnicas de PCR”. Clara Gómez Sánchez
- “Prácticas: Extracción de ácidos nucleicos y procesamiento de muestras”. Ascensión Giménez Pardo
- “Prácticas: Secuenciación Sanger” Camilo Vélez
- “Prácticas: Nuevos métodos: Kits”. Jesús Gallego
- “Prácticas: Nuevos métodos: Secuenciación masiva”. Rosa Riveiro y Miguel Ángel López
- “Prácticas: Arrays”. Marta Cortón

• **Seminarios interdisciplinarios en Medicina Evolucionista: Séptimo ciclo Coordinadores: María José Trujillo Tiebas, Álvaro Daschner y José Luis Gómez Pérez**

1er Seminario “Lenguaje, sordera y comunicación”. 19 de abril de 2016

2º Seminario “Vacunar o no vacunar... ésa es la cuestión. Individuo frente especie vs. interés personal frente a interés público”. 07 de junio de 2016

3er Seminario “Fight or flight”. Aplicación práctica en alergia. 4 de octubre de 2016

4º Seminario “Luz, ritmos y evolución”. 15 de noviembre de 2016

**Organización de Jornadas y Congresos**

- 11ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada. El ADN circulante como biomarcador no invasivo en enfermedades comunes y raras. Presidenta del Comité Organizador y del Comité Científico: C. Ayuso. Vocal del Comité Científico: Ana Bustamante. Vocal del Comité Organizador: Marta Rodríguez de Alba.
- HU Fundación Jiménez Díaz, 24 de febrero de 2016.
- V Jornada de Lengua de Signos Española aplicada a la Consulta de Genética.
- HU Clínico San Carlos, 11 de marzo de 2016.
- Día del ADN.
- HU Fundación Jiménez Díaz, 22 de abril de 2016
- Jornada descubriendo la investigación en las EERR. Organizado por Farmaindustria.
- HU Fundación Jiménez Díaz, 15 de septiembre de 2016
- XVII Ateneo de Bioética “Enfermedades raras: ciencia y ética”. Organizado por Fundación de Ciencias de la Salud.
- HU Fundación Jiménez Díaz, 25 de octubre de 2016

**Sesiones Clínicas del Servicio de Genética**

Casos clínicos, revisión de guías y procesos clínicos.

Semanales, Jueves de 8:30 a 9:30

**Seminarios del Servicio de Genética**

- “Genes asociados a displasias esqueléticas”. Diagnóstico e implicación en el asesoramiento genético (1998-2012). María Fenollar. 12 de febrero 2016.
- “Diagnóstico Genético Preimplantacional”. Ana Bustamante. 26 de febrero 2016.
- “Predicción de subtipos tumorales de cáncer de mama mediante análisis de array-CGH”. Domingo Aguilera. 4 de marzo 2016.
- “Secuenciación de Genoma completo en familias con Distrofias de Retina”. Rocío Sánchez Alcudia. 11 de marzo 2016.
- “Reordenamientos cromosómicos y su efecto para la descendencia”. Marta Rodríguez de Alba. 18 de marzo 2016.
- “ZNF408, nuevo gen asociado a Retinosis Pigmentaria no sindrómica”. Almudena Ávila. 15 de abril 2016.
- “Soluciones Completas - Desde la preparación de la muestra al reporte clínico”. Sophia Genetics. 25 de abril 2016.
- “Farmacogenética de la degeneración macular asociada a la edad”. Laura Lorís de Motta. 27 de abril 2016.
- “Genética de las sorderas”. Mª José Trujillo Tiebas. 6 de mayo 2016.
- “Revisión de casos: Mosaicos confinados a la placenta y sus complicaciones”. Carolina Sánchez Jimeno. 13 de mayo 2016.
- “Hipofosfatasa”. Diana Pérez Torrella. 20 de mayo 2016.
- “Papel patogénico de la mutación p.Cys759Phe en el gen USH2A”. Raquel Pérez. 27 de mayo 2016.
- “Cardiopatías Familiares”. Rosa Riveiro. 3 de junio 2016.
- “Farmacogenética del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad, ¿utilidad en la práctica Clínica habitual?”. Clara Gómez. 9 de septiembre 2016.
- “Añorando a Mendel”. Isabel Lorda. 23 de septiembre 2016.
- “Análisis de PRPF31 en pacientes afectados con Retinosis Pigmentaria autosómica dominante”. Inmaculada Martín. 7 de octubre 2016.
- “Caso clínico: Poliquistosis renal”. Camila Armirola. 14 de octubre 2016.
- “Secuenciación basada en nanoporo”. Carlos Lombardía. 21 de octubre 2016.
- “Rasopatías y síndrome de Noonan”. Begoña Ezquieta. 28 de octubre 2016.

- “Experiencia Servicio Genética en Hospital de Perú”. Luis Eduardo Celis. 4 de noviembre 2016.
- “Abordaje de nuevos diagnósticos genéticos fetales en sangre materna”. Sara Perlado. 14 de noviembre 2016.
- “Caracterización molecular de síndromes de retina: paneles vs exoma clínico vs exoma completo”. Iker Sánchez. 24 de noviembre 2016.
- “Auditoría Calidad”. Ruth Fernández. 25 de noviembre 2016.
- “Nuevo síndrome de retraso en el crecimiento asociado a mutaciones en PAPP-A2”. M<sup>a</sup> Paz Vilar Egea. 2 de diciembre 2016.
- “Aniridia y mosaicismo”. María Tarilonte. 9 de diciembre 2016.
- “Micro RNA 155 contribuye a la adhesión leucocitaria al endotelio cerebral humano in vitro”. Patricia Soblechero. 16 de diciembre 2016.

### Tesis doctorales Dirigidas

#### • Tesis leídas

- Sorina Daniela Tatu “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” [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología, Universidad Autónoma de Madrid, 2016. Madrid, 27 de enero de 2016.
- María del Mar Fenollar Cortés “Estudio de las bases moleculares de las malformaciones congénitas: esqueléticas” [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología, Universidad Autónoma de Madrid, 2016. Madrid, 22 de enero de 2016
- Sara Perlado Marina “Nuevas estrategias para el diagnóstico fetal de mutaciones paternas en sangre periférica de gestantes” [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología, Universidad Autónoma de Madrid, 2016. Madrid, 18 de noviembre de 2016

#### • Tesis en curso

- “Genética y Farmacogenética del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) en niños de la población española”. Doctoranda: Clara Isabel Gómez Sánchez. Director de tesis: Carmen Ayuso. Facultad de

Ciencias. Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.

- “Implementación de las técnicas de secuenciación masiva para la elaboración de nuevos algoritmos diagnósticos e identificación de nuevos genes en Distrofias de Retina”. Doctoranda: Raquel Pérez Carro. Codirectores de tesis: Carmen Ayuso y Almudena Ávila. Facultad de Ciencias. Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.
- “Implementación de la secuenciación masiva para la elaboración de nuevos algoritmos diagnósticos e identificación de nuevos mecanismos genéticos en Distrofias de Retina”. Doctoranda: Inmaculada Martín Mérida. Director de tesis: Carmen Ayuso. Facultad de Ciencias. Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.
- “Caracterización Clínica y genética de las distrofias de retina autosómicas dominantes” Doctoranda: Patricia Fernández San José Director de Tesis: Carmen Ayuso Facultad De Ciencias. Departamento de Biología. Universidad Autónoma de Madrid.
- “Estudio clínico y genético en pacientes con distrofia retiniana precoz y mutaciones en CRB1 en población española”. Doctorando: Ignacio Tapias Elias. Director de tesis: Carmen Ayuso y Blanca García-Sandoval. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.
- “Correlación genotipo-fenotipo en distrofias hereditarias de la retina con mutaciones definidas.”. Doctoranda: María Isabel López Molina. Director de tesis: Carmen Ayuso y Blanca García-Sandoval. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.
- “Hallazgos genómicos inesperados en Whole Genome Secuencing. Opiniones de los agentes implicados”. Doctorando: Beatriz Gómez González. Directores de tesis: Carmen Ayuso y Rafael Dal-Re.. Facultad de Medicina. Departamento de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid. Tesina de Máster

### Participación en Tribunales de Tesis Doctorales

- “Epidemiología genética en pacientes españoles con hipocausia de herencia autosómica dominante, sindrómica y no sindrómica, utilizando herramientas de nueva generación: Array-CGH y Secuenciación Masiva”. Autor: Lucía Borreguero Escribano. Directores de Tesis: Dr. Miguel Ángel Moreno Pelayo. Vocal: Carmen Ayuso. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid. 6 de julio de 2016.

## Proyección científica

### Proyectos de Investigación

- **“Identificación de nuevos mecanismos moleculares en Distrofias de Retina, traslación al diagnóstico y al desarrollo de nuevas terapias génicas y celulares”**. Subprograma: Proyecto de Investigación en Salud (AES 2013) del ISCIII (PI13/00226) (01/01/2014 - 31/12/2016) Investigadora Principal y Coordinadora Dra. Carmen Ayuso.
- **“Diabetes Cancer Connect: Targeting common inflammatory markers and signaling pathways in diabetes mellitus and cancer”**. Subprograma: Proyecto Integrado IIS Projects Call del ISCIII (PIE13/00051) (2014-2016). Investigador Principal y Coordinador: J. Egido. Investigadora responsable WP3: Dra. Carmen Ayuso.
- **“mRNA engineered mesenchymal stromal cells: a second generation of cell therapy for inflammatory diseases”**. Subprograma: Proyecto Integrado IIS Projects Call del ISCIII (PIE15/00048) (2016-2018). Investigador Principal y Coordinador: D. García Olmo. Investigadora responsable WP7: Dra. Carmen Ayuso.
- **CIBERER** (CIBER de Enfermedades Raras). (FIS: CB06/07/0036) (2006- Actualidad). Investigadora Principal Dra. Carmen Ayuso.
- **“Nuevos modelos animales de enfermedades raras neurosensoriales generados mediante la tecnología CRISPR-Cas9”**. Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ER16-PR05-ACCI-704-1) (CIBERER-ISCIII) (01/01/2016 - 31/12/2016). Investigador Principal: Dra. Carmen Ayuso.
- **“Desarrollo de una plataforma para el diagnóstico por secuenciación de nueva generación”**. Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ER16-PR05-ACCI-704-2) (CIBERER-ISCIII) (01/01/2016 - 31/12/2016). Investigador Principal: Dra. Carmen Ayuso.
- **“Diagnóstico genético y posible tratamiento del albinismo. ALBINISMO”**. Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ER16-PR05-ACCI-704-3) (CIBERER-ISCIII) (01/01/2016 - 31/12/2016). Investigador Principal: Dra. Marta Cortón.
- **“Convenio de colaboración empresarial IIS-FJD y Sanofi-Aventis S. A.”** (4019/010) (01/01/2016- 31/12/2016). Investigadora Principal Dra. Carmen Ayuso.
- **“Secuenciación del exoma clínico como aproximación para la caracterización Clínica y genética de familias españolas afectadas de Distrofias de Retina Síndromicas”**. Proyecto ONCE de Investigación 2015 (4019/008) (01/09/2015 - 31/08/2016) Investigadora Principal Dra. Carmen Ayuso.
- **“Aplicación de algoritmos bioinformáticos y secuenciación genómica para el descubrimiento de nuevos mecanismos causales”**. Proyecto ONCE de Investigación 2016 (4019/010) (01/09/2016- 31/08/2017). Investigadora Principal Carmen Ayuso.
- **“Implicación del gen USH2A en la patogénesis de la ARRP y el USH2. Papel de la mutación p.C759F”**. Fundaluce 2015 (4019/011) (21/10/2016- 20/10/2019). Investigadora Principal Carmen Ayuso.
- **CONSYN: “Challenging the molecular diagnosis of Complex and Rare Diseases: WES analysis for Congenital Syndromes”**. Proyectos 2013 CNAG Call: 300 Exomes to elucidate rare diseases. Investigadora Principal Dra. Carmen Ayuso.
- Centro Nacional de Análisis Genómicos (CNAG) 2016 BB-MRI-LPC Whole Exome Sequencing Call: **“Eye Rare WES”**. Investigadora Principal Dra. Carmen Ayuso.
- **“Diagnóstico genético prenatal no invasivo, en sangre materna, de enfermedades raras”**. Fundación Mutua Madrileña (12114-01) (01/06/2013-31/05/2016). Investigadora Principal: Dra. Ana Bustamante.
- **“Estudio Molecular de la Aniridia y Otras Malformaciones Oculares Congénitas: Búsqueda de Nuevos Mecanismos Genéticos Mediante Secuenciación Masiva”**. MINECO (SAF2013-46943-R) (01/10/2014-30/09/2017). Investigadora principal: Marta Cortón.
- **“Aplicación de las nuevas técnicas de secuenciación masiva al estudio genético de la Aniridia y otras disgenesias del segmento anterior”**. Fundación Mutua Madrileña (01/07/2014-30/06/2017) Investigadora Principal: Dra. Marta Cortón.
- **“Beyond the Genome; training the next generation of ophthalmic researchers”**. Programa: Support for Training and Career Development of Researchers (Marie Curie Initial Training Network) EyeTN from Commission of the European Communities (317472) (2014-2015) <http://www.eyetn.eu/>; associated partner Investigadora Asociada: Carmen Ayuso.
- **“Plataforma de Biobancos”**. ISCIII (PT13/0010/0012) (01/01/2014 hasta el 31/12/2016) Investigador Principal: Federico Rojo Equipo Investigador: Carmen Ayuso.

### Ensayos clínicos/Estudios observacionales:

- **Protocol Name: A prospective, multicenter, longitudinal, observational Natural History Study to Evaluate Disease Progression in Subjects with Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa (adRP) with misfolded Rod Opsin Mutations**. Program: SHP630 adRP (Shire). Protocol Number: SHP630-001. Investigador Principal: B. García Sandoval. Equipo Investigador: C. Ayuso y A. Ávila.

- **Protocol Name: Evolución natural de la enfermedad de Stargardt de Inicio Temprano (Sanofi-Aventis).** EO 43/2016. Investigador Principal: Dr. Jiménez Alfaro. Equipo Investigador: C. Ayuso y R. Riveiro.

#### Concedidos para desarrollar en los próximos años:

- **“Genómica, estudios preclínicos y clínicos como herramienta para la medicina personalizada en Distrofias de Retina”.** Subprograma: Proyecto de Investigación en Salud (AES 2016) del ISCIII (PI16/00425)(01/01/2017-31/12/2019) Investigadora Principal y Coordinadora Dra. Carmen Ayuso.
- **“A knowledge-based pipeline to increase the diagnosis rate of Rare Diseases using deep sequencing”.** Fundación Ramón Areces (01/01/2017 -31/12/2019) Investigadora Principal y Coordinadora Dra. Carmen Ayuso.

#### Recursos Humanos

- **Contrato Miguel Servet 2013 CP12/03256** (01/01/2013 - 31/12/2017). Investigadora Principal Marta Cortón.
- **Contratos Postdoctorales de perfeccionamiento en investigación en salud «SARA BORRELL».** ISCIII CD13/00085 (01/01/2014 -I 31/12/2016). Investigadora Principal: C. Ayuso. Investigador Contratado: Iker Sánchez Navarro.
- **Contratos «RIO HORTEGA».** ISCIII CM14/00079 (01/01/2015 - 31/12/2016). Investigadora Principal: C. Ayuso. Investigadora Contratada: Inmaculada Martín Mérida.
- **Línea de Intensificación ISCIII INT15/00042** (01/01/2016 - 31/12/2016) Investigadora Principal: C. Ayuso. Investigador Contratado: Carlos Lombardía González.
- **Técnicos con cargo a proyecto ISCIII (II14/00015) (01/09/2015 - 30/06/2016).** Investigador Principal: J. Egido. IP del WP2:C. Ayuso. Técnicos Contratados: Pablo González Navarro/Ainara González Pereña.
- **Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI) PEJ-2014-A-18502** (01/12/2015 - 30/11/2017). Investigadora Principal: C. Ayuso. Investigador Contratado: Virginia Rufo Rabadán.
- **Fondo Social Europeo a través del Programa Operativo de Empleo Juvenil y la Iniciativa de Empleo Juvenil (YEI) PEJ15/BIO/AI-0543** (01/02/2016 - 31/01/2018). Investigadora Principal: C. Ayuso. Ayudante de Investigación Contratado: Domingo Aguilera García.

#### Ponencias, conferencias y otras reuniones científicas

- **Carmen Ayuso García**
  - **“Las distrofias de retina en 2016. ¿Cuánto hemos avanzado?”.** Carmen Ayuso.  
Jornada de la Asociación de Retinosis de Gipuzkoa Begisare. Instituto de Investigación BioDonosita, 22 de enero de 2016.

- **“Retos de la incorporación de la NGS a la investigación y a la clínica”.** Carmen Ayuso.

III Jornada de Investigación en el SESCAM. Impacto de la investigación en salud en Castilla-La Mancha

Hospital Universitario General de Ciudad Real, 5 de febrero de 2016.

- **“La investigación en el HU FJD a vista de pájaro”.** Carmen Ayuso.

CURSO DE METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 24 de febrero de 2016.

- **“Presentación”.** Carmen Ayuso.

Jornada “Las enfermedades raras a debate: la situación de los cánceres hematológicos en este contexto”.

Organizado por la Universidad Rey Juan Carlos, la Cátedra de Innovación y Gestión Sanitari, el IIS-FJD, el CIBERER y Janssen. Fundación Jiménez Díaz. 2 marzo 2016.

- **“Presentación”** Carmen Ayuso.

PRESENTACIÓN DEL LIBRO: “Ética de la Investigación en Enfermedades Raras”

Organizado por IIS-FJD, Fundación Genzyme y CIBERER Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 2 de marzo de 2016.

- **“Diagnóstico Prenatal no Invasivo”.** Carmen Ayuso.

XIII REUNION JEFES DE SERVICIO de OBSTETRICIA y GINECOLOGÍA SEGO

Madrid, 11 de Marzo de 2016.

- **“Medicina genómica: algunos ejemplos en investigación y práctica clínica”.** Carmen Ayuso.

V Aniversario del Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca ISBAL

Salamanca, 1 e abril de 2016.

- **“Qué sabemos del DNA hoy y para qué nos sirve”.** Carmen Ayuso.

DÍA DEL DNA

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 22 de abril de 2016.

- **“Investigación”.** Carmen Ayuso.

Evento benéfico a favor de la Fundación MENCÍA

Organizado por la Fundación MENCÍA

Hotel Westin Palace de Madrid, 22 de abril de 2016.

- **“Presentación del Servicio de Genética”.** Carmen Ayuso.

Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Madrid, 26 de abril de 2016.

- **“Nuevas tecnologías genómicas: cómo aplicarlas a la práctica clínica”.** Carmen Ayuso.

Curso de especialista universitario en reproducción asistida.

- Organizado por el Instituto Extremeño de reproducción asistida  
Badajoz, 27 de abril de 2016.
- **“Spanish experience of Retinal Dystrophies”**. Carmen Ayuso.  
Conferencia Inaugural del ESHG  
Barcelona, 21 de mayo de 2016.
  - **“Inauguración” y “Aplicaciones de la Farmacogenética a la práctica clínica. Preparación de informes”**. Carmen Ayuso.  
4ª Edición Curso teórico-práctico de Farmacogenética.  
Fundación Jiménez Díaz, 25 de mayo de 2016.
  - **“Investigación en el HU FJD”**. Carmen Ayuso.  
Jornada de acogida de residentes  
Fundación Jiménez Díaz, 30 de mayo de 2016.
  - **“Traslación a la práctica Clínica de las técnicas genómicas”**  
Carmen Ayuso.  
Centro de Investigaciones Biológicas  
Madrid, 2 de junio de 2016.
  - **“Introducción a la medicina personalizada”**. Carmen Ayuso.  
Curso Avanzado en medicina personalizada  
Barcelona, 8 de junio de 2016.
  - **“Medicina de familia y Genética: cómo cuándo y para quienes solicitar una prueba genética”**. Carmen Ayuso.  
36º Congresos semFYC  
Mesa “Genética para el día a día”  
A Coruña, 10 de junio de 2016.
  - **“Acto de bienvenida”**. Carmen Ayuso  
I Simposio Multidisciplinar de Enfermedades Autoinmunes “Claves y controversias del complejo Miositis-Neumonitis”  
HU Fundación Jiménez Díaz, 16 de junio de 2016.
  - **“Actualización en aspectos oftalmológicos y de rehabilitación de las enfermedades oculares causantes de la ceguera y deficiencia visual grave”**. Carmen Ayuso  
Jornadas de Acción formativa nº4, convocatoria Nº1, grupo 1 de la ONCE  
ONCE, 17 de junio de 2016.
  - **“Results from Fundación Jiménez Díaz”**
- **Carmen Ayuso**  
Meeting of the ERDC & EyeTN  
Montpellier, 20 y 21 de junio de 2016.
  - **“Pero doctor... ¿qué tiene realmente mi hijo? El diagnóstico molecular. Nuevas tecnologías y viejos problemas”**
- **Carmen Ayuso**  
• **Mesa Redonda “Los actores inmediatos”**  
XXXV Curso de Verano de la Universidad del País Vasco  
“Las Enfermedades Raras: un reto global para el sistema sanitario”  
San Sebastian, 23 de junio de 2016.
  - **“Presentación y Bienvenida”**. Carmen Ayuso  
Jornada Descubriendo la Investigación en las Enfermedades Raras  
Organizado por HU-FJD, CIBERER, Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, FEDER y Farmaindustria  
HU Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 15 de septiembre de 2016.
  - **“Taller práctico para pacientes y familiares: las necesidades de los pacientes en el ámbito de la investigación genética de las enfermedades raras”**. Carmen Ayuso  
Jornada Descubriendo la Investigación en las Enfermedades Raras  
HU Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 15 de septiembre de 2016.
  - **“¿Qué puede aportar la genética en las personas con baja visión?”**. Carmen Ayuso y Almudena Ávila  
Jornadas de Acción formativa grupos 1, 2 y 3 de la ONCE  
Centro Deportivo y Cultural de la ONCE, Madrid, 16, 28 y 30 de septiembre de 2016.
  - **“Diagnóstico Genético”**. Carmen Ayuso  
Curso “Enfermedades Raras”  
Universidad Rey Juan Carlos, 29 de septiembre de 2015.
  - **“Presentación del libro: Ética de la Investigación en EERR”**
- **Carmen Ayuso**  
• Sant Joan de Deu, Barcelona, 6 de octubre de 2016  
**“Presentación del Ålstrom Europe Madrid Meeting”**. Carmen Ayuso  
Organizado por Diana Valverde  
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 10 de octubre de 2016.
  - **“Presentación y moderación de la mesa redonda”**. Carmen Ayuso  
JORNADA DE MEDICINA DE PRECISIÓN. 30 ANIVERSARIO DEL ISCI  
Madrid, 13 de Octubre de 2016.
  - **“Aspectos Bioéticos de NGS en Clínica e Investigación”**
  - **Carmen Ayuso**  
Curso de Formación Continuada Hospital 12 de Octubre  
Madrid, 18 de octubre de 2016.



- **“Nuevas tecnologías genómicas: cómo aplicarlas a la práctica clínica”**. Carmen Ayuso  
XXXIX Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) y Curso de actualización sobre la investigación de los defectos congénitos Fundación 1000 sobre defectos congénitos, Ciudad Real, 21 de octubre de 2016.
- **“Implicación del Gen USH2A en la patogénesis de la ARRP y el UHS2. Papel de la mutación p.C759F”**. Carmen Ayuso  
ENTREGA DE PREMIOS FUNDALUCE  
Madrid, FJD, 21 de octubre de 2016
- **“Las enfermedades raras y sus problemas”**. Carmen Ayuso  
XVII Ateneo de Bioética: Enfermedades raras ciencia y ética  
Organizado por la Fundación Ciencias de la Salud y con la colaboración del Hospital Fundación Jiménez Díaz.  
Madrid, 25 de octubre de 2016.
- **“Investigación en enfermedades raras: problemas éticos y limitaciones”**. Carmen Ayuso  
2ª Edición del curso sobre Ensayos Funcionales en modelos alternativos al ratón en investigación Biomédica.  
Hospital Ramón y Cajal, Madrid 27 de octubre de 2016.
- **“Visión y evolución”**. Carmen Ayuso  
Luz, ritmos y evolución.  
HU La Princesa, Madrid, 15 de noviembre de 2016.
- **“Results from FJD”**. Carmen Ayuso  
Meeting of the ERDC & EyeTN  
Valencia, 24-25 de noviembre de 2016.
- **Almudena Ávila Fernández**
  - **“¿Qué puede aportar la genética en las personas con baja visión?”**  
Jornadas de Acción formativa grupos 1, 2 y 3 de la ONCE Carmen Ayuso y Almudena Ávila  
Centro Deportivo y Cultural de la ONCE, Madrid, 16, 28 y 30 de septiembre de 2016.
  - **“Árbol Genealógico y Patrones de Herencia”**. Almudena Ávila Fernández  
Curso de Genética para Pediatras  
Hospital Universitario de Fuenlabrada, Madrid, 8 de junio de 2016.
- **Ana Bustamante Aragonés**
  - **“El Diagnóstico Genético Preimplantacional dentro del SERMAS: proceso de las parejas candidatas”**. Ana Bustamante y Saoud Tashin Swafiri  
XII Jornadas Interhospitalarias de Genética de la Comunidad de Madrid  
Hospital Universitario 12 de Octubre.  
Madrid, 19 de febrero de 2016.
  - **“Aplicación del estudio de ADN fetal circulante en el diagnóstico de enfermedades monogénicas”**. Ana Bustamante.  
11ª Reunión Internacional sobre investigación traslacional y medicina personalizada. El ADN Circulante como biomarcador no invasivo en enfermedades comunes y raras.  
HU Fundación Jiménez Díaz –IIS-FJD, Madrid, 24 de febrero de 2016  
“PCR Digital vs. PCRq - experiencia desde el estudio del ADN fetal. Técnicas Criminalísticas Innovadoras para el Análisis de la Escena del Crimen”. Ana Bustamante  
Innovative Science Forensic’s Office  
Servicios a Profesionales de las Ciencias Forenses & Criminalística.  
Parque Empresarial La Garena - Alcalá de Henares, Madrid, 28 de junio de 2016.
  - **“La eficiencia del diagnóstico genético preimplantacional”**.
- **Ana Bustamante**
  - **Gestión y Optimización de recursos y resultados en reproducción asistida**  
Aula Magna, Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 6-7 de octubre de 2016.
  - **“Advances in the Non-Invasive Prenatal Diagnosis of Mendelian Disorders using Digital-PCR”**. Ana Bustamante  
Molecular Diagnostics Europe. Cambridge Healthtech Institute’s Fifth International  
Lisboa, Portugal, 4 de abril de 2016.
- **Ruth Fernández Sánchez**
  - **“Calidad en los laboratorios de genética clínica: presentación del Estándar AEGH-BV”**. Ruth Fernández Sánchez  
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 17 de junio de 2016.
- **Lorda Sánchez Isabel**
  - **“¿Le puede pasar a mi familia? Consejo Genético”**. Isabel Lorda  
I Jornada Informativa para pacientes y familiares con cáncer de mama.  
Aula magna Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 13 de octubre de 2016.
  - **“Cáncer heredo-familiar: consejo genético y estudios genéticos de nueva generación”**. Isabel Lorda

24 Congreso regional de la Sociedad de Obstetricia y Ginecología de Canarias.

Gran Canaria, 2 al 5 de noviembre de 2016.

- “Mesa Redonda: Actualización en Ginecología Oncológica”. Isabel Lorda

24 Congreso regional de la Sociedad de Obstetricia y Ginecología de Canarias.

Gran Canaria, 2 al 5 de noviembre de 2016.

- **Rosa Riveiro Álvarez**

- “La genética de la muerte súbita: Casos curiosos”. Rosa Riveiro Álvarez.

DÍA DEL DNA

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 22 de abril de 2016.

- “Estructura del Genoma Humano: Cromosomas, genes y ADN”. Rosa Riveiro Álvarez

Curso de Genética para Pediatras

Hospital Universitario de Fuenlabrada, Madrid, 7 de junio de 2016.

- **Marta Rodríguez de Alba Freiria**

- “Genética para pediatras”. Marta Rodríguez de Alba

XIII Curso de actualización en Pediatría

La Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap)

Madrid, 4 al 6 de febrero de 2016.

- “Introducción al diagnóstico prenatal no invasivo”.

- **Marta Rodríguez de Alba**

- 11ª Reunión Internacional sobre investigación traslacional y medicina personalizada. El ADN Circulante como biomarcador no invasivo en enfermedades comunes y raras.

HU Fundación Jiménez Díaz –IIS-FJD, Madrid, 24 de febrero de 2016.

- “Molecular-Cytogenetic Analysis of Invasively-Obtained Samples, Are We Getting More Comfortable with It? The Lab-Side Point of View”. Marta Rodríguez de Alba

Advances in Prenatal Molecular Diagnostics

Molecular Diagnostics Europe. Cambridge Healthtech Institute’s Fifth International

Lisboa, Portugal, 4 de abril de 2016.

- “Genetic analysis of fetal ultrasound abnormalities”. Marta Rodríguez de Alba

European Society of Human Reproduction and Embryology -ESHRE.

Maastricht, 14 de abril de 2016.

- “NIPT as a screening test for sex chromosomal aneuploidy, microdeletion syndromes and single gene disorders”. Marta Rodríguez de Alba

European Society of Human Reproduction and Embryology -ESHRE.

Maastricht, 15 de abril de 2016

- **Carolina Sánchez Jimeno**

- “Cómo hacer Diagnóstico Genético antes del nacimiento”. Carolina Sánchez Jimeno

DÍA DEL DNA

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, 22 de abril de 2016

- **Saoud Tahsin Swafiri Swafiri**

- “El Diagnóstico Genético Preimplantacional dentro del SERMAS: proceso de las parejas candidatas”. Saoud Tahsin Swafiri y Ana Bustamante

XII Jornadas Interhospitalarias de Genética de la Comunidad de Madrid

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, 19 de febrero de 2016

- **María José Trujillo Tiebas**

- “Aplicaciones de la biología molecular al diagnóstico”. Dra. María José Trujillo Tiebas

Curso presencial teórico-práctico “Biología Molecular aplicada al diagnóstico genético clínico” 1ª Edición.

Organizado por AETEL, IIS-FJD, ATG Medicals.

Centro de estudios genéticos ATG Medical, del 29 de febrero al 10 de marzo de 2016

- “¿Se hereda la hipoacusia? ¿Se puede prevenir e incluso evitar la hipoacusia?”. Mª José Trujillo Tiebas

3ª Jornadas de Familia. Un, dos, tres....oímos !!!

Servicios Auditivos Iba SAI

Madrid, 7 de abril de 2016

- “Albino Day in Madrid”. Mª José Trujillo Tiebas y Marta Cortón

3rd European Day of Albinism

Milán - Italia, 7 de abril de 2016.

- “Presentación del Estándar de Certificación AEGH para laboratorios de genética clínica”. María José Trujillo Tiebas

Asamblea de la AEGH, XII Jornada de Actualización en Genética Humana

Bilbao, 08 de abril de 2016.

- “Introducción Seminario 1: Lenguaje, sordera y comunicación”. Mª José Trujillo Tiebas

Seminarios interdisciplinarios en Medicina Evolucionista 2016 (Séptimo ciclo)

Hospital Universitario La Princesa, Madrid, 19 de abril de 2016.

- “¿Cómo saber si tengo una enfermedad genética?”. M<sup>a</sup> José Trujillo Tiebas

Día Mundial del ADN 2016

Organizado por la Asociación Española de Genética Humana

Museo Nacional de Ciencia y Tecnología, MUNCYT, Madrid, 24 de abril de 2016.

- “¿Se hereda la hipoacusia? ¿Se puede prevenir o incluso evitar la hipoacusia?”. M<sup>a</sup> José Trujillo Tiebas

3<sup>a</sup> Jornada para familias S. A. I.

UEM, Villaviciosa de Odon, Madrid, 7 de mayo de 2016.

#### • Comunicaciones a congresos

- “Desarrollo de una plataforma para el diagnóstico por secuenciación de nueva generación (proyecto ACCI)”. Dopazo, J., Antiñolo, G., Ayuso, C., Lapunzina, P., Moreno, M.A., Jaijo, T., Millán, J.M., Pérez, B. y Pérez Jurado, L. Grupo CIBERER: U715 Departamento de Genómica Computacional, Centro de investigación Príncipe Felipe (CIPF), Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia Otros grupos: U702, U704, U728, U735, U746, U753, U755.

IX REUNION ANUAL CIBERER

Castelldefels, Barcelona.7 y 8 de marzo de 2016

Presentación Oral Sala I Sesión II del Lunes 7 de marzo

- “Genome editing by CRISPR/Cas9 of CERKL and NR2E3 to study retinitis pigmentosa”. López-Iniesta, M<sup>a</sup> J., Escudero-Ferruz, P., Marfany, G. & González-Duarte, R. Grupo CIBERER: U718 Genètica Molecular Humana, Departament de Genètica. Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona, Barcelona Otros grupos: U756, U704, U709, U728, U755, U761

IX REUNION ANUAL CIBERER

Castelldefels, Barcelona.7 y 8 de marzo de 2016

Presentación Oral Sala I Sesión I del lunes 7 de marzo.

- “Nuevos modelos celulares y animales de enfermedades raras neurosensoriales generados mediante CRISPR (proyecto ACCI)”. Grupo CIBERER: U756 Modelos animales por manipulación genética, Centro Nacional de Biotecnología (CNB), Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), Madrid Otros grupos: U704, U709, U718, U728, U755, U761

Presentación Oral Sala I Sesión I del lunes 7 de marzo.

- “Nuevos modelos animales y mutaciones asociadas a albinismo”. Josa S., Seruggia D., Fernández A., Torres M., Zurita E., Jiménez R., Cantero M., Fernández J., Trujillo

M.J., Corton M., Ayuso C., Carracedo A., Montoliu L.

Grupo CIBERER: U756 Modelos animales por manipulación genética, Centro Nacional de Biotecnología (CNB), Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), Madrid Otros grupos: U711, U704

IX REUNION ANUAL CIBERER

Castelldefels, Barcelona.7 y 8 de marzo de 2016

Presentación Oral Sala I Sesión I del lunes 7 de marzo.

- “Generación de un modelo de iPSCs de una encefalopatía infantil de origen mitocondrial causada por defectos de traducción”. Zurita, F., Galera, T., González-Páramos, C., Moreno-Izquierdo, A., Fraga, M.F., Ayuso, C., Fernández, A.F., Garesse, R., Gallardo, M.E.

IX REUNION ANUAL CIBERER

Castelldefels, Barcelona.7 y 8 de marzo de 2016

Póster 2 Recorrido I de Medicina Mitocondrial y Neuromuscular (martes 8 de marzo).

- “Base genética del trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad en niños de la población española”. Gómez-Sánchez, Cl.; Riveiro-Álvarez, R.; Soto-Insuga, V.; Rodrigo, M.; Tirado-Requero, P.; Mahillo-Fernández I.; Abad-Santos, F.; Carballo, J.J.; Dal-Ré, R.; Ayuso, C.

Grupo CIBERER: U704 Servicio de Genética, Fundación Jiménez Díaz, Madrid

IX REUNION ANUAL CIBERER

Castelldefels, Barcelona.7 y 8 de marzo de 2016

Póster 29 Recorrido III de Medicina Medicina Pediátrica y del Desarrollo y Patología Neurosensorial (martes 8 de marzo)

“Whole genome sequencing findings in Spanish families affected with Retinal Dystrophies”. Sánchez-Alcudia R, Bedoni N, Royer-Bertrand B, Cortón M, Ávila-Fernández A, Pérez-Carro R, Sánchez-Bolívar N, Zurita O, Nikopoulos K, Balzano S, Rivolta C, Ayuso C.

Grupo CIBERER: U704 Servicio de Genética, Fundación Jiménez Díaz, Madrid

IX REUNION ANUAL CIBERER

Castelldefels, Barcelona.7 y 8 de marzo de 2016

Póster 30 Recorrido III de Medicina Medicina Pediátrica y del Desarrollo y Patología Neurosensorial (martes 8 de marzo).

“Genetic analysis of the MC1R gene in Spanish Huntington’s disease patients reveals the influence of the p.R151C polymorphism on the age of onset”. Tell-Martí G, Puig-Butille JA, Giménez-Xavier P, Potrony M, Badenas C, Álvarez V, Millán JM, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos-Arroyo MA, Milà M, Puig S.

Grupo CIBERER: U726 Grupo de Investigación en Genética de Enfermedades Raras (GICER), Hospital Clinic, GICER (Servicio de Bioquímica y Genética Molecular), Corporació Sanitària Clínic, Barcelona

- Otros grupos: U755 (Dr. José María Millán), U704 (Dra. María José Trujillo-Tiebas)
- IX REUNION ANUAL CIBERER  
Castelldefels, Barcelona, 7 y 8 de marzo de 2016  
Presentación Oral Sala I Sesión III del martes 8 de marzo.
- “PEX6- Defective Peroxisomal Biogenesis Disorder with mild phenotype in two sibs misdiagnosed as having Usher syndrome”. Aller E, Jaijo T, Fuster C, Aparisi MJ, Rodríguez A, Ayuso C, Millán JM  
IX REUNION ANUAL CIBERER  
Castelldefels, Barcelona. 7 y 8 de marzo de 2016  
Póster 31 Recorrido III de Medicina Medicina Pediátrica y del Desarrollo y Patología Neurosensorial (martes 8 de marzo).
  - “Mutación en el gen MKRN3 causante de Pubertad Precoz Central Idiopática”. Soriano Guillén L, Ortiz Cabrera NV, Riveiro Álvarez R, López Martínez MA, Gavela Pérez T, Trujillo Tiebas MJ.  
XXXVIII CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA  
Córdoba, 27 a 29 de abril de 2016 Póster 90
  - “Molecular inversion probe based sequence analysis of 108 genes associated with non-syndromic inherited retinal disease in 4,000 probands”.  
M Imran Khan, Gilissen Christian, Ayuso Carmen, Dror Sharon, Robert K. Koenekoop, Carlo Rivolta, Elfride De Baere, Chris F. Inglehearn, Alexander Hoischen, Frans P. Cremers  
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016  
Seattle, Estados Unidos, 01 a 05 mayo 2016  
Presentación Oral 1419.
  - “Cellular modeling of AIPL1-Leber Congenital Amaurosis using patient-derived induced pluripotent stem cells”.  
Berta De la Cerda, Andrea Díez-Lloret, Francisco J. J. Díaz-Corrales, Eduardo Rodríguez-Bocanegra, Ana B García-Delgado, Lourdes Valdés-Sánchez, Vaibhab Vhathia, Daniel Rodríguez-Martínez, Ayuso Carmen, Shom S. Bhattacharya  
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016  
Seattle, Estados Unidos, 01 a 05 mayo 2016  
Póster D0317.
  - “Comprehensive Molecular Diagnosis of Patients with Congenital Eye Malformations by Targeted Next Generation Sequencing”.  
Cortón Marta, Ana Gómez, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Villaverde Cristina, Rosell Jordi, López Vanessa, Ballesta María Juliana, Guillen Encarna, Trujillo-Tiebas María José, Blanco-Kelly Fiona, Ayuso Carmen  
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016  
Seattle, Estados Unidos, 01 a 05 mayo 2016  
Póster D0350.
  - “Albinism in Spain: Current genetic picture”.  
María Isabel López Molina , Blanco-Kelly Fiona , Martínez García Monica , Ayuso Carmen, Corton Marta , Trujillo-Tiebas María José  
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016  
Seattle, Estados Unidos, 01 a 05 mayo 2016  
Póster D0351.
  - “Clinical characterization and genotype-phenotype correlations in PDE6A-related retinitis pigmentosa”.  
Zobor, Ditta; Kühlewein, Laura; Weisschuh, Nicole; Hamel, Christian P.; Leroy, Bart P.; Andreasson, Sten; Carmen, Ayuso; Rudolph, Günther; Wissinger, Bernd; Kohl, Susanne; Zrenner, Eberhart  
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016  
Seattle, Estados Unidos, 01 a 05 mayo 2016  
Póster A0347.
  - “WITHDRAWN - Whole Genome Sequencing identifies a structural variant in the EYS gene in retinitis pigmentosa patients”.  
Katarina Cisarova, Nicola Bedoni, Rocio Sánchez-Alcudia, Beryl Royer-Bertrand, Almudena Avila-Fernández, Marta Corton, Olga Zurita, Sara Balzano, Konstantinos Nikopoulos, Ayuso Carmen, Carlo Rivolta  
ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2016  
Seattle, Estados Unidos, 01 a 05 de mayo de 2016  
Póster B0172.
  - “Molecular characterization of the first Spanish case of Hypotrichosis with juvenile macular dystrophy (HJMD)”.  
F. Blanco-Kelly, L. Rodríguez da Silva-Jacy, I. Sánchez-Navarro, R. Riveiro-Álvarez, M. López Martínez, M. Cortón, C. Ayuso  
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2016  
Barcelona, Spain, 21 a 24 de mayo de 2016  
Póster P11.025A.
  - “Pathogenic role of the USH2A mutation (p.Cys759Phe) among Spanish families with Retinitis Pigmentosa or Usher syndrome”.  
R. Pérez-Carro, A. Avila-Fernández, F. Blanco-Kelly, A. Giménez-Pardo, I. Martín-Merida, M. Corton, N. Reyes, E. Aller, J. Millan, C. Ayuso  
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2016  
Barcelona, Spain, 21 a 24 de mayo de 2016  
Póster P02.43C.

- “Whole genome sequencing findings in Spanish families affected with Retinal Dystrophies”.  
R. Sánchez-Alcudia, N. Bedoni, B. Royer-Bertrand, M. Corton, A. Avila-Fernández, R. Pérez-Carro, N. Sánchez-Bolivar, O. Zurita, K. Nilopoulos, S. Balzano, C. Rivolta, C. Ayuso  
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2016  
Barcelona, Spain, 21 a 24 de mayo de 2016  
P02.15C.
- “Targeted Next Generation Sequencing for Diagnosis of Patients with Congenital Eye Malformations”.  
M. Tarilonte, A. Gómez, L. Rodrigues Jacy da Silva, C. Villaverde, C. Velez, A. Giménez, V. López, M. Ballesta, J. Rosell, E. Guillen, MJ Trujillo-Tiebas, Blanco-Kelly, C. Ayuso, M. Corton  
EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2016  
Barcelona, Spain, 21 a 24 de mayo de 2016  
Póster P02.24D.
- “Comprehensive screening of patients with congenital eye malformations by targeted next generation sequencing”.  
María Tarilonte, Ana Gómez, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Cristina Villaverde, Patricia Ramos, Jordi Rosell, Vanessa López, María J. Ballesta, Encarna Guillen, María J. Trujillo-Tiebas, Fiona Blanco-Kelly, Carmen Ayuso, Marta Corton  
THE EYETN FINAL CONFERENCE -“VISION BEYOND THE GENOME”  
Genopolys, Montpellier, France, 22 a 23 de Junio 2016.  
Póster 4.
- “Pathogenic role of the USH2A mutation (p.Cys759Phe) among Spanish families with Retinitis Pigmentosa or Usher syndrome”.  
R. Pérez-Carro<sup>1</sup>, A. Avila-Fernández<sup>1</sup>, F. Blanco-Kelly, A. Gimenez-Pardo, I. Martín-Merida, M. Corton, N. Reyes, E. Aller, J. Millan, C. Ayuso  
The Eyetn Final Conference -“Vision Beyond the Genome”  
Genopolys, Montpellier, France, 22 a 23 de Junio 2016.  
Póster 18.
- “NHEJ-mediated gene editing in Fanconi anemia hematopoietic cells”.  
Francisco J. Roman-Rodríguez (CIEMAT/CIBERER/IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM), Begoña Díez (CIEMAT/CIBERER/IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM), Lara Álvarez (CIEMAT/CIBERER/IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM), Raúl Torres-Ruiz (Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), Marta Corton (IIS-Fundacion Jiménez Díaz IIS-FJD, UAM) Carmen Ayuso (IIS-Fundacion Jiménez Díaz (IIS-FJD, UAM) Juan A. Bueren (CIEMAT/CIBERER/IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM), Paula Rio (CIEMAT/CIBERER/IIS-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM)  
28th ANUAL FANCONI ANEMIA RESEARCH FUND SCIENTIFIC SYMPOSIUM  
Bellevue, WA, USA, 15 a 18 de Septiembre de 2016  
Comunicación oral.
- “Frecuencia de alteraciones cromosómicas en las pérdidas gestacionales registradas en el Hospital Fundación Jiménez Díaz”.  
Gómez Villa, JJ; Blanco-Kelly F, Rodríguez de Alba, M; Cardero Merlo, R; Infantes Barbero, F; C. Ayuso  
XVI CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA  
Montevideo, Uruguay, 09 a 12 de Octubre de 2016  
Póster.
- “NHEJ-mediated gene editing as a new alternative for the hematopoietic gene therapy in Fanconi anemia”  
F J Roman-Rodríguez; B Díez; L Álvarez; R Torres-Ruiz; M Corton; C Ayuso; J A Bueren; P Rio  
CHANGIN THE FACE OF THE MODERN MEDICINE: STEM CELLS AND GENE THERAPY  
Florence, Italy, 18 a 21 de octubre de 2016.  
Póster P278.
- “Optimized exome sequencing to characterize complex retinal-syndrome phenotypes”.  
Iker Sánchez-Navarro, Lifeng Tian, Cristina Villaverde , Almudena Ávila-Fernández , Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Renata Pellegrino, Fernanda Mafra, Olga Zurita, Lyam Vázquez, Yichuan Li, Xiao Chang, Berta Almoguera, Adam Wenocur, Diego Mazzotti, Dong Li, James Snyder, Marta Corton, Carmen Ayuso\*, Hakon Hakonarson\*  
AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2016  
Vancouver, Canadá, 19 de Octubre de 2016.  
Póster
- “Exome sequencing and subsequent haploypote analysis of a Scottish Cone-Rod patient, homozygous for a common “Spanish” CERKL mutation, points towards a distant common ancestry”.  
A.J. Cassidy, S.V. Brugnattelli, C. Ayuso, A. Avila-Fernández, D. Zeller, D. Lester, The Tayside Centre for Genomic Analysis.  
AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2016  
Vancouver, Canadá, 19 de Octubre de 2016  
Póster PgmNr 2540T.
- “Mutations in spliceosome-associated protein homolog CWC27 cause autosomal recessive syndromic retinitis pigmentosa”.  
M. Xu; Y.A. Xie; H. Abouzeid; D. Babino; Z. Sun; A. Eblimit; I.S. Othman; A. Lehman; R. Pfundt; A. Fiorentino; R. Riveiro; J. von Lintig; V. Kheir; G. Pinton; N. Allaman-Pillet; R. Dharmat; S.A. Agrawal; Y. Li; A. Hardcastl; M.A. López; H. Li

AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS 2016

Vancouver, Canadá, 19 de Octubre de 2016

Comunicación Oral PgmNr 107.

- “Nuevos reordenamientos genómicos en PRPF31: una duplicación y una delección segregando en una misma familia con retinosis pigmentaria autosómica dominante”.

Inmaculada Martín-Merida, Patricia Fernández-San José, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Rocio Sánchez-Alcudia, Ascensión Giménez, Cristina Villaverde, Raquel Pérez-Carro, Clara Gómez, Olga Zurita, Almudena Avila-Fernández, Fiona Blanco-Kelly, Marta Corton, Carmen Ayuso

REUNIÓN CIENTÍFICA DEL PROGRAMA DE INVESTIGACIÓN NEUROSENSORIAL DEL CIBERER

HU Ramón y Cajal, 1 de diciembre de 2016

Póster.

- “Caracterización molecular de síndromes de retina: paneles vs exoma clínico vs exoma completo”.

Iker Sánchez-Navarro y Carmen Ayuso García

REUNIÓN CIENTÍFICA DEL PROGRAMA DE INVESTIGACIÓN NEUROSENSORIAL DEL CIBERER

HU Ramón y Cajal, 1 de diciembre de 2016

Comunicación Oral.

- “Nueva aproximación de secuenciación masiva basada en la tecnología en el estudio molecular de pacientes españoles con distrofias de retina no sindrómicas”.

Raquel Pérez Carro y Carmen Ayuso García

REUNIÓN CIENTÍFICA DEL PROGRAMA DE INVESTIGACIÓN NEUROSENSORIAL DEL CIBERER

HU Ramón y Cajal, 1 de diciembre de 2016

Comunicación Oral.

## • Publicaciones

### • Libros

- **Ética en la investigación de las Enfermedades Raras.**

Directores: Carmen Ayuso, Rafael Dal-Ré y Francesc Palau.

Autores: Javier Arias, Carmen Ayuso, Juan A. Bueren, Jordi Cruz, Rafael Dal-Ré, Rafael Garesse, Diego Gracias, César Hernández, María Concepción Martín, Francesc Palau, Reresà Pàmols, Guillem Pintos, Fernando Royo y Josép Torrent.

Revisores externos: Carmen Ayuso García y Elías Campo Güerri.

Editorial: Ergon

ISBN: 978-84-16270-85-9

Depósito Legal: M-2688-2016

- **Actualización de la Guía para la toma de decisiones sobre incorporación de nuevas pruebas genéticas en el Sistema Nacional de Salud (Guía GEN).**

Colección: Informes, Estudios e Investigación. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Serie: Informes de Evaluación de tecnologías sanitarias. AETSA.

Autores: Isabel M. Martínez-Férez, Soledad Márquez-Calderón, Soledad Benot-López.

Panel de Expertos del método Delphi: M<sup>a</sup> Victoria Álvarez Martínez, Carmen Ayuso García, José Cervera Zamora, Rosa M<sup>a</sup> Collado Nieto, Isabel Espejo Portero, María Fenollar Cortés, María García Barcina, Blanca García García, José Antonio Garrote Adrados, José Ignacio González Hevia, Amaya Hernando Espinilla, María Isidoro García, Rosa M<sup>a</sup> Lobo Valentín, Isabel López Expósito, Teresa Martín Gómez, Blanca Navarro Cubells, Raquel Rodríguez López, Mónica Roselló Piera, Roberto Ruiz García, Ángeles Sánchez Herrero y José Luis Soto Martínez.

Edita: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía Consejería de Andalucía.

ISBN: 978-84-15600-86-2

NIPO: 680-15-194-X

- **Utilidad de la secuenciación del exoma en el diagnóstico de dismorfias con o sin discapacidad intelectual. Mapa de evidencia.**

Colección: Informes, Estudios e Investigación. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Serie: Informes de Evaluación de tecnologías sanitarias. AETSA.

Revisor externo: Carmen Ayuso

GUÍA CLÍNICA

- **Grupo de trabajo de la Guía de Práctica Clínica para las Distrofias Hereditarias de Retina. Guía de Práctica Clínica para las Distrofias Hereditarias de Retina. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud; 2016. Guías de Práctica Clínica en el SNS.**

Ministerio de Sanidad y Consumo. Reunión Madrid 9 de junio de 2014. Coordinadores Pedro Serrano-Aguilar. Rosa M Coco Martín, Alicia Pareja Ríos, Maximino Abaldes López-Veiga, Isabel Pinilla Lozano, Rosa Sanabria Ruiz-Colmenares, Elena Rodríguez Neila, Manuel Posada de la Paz, Carmen Ayuso García, Enrique Rodríguez de la Rúa Franch, Miguel García Ribes, Teresa Rivera Rodríguez, Germán López Fuentes, Albert Español Pujol, Jesusa Izquierda Izquierdo, Inmaculada Torre Lloveras, M<sup>a</sup> del Mar Trujillo Martín. (Pendiente de confirmar el documento se está trabajando en ello).

### • Revistas científicas

- Gómez-Sánchez CI, Riveiro-Álvarez R, Soto-Insuga V, Rodrigo M, Tirado-Requero P, Mahillo-Fernández I, Abad-Santos F, Carballo JJ, Dal-Ré R, Ayuso C.. **Attention deficit hyperactivity disorder: genetic association study in a cohort of Spanish children.**

- Behav Brain Funct. 2016 Jan 8;12(1):2 PMID: 26746237  
IF(2015): 1,720 - 5-Year Impact Factor (2015): 2,661  
Q(2015) Q4 (40:51) Behavioral Sciences
- Francisco Zurita-Díaz, Teresa Galera-Monge, Ana Moreno-Izquierdo, Mario F. Fraga, C. Ayuso, Agustín F. Fernández, Rafael Garesse, M. Esther Gallardo. **Generation of a human iPSC line from a patient with a mitochondrial encephalopathy due to mutations in the GFM1 gene.** Stem Cell Res. 2016 Jan;16(1):124-7. PMID: 27345796  
IF(2015): 3,892 - 5-Year Impact Factor (2015): 4,018  
Q(2015) Q1 (30:161) Biotechnology & Applied Microbiology  
<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1873506115001993>
  - Cruz-Bermúdez A, Vicente-Blanco RJ, Hernández-Sierra R, Montero M, Álvarez J, González Manrique M, Blázquez A, Martín MA, Ayuso C, Garesse R, Fernández-Moreno MA. **Functional characterization of three concomitant mtDNA LHON mutations shows no synergistic effect on mitochondrial activity.** PLoS One. 2016 Jan 19;11(1):e0146816. PMID: 26784702  
IF(2015): 3,057 - 5-Year Impact Factor (2015): 3,535  
Q(2015) Q1 (11:63) Multidisciplinary Sciences
  - Pérez-Carro R, Corton M, Sánchez Navarro I, Zurita O, Sánchez Bolívar N, Sánchez Alcludia R, H. Lelieveld S, Aller E, López Martínez MA, López-Molina MI, Fernández San José P, Blanco Kelly F, Riveiro R, Gilissen C, Millán JM, Avila-Fernández A, Ayuso C. **Panel-based NGS Reveals Novel Pathogenic Mutations in Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa.** Sci Rep. 2016 Jan 25;6: 19531. PMID: 26806561  
IF(2015): 5,228 - 5-Year Impact Factor (2015): 5,525  
Q(2015) Q1 (7:63) Multidisciplinary Sciences
  - Roncero AM, López-Nieva P, Cobos-Fernández MA, Villa-Morales M, González-Sánchez L, López-Lorenzo JL, Llamas P, Ayuso C, Rodríguez-Pinilla SM, María Del CA, Piris M, Fernández-Navarro P, Fernández AF, Fraga MF, Santos J, Fernández-Piqueras J. **Contribution of JAK2 mutations to T-cell lymphoblastic lymphoma development.** Leukemia. 2016 Jan;30(1):94-103. PMID: 26216197  
IF(2015): 12,104 - 5-Year Impact Factor (2015): 9,850  
Q(2015) Q1 D1 (1:70) Hematology
  - Blanco-Kelly F, García Hoyos M, López Martínez MA, López-Molina MI, Riveiro-Álvarez R, Fernández-San José P, Avila-Fernández A, Corton M, Millán JM, García Sandoval B, Ayuso C. **Dominant Retinitis Pigmentosa, p.Gly56Arg mutation in NR2E3: Phenotype in a large cohort of 24 cases.** PLoS One. 2016 Feb 24;11(2):e0149473. eCollection 2016. PMID: 26910043  
IF(2015): 3,057 - 5-Year Impact Factor (2015): 3,535  
Q(2015) Q1 (11:63) Multidisciplinary Sciences
  - Gómez-Tortosa E, Prieto-Jurczynska C, Serrano S, Franco-Macías E, Olivé L, Gallego J, Guerrero-López R, Trujillo-Tiebas MJ, Ayuso C, García Ruiz P, Pérez-Pérez J, Sainz MJ. **Diversity of Cognitive Phenotypes Associated with C9ORF72 Hexanucleotide Expansion.** J Alzheimers Dis. 2016 Feb 26;52(1):25-31. PMID: 26967212  
IF(2015): 3,920 5-Year Impact Factor (2015): 4,079  
Q(2015) Q2 (68:256) Neurosciences
  - Corton M, Nishiguchi KM, Avila-Fernández A, Nikopoulos K, Riveiro-Álvarez R, Tatu SD, Ayuso C, Rivolta C. **Correction: Exome Sequencing of Index Patients with Retinal Dystrophies as a Tool for Molecular Diagnosis.** PLoS One. 2016 Mar 31;11(3):e0153121. eCollection 2016. PMID: 27031522  
IF(2015): 3,057 - 5-Year Impact Factor (2015): 3,535  
Q(2015) Q1 (11:63) Multidisciplinary Sciences
  - Sánchez-Alcludia R, García-Hoyos M, López-Martínez MA, Sánchez-Bolívar N, Zurita O, Giménez A, Villaverde C, Rodrigues-Jacy da Silva L, Corton M, Pérez-Carro R, Torriano S, Kalatzis V, Rivolta C, Avila-Fernández A, Lorda I, Trujillo-Tiebas MJ, García-Sandoval B, López-Molina MI, Blanco-Kelly F, Riveiro-Álvarez R, Ayuso C. **A comprehensive analysis of choroideremia: from genetic characterization to clinical practice.** PLoS One. 2016 Apr 12;11(4):e0151943. eCollection 2016. PMID:27070432  
IF(2015): 3,057 - 5-Year Impact Factor (2015): 3,535  
Q(2015) Q1 (11:63) Multidisciplinary Sciences
  - Pérez-Carro R, Corton M, Sánchez-Navarro I, Zurita O, Sánchez-Bolívar N, Sánchez-Alcludia R, Lelieveld SH, Aller E, López-Martínez MA, López-Molina MI, Fernández-San José P, Blanco-Kelly F, Riveiro-Álvarez R, Gilissen C, Millán JM, Avila-Fernández A, Ayuso C. **Corrigendum: Panel-based NGS Reveals Novel Pathogenic Mutations in Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa.** Sci Rep. 2016 Apr 22;6:24843. PMID: 27102970  
IF(2015): 5,228 - 5-Year Impact Factor (2015): 5,525  
Q(2015) Q1 (7:63) Multidisciplinary Sciences
  - Galera-Monge T, Zurita-Díaz F, Moreno-Izquierdo A, Fraga MF, Fernández AF, Ayuso C, Garesse R, Gallardo ME. **Generation of a human iPSC line from a patient with an optic atrophy 'plus' phenotype due to a mutation in the OPA1 gene.** Stem Cell Res. 2016 May;16(3):673-6. PMID: 27346197  
IF(2015): 3,892 - 5-Year Impact Factor (2015): 4,018  
Q(2015) Q1 (30:161) Biotechnology & Applied Microbiology
  - Corton M, Avila-Fernández A, Campello L, Sánchez M, Benavides B, López-Molina MI, Fernández-Sánchez L, Sánchez-Alcludia R, da Silva LRJ, European Retinal Disease Consortium, Reyes N, Martín-Garrido E, Zurita O, Fernández-San José P, Pérez-Carro R, García-García F, Dopazo J, García-Sandoval B, Cuenca N, Ayuso C. **Identification of the Photoreceptor Transcriptional Co-Repressor SAMD11 as Novel Cause of Autosomal**

- Recessive Retinitis Pigmentosa.** Sci Rep. 2016 Oct 13; 6:35370. PMID:27734943  
 IF(2015): 5,228 - 5-Year Impact Factor (2015): 5,525  
 Q(2015) Q1 (7:63) Multidisciplinary Sciences
- Carvajal N, Martínez-García M, Chagoyen M, Morcillo N, Pino A, Lorda I, Trujillo-Tiebas MJ. **Clinical, genetics and bioinformatics characterization of a campomelic dysplasia case report.** Gene. 2016 Feb 15;577(2):289-92. PMID: 26631621  
 IF(2015): 2,319 - 5-Year Impact Factor (2015): 2,258  
 Q(2015) Q3 (92:166) Genetics & Heredity
  - Natera-de Benito D, Bestué M, Vilchez JJ, Evangelista T, Töpf A, García-Ribes A, Trujillo-Tiebas MJ, García-Hoyos M, Ortez C, Camacho A, Jiménez E, Dusl M, Abicht A, Lochmüller H, Colomer J, Nascimento A. **Long-term follow-up in patients with congenital myasthenic syndrome due to RAPSN mutations.** Neuromuscul Disord. 2016 Feb;26(2):153-9. PMID: 26782015  
 IF(2015): 3,107 - 5-Year Impact Factor (2015): 3,132  
 Q(2015) Q2 (61:193) Clinical Neurology
  - Vieitez I, Gallano P, González-Quereda L, Borrego S, Marcos I, Millán JM, Jairo T, Prior C, Molano J, Trujillo-Tiebas MJ, Gallego-Merlo J, García-Barcina M, Fenollar M, Navarro C. **Mutational spectrum of Duchenne muscular dystrophy in Spain: Study of 284 cases.** Neurología. 2016 Mar 8. PMID: 26968818  
 IF(2015): 1,790 - 5-Year Impact Factor (2015): 1,349  
 Q(2015) Q3 (125:193) Clinical Neurology
  - Mencía Á, García M, García E, Llamas S, Charlesworth A, de Lucas R, Vicente A, Trujillo-Tiebas MJ, Coto P, Costa M, Vera Á, López-Pestaña A, Murillas R, Meneguzzi G, Jorcano JL, Conti CJ, Escámez Toledano MJ, del Río Nechaevsky M. **Identification of two rare and novel large deletions in ITGB4 gene causing epidermolysis bullosa with pyloric atresia.** Exp Dermatol. 2016 Apr;25(4):269-74. PMID: 26739954  
 IF(2015): 2,675 - 5-Year Impact Factor (2015): 3,071  
 (2015) Q1 (11:61) Dermatology
  - Martínez-García M, García-Canto E, Fenollar-Cortes M, Aytes AP, Trujillo-Tiebas MJ. **Characterization of an acromesomelic dysplasia, Grebe type case: novel mutation affecting the recognition motif at the processing site of GDF5.** J Bone Miner Metab. 2016 Sep;34(5):599-603. PMID: 26275437  
 IF(2015): 2,312 - 5-Year Impact Factor (2015): 2,195  
 Q(2015) Q3 (65:124) Medicine Research & experimental
  - N.V. Ortiz-Cabrera, J. Gallego-Merlo, C. Vélez-Monsalve, R. de Nicolas, S. Fontao Mas, C. Ayuso, M.J. Trujillo-Tiebas. **Nine-year experience in Gaucher disease diagnostics at the Spanish reference center Fundación Jiménez Díaz.** Mol Genet Metab Rep. 2016 Nov 13;9:79-85 PMID: 27872820  
 IF(2015): 3,093 - 5-Year Impact Factor (2015): 2,781  
 Q(2015) Q2 (59:133) Endocrinology & Metabolism
  - Perlado S, Bustamante-Aragonés A, Donas M, Lorda-Sánchez I, Plaza J, Rodríguez de Alba M. **Fetal Genotyping in Maternal Blood by Digital PCR: Towards NIPD of Monogenic Disorders Independently of Parental Origin.** PLoS One. 2016 Apr 14;11(4):e0153258. PMID: 27078875  
 IF(2015): 3,057 - 5-Year Impact Factor (2015): 3,535  
 Q(2015) Q1 (11:63) Multidisciplinary Sciences
  - Ortiz-Cabrera NV, Riveiro-Álvarez R, López-Martínez MÁ, Pérez-Segura P, Aragón-Gómez I, Trujillo-Tiebas MJ, Soriano-Guillén L. **Clinical Exome Sequencing Reveals MKRN3 Pathogenic Variants in Familial and Nonfamilial Idiopathic Central Precocious Puberty.** Horm Res Paediatr. 2016 Dec 9. [Epub ahead of print] PMID: 27931036  
 IF(2015): 1,661 - 5-Year Impact Factor (2015): 1,778  
 Q(2015) Q2 (52:120) Pediatrics
  - Tell-Marti G, Puig-Butille JA, Giménez-Xavier P, Seguí-Roig A, Potrony M, Badenas C, Álvarez V, Millán JM, Trujillo-Tiebas MJ, Ramos-Arroyo MA, Milà M, Puig S. **The p. R151C Polymorphism in MC1R Gene Modifies the Age of Onset in Spanish Huntington's Disease Patients.** Mol Neurobiol. 2016 Dec 6. [Epub ahead of print] PMID: 27924526  
 IF(2015): 5,397 - 5-Year Impact Factor (2015): 5,392  
 Q(2015) Q1 (32:256) Neurosciences
  - Fiona Blanco-Kelly, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Iker Sánchez-Navarro, Rosa Riveiro-Álvarez, Miguel Ángel López-Martínez, Marta Corton and Carmen Ayuso. **New CDH3 mutation in the first Spanish case of Hypotrichosis with Juvenile Macular Dystrophy.** BMC Medical Genetics (in press)  
 IF(2015): 2,094 - 5-Year Impact Factor (2015): 2,238  
 Q(2015) Q3 (104:166) Genetics & Heredity
  - Nieves González\*, Isabel Prieto\*, Laura del Puerto-Nevado\*, Sergio Portal\*, Juan Antonio Ardura, Marta Corton, Beatriz Fernández-Fernández, Óscar Aguilera, Carmen Gómez-Guerrero, Sebastián Mas, Juan Antonio Moreno, Marta Ruiz-Ortega, Ana Belen Sanz, María Dolores Sánchez-Niño, Federico Rojo, Fernando Vivanco, Pedro Esbrit, Carmen Ayuso, Gloria Álvarez-Llamas, Jesús Egidio, Jesús García-Foncillas, Alberto Ortiz on **behalf of the Diabetes Cancer Connect Consortium. 2016 update on the relationship between diabetes and colorectal cancer: epidemiology, potential molecular mechanisms and therapeutic implications.** Oncotarget (in press)  
 IF(2015): 5,008 - 5-Year Impact Factor (2015): 5,415  
 Q(2015) Q1 (36:213) Oncology



- José M Millán and Carmen Ayuso. Senior Løken Syndrome. **Web de National Organization for Rare Disorders (NORD)** <http://rarediseases.org/rare-diseases/senior-loken-syndrome/>

Almudena Ávila Fernández, Raquel Pérez Carro, Fiona Blanco Kelly, Iker Sánchez Navarro, Inmaculada Martín Mérida, M<sup>a</sup> Isabel López Molina, Blanca García Sandoval, Teresa Jaijo Sanchís, Elena María Aller Mañas, Ana Rodríguez Muñoz, Carla Fuster García, José M<sup>a</sup> Millán Salvador y Carmen Ayuso. **Implicación del gen USH2A en la patogénesis de la Retinosis pigmentaria autosómica recesiva y Síndrome de Usher Tipo II.** Papel de la mutación p.C759F. Revista Visión. 2016; N<sup>o</sup>48 1<sup>o</sup> Semestre 2016: 6.

M<sup>a</sup> José Trujillo Tiebas, Álvaro Daschener y José L. Gómez Pérez. **La medicina evolucionista y los Biólogos.** Biólogos 2016/Cuatrimestre II / Núm 39 Páginas 15-19

M. Martínez-García, E. Gavin, J. Plaza, A. Pérez-Aytes, P. Marin-Reina, I. Lorda-Sánchez, C. Ramos y M.J. Trujillo-Tiebas. **Recomendaciones de buenas prácticas para el diagnóstico genético de abortos espontáneos e interrupciones voluntarias del embarazo por presentar defectos congénitos.** Clin Invest Gin Obst. Clin Invest Gin Obst. Volume 43, Issue 3, July-September 2016, Pages 104-109

## Honores y distinciones

### Carmen Ayuso

Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH)

Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria-Fundación Jiménez Díaz

Coordinadora del Programa de Patología Neurosensorial y Comisión de Dirección del CIBER de Enfermedades Raras.

Coordinadora Comisión Técnica de Evaluación de Recursos Humanos, FIS, ISCIII

Miembro del Comité Científico Externo del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS)

Miembro del Scientific Advisory Board del Vall d'Hebron Institut de Recerca.

Miembro del Comité Científico Externo del Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre.

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

Acreditación ANECA como Profesor Titular Universitario, Ciencias de la Salud

Profesora honoraria del Departamento de Pediatría de la Universidad Autónoma de Madrid

- Codirectora de la Cátedra de Patrocinio "Medicina Genómica" HU-FJD-UAM.
- Experta externa de The French National Research Agency (ANR) and the French Institute for Research on Rare Diseases (GISInstitut des Maladies Rares).
- Comité asesor de FARPE, Retina España, Fundaluce, CCMB Retina International.

- Evaluadora de Proyectos de investigación para diferentes organismos (Retina France, MIUR (Italian Ministry of Education, University and Research y AFM-Telethon).

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

- Miembro del Editorial Board of Scientific Report.

- Revisora de las siguientes revistas: IOVS, Molecular Vision, European Journal Human

- Genetics, Clínica Genetics, Journal Medical Genetics, Plos Genetics, Hum Mol Genet, BMC, Human Mutation, Human Genetics, American Journal of Human Genetics, Molecular Vision, Plos One, Pharmacogenomics, Anales de Pediatría, Archivos Españoles de Oftalmología y Medicina Clínica.

- Miembro del Consejo Asesor de ANASBABI.

- Miembro del grupo de expertos de Ética e Integridad científica del programa "Ciencia con y para la Sociedad" de Horizonte 2020 (SwafS-Ética)

- Miembro del grupo de trabajo "Personas" de la Dirección General de Investigación de la Consejería de Sanidad.

- Colaboración en la elaboración del Plan Estatal de Investigación Científica y Técnica y de Innovación 2017-2020 para el Ministerio de Economía y Competitividad.

### Fiona Blanco Kelly

- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).

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

- Miembro de la Asociación Española de Biopatología Médica.

- Miembro de la Sociedad Española de Química Clínica.
- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
- Miembro de Estructura RETICS RD07/0060/0023 Red: REEM (Red Española de Esclerosis Múltiple-Universidad Complutense de Madrid).
- Revisor de artículos para las siguientes revistas científicas: Molecular Vision, The Journal of Reumatology, Circulation, Cardiovascular Genetics e International Journal of Medical Genetics, Journal of Reumatology, Journal of Gastroenterology, Pancreatology and Liver disorders.
- Honorary Consultant en Moorfield's Eye Hospital, Londres, UK.
- Honorary Research Associate en Institute of Ophthalmology, University College London, Londres, UK.

#### Ana Bustamante Aragonés

- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).
- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
- Miembro de la Comisión de Diagnóstico Genético Preimplantacional de la AEGH (2013-2017).
- Miembro de European Huntington Disease Network (EHDN).
- Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.
- Evaluador de proyectos de investigación internacionales (Italian Cystic Fibrosis Research Foundation, National Health Laboratory Service Research Trust Grants (South África).
- Evaluador externo para el programa de financiación holandés "Programme Pregnancy and birth The Netherlands Organization of Health, Research and Development".
- Revisor de artículos para diversas revistas científicas: Clinical Genetics, Prenatal Diagnosis, Experimental Dermatology, Journal of Postgraduate Medicine.
- 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.

#### Isabel Lorda

- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).
- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
- Miembro de la European Cytogenetics Association (ECA).
- Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.

- Coordinadora Hospitalaria de Cáncer Hereditario Familiar por la Comunidad de Madrid.

#### Rosa Riveiro Álvarez

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

#### Marta Rodríguez de Alba Freiría

- Acreditación profesional 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).
- Miembro del Comité Evaluador del control de Calidad Internacional para los laboratorios de Citogenética (CEQAS).
- Vocal de Junta Directiva de la Asociación Española de Genética Humana (2013-2017).
- Clínico colaborador docente de la Facultad de Biología de la Universidad Autónoma de Madrid.
- Presidenta del Comité Externo de Evaluación para proyectos concedidos por 'Genome Canada'.

#### Carolina Sánchez Jimeno

- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
- Miembro del Colegio Oficial de Biólogos.

#### María José Trujillo Tiebas

- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH).
- Certificación profesional como Analista en el área de la Genética Clínica.
- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

- Miembro de European Huntington Disease Network (EHDN).
- Miembro de la ESHG (Sociedad Europea de Genética Humana).
- 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.
- Miembro de la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGEN).
- Profesor colaborador del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.
- Profesor colaborador de la Universidad Alfonso X el Sabio.
- Miembro del listado oficial de Peritos del COBCM desde 2009.
- Miembro de la Comisión de Calidad de la AEGH (2013-2016).
- Miembro de la Comisión de Recursos Pedagógicos de la AEGH (2013-2016).
- Miembro del Comité Científico de Orphanet España.
- Responsable de Calidad y Seguridad del Paciente del Servicio de Genética FJD.
- 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).

#### **Fernando Infantes Barbero**

- 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 AETEL.

#### **Marta Cortón Pérez**

- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH)
- Miembro de la European Society of Human Genetics (ESHG)
- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
- Miembro de Association for Research in Vision and Ophthalmology (ARVO)
- Evaluadora de Proyectos para el ISCIII (programa Miguel Servet)
- Evaluadora de proyectos de investigación del Ministerio de Economía y Competitividad.
- Revisora de artículos para diversas revistas científicas: European Journal of Human Genetics, Molecular Vision, Ophthalmology, BMC Genomics, Plos One

#### **Almudena Ávila Fernández**

- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
- Miembro de la Comisión de Recursos Pedagógicos de la AEGH (2015-2017).
- Miembro del Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid (COBCM).
- Revisor de artículos para diversas revistas científicas: Molecular Vision y Ophthalmology.

#### **Ruth Fernández Sánchez**

- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
- Presidenta de la Comisión de Calidad de la AEGH (2015-2017).
- Asesor en la elaboración del Estándar para Genética Humana de la Asociación Española de Genética Humana.