

## Personal

---

### JEFE DE SERVICIO

CARMEN AYUSO GARCÍA (MÉDICO)

### ADJUNTOS

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)

### PERSONAL EXTERNO EN PRÁCTICAS

#### Formación Especializada

OLHA STERLMAKH (MIR)  
ESTHER PANIAGUA (FIR)  
CLARA PÉREZ BARRIOS (FIR)  
ADIL MRINI (FIR)

#### Formación Técnicos F2

DIEGO EGUIBAR BLAZQUEZ (OPESA)

### CONTRATADOS INVESTIGACIÓN

ALMUDENA ÁVILA FERNÁNDEZ (CIBERER)  
MARTA CORTÓN PÉREZ (Miguel Servet-ISCIII)  
RUTH FERNÁNDEZ SÁNCHEZ (Técnico Titulado Superior de Apoyo-ISCIII.)  
MARIA DOLORES GÓMEZ FERNÁNDEZ (FUAM-ISCIII)  
ROCÍO SÁNCHEZ ALCUDIA (SARA BORRELL-ISCIII)  
IKER SÁNCHEZ NAVARRO (SARA BORRELL-ISCIII)

### BECARIOS INVESTIGACIÓN

CLARA ISABEL GÓMEZ SÁNCHEZ (CIBERER)  
RAQUEL PÉREZ CARRO (F. C. Rábago)

### INVESTIGADORES VISITANTES

#### Profesor visitante

CARMEN RAMOS CORRALES (PERMANENTE)  
CESAR PAZ Y MIÑO

### Pregrado

MARTA DONAS CAÑUELO (UAM)  
JORGE DE JESÚS GÓMEZ VILLA (Universidad de Cartagena/Colombia)

### Postgrado

MARÍA FENOLLAR CORTÉS (H Clínico San Carlos-UCM)  
NELMAR VALENTINA ORTIZ (Hospital de Niños J.M. De los Ríos de Caracas)  
SARA GÓMEZ PÉREZ (Farmacia UCM)  
CÉSAR LUMBRERAS GARCÍA (Ciencias UAM)

### 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

### TÉCNICOS DE INVESTIGACIÓN

ANTONIA MORENO CASARES (CP12/03256-ISCIII)  
ANA GÓMEZ NÚÑEZ (CP12/03256-ISCIII)  
NOELIA REYES RODRIGUEZ (CP12/03256-ISCIII)  
VIRGINIA RUFO RABADÁN (PEJ-2014-A-18502-MINECO, desde Diciembre 2015)  
NOELIA SÁNCHEZ BOLIVAR (PI13/00226-ISCIII)  
CRISTINA VILLAVERDE MONTERO (GENÓMICA IIS-FJD)  
OLGA ZURITA MUÑOZ (CIBERER)

### AUXILIAR

PILAR ORTIZ BELLA

### SECRETARIA

AURORA MARÍN ESCRICH

## Labor asistencial

### CONSULTAS EXTERNAS

Primera visita	2.286
Sucesiva	1.039

### Alta resolución

Alta resolución	-
<b>TOTAL</b>	<b>3.325</b>
Ratio s/p	0,45

### TÉCNICAS DIAGNÓSTICAS

- Diagnóstico Postnatal
  - A) Citogenético
    - Cariotipo en sangre periférica: 1235
    - Cariotipos en sangre periférica de alta resolución: 236
    - Arrays-CGH: 149 (pre y postnatal)
  - B) Molecular
    - ADN: 1644
    - ARN: 11
    - Secuenciación masiva: 576
  
- Diagnóstico Prenatal y Fetal
  - A) Citogenético:
    - Cariotipo en líquido amniótico: 336
    - Cariotipo en Biopsias coriales: 95
    - Estudio “rápido” de aneuploidías (FISH / QF-PCR): 299
    - Cariotipos en cultivo de tejidos y restos abortivos: 80
  - B) Molecular: 40
  
- Diagnóstico Prenatal no invasivo:
  - Test Aneuploidias en sangre materna: 46
  - DPNI básico: 17
  - Sexo fetal molecular: 24
  
- Diagnóstico Genético Preimplantatorio:
  - Citogenético: 15
  - Molecular: 23
  - Estudios de informatividad citogenéticos: 11
  - Estudios de informatividad moleculares: 24
  
- 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)
  
- Laboratorio certificado para la Norma UNE-EN-ISO 9001:2008.

## 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 2015.
- “Consejo genético: conceptos básicos aplicados a patología prenatal y enfermedades genéticas”.  
Carmen Ayuso  
Madrid, 06 de octubre de 2015.

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

- “Cromosomas: Porque no todo son los genes”  
Marta Rodríguez de Alba  
Madrid, 23 de octubre de 2015.

#### 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, 8 de septiembre de 2015.
  - “La célula: Código Genético”. C. Ayuso.  
C. Ayuso.  
Madrid, 11 de septiembre de 2015.
- “Reproducción celular y cáncer”. C. Ayuso.  
C. Ayuso.  
Madrid, 11 de septiembre de 2015.

### ALUMNOS DE PREGRADO

- Prácticas y Proyectos Fin de Carrera  
MARTA DONAS CAÑUELO (Facultad de Biología, UAM)

### ALUMNOS DE POSTGRADO

Prácticas  
AURORA SALAMANCA MOLINA (Universidad de Valencia)

### 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 14 al 16 de enero de 2015. Carmen Ayuso
  - “Gen-Ética (I)”  
Granada, 16 de enero de 2015
  - “Gen-Ética (II)”  
Granada, 16 de enero de 2015

#### 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 2015

- 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, 28 de enero de 2015
- “Mutaciones y polimorfismos genéticos”. Sevilla, 28 de enero de 2015
- “Herencia no mendeliana: Mitocondrial, Disomía Uniparental, Impronta genética, Mosaicismos”. Sevilla, 28 de enero de 2015
- “Construcción de pedigrees y reconocimiento de patrones hereditarios. Discusión de casos prácticos”. Sevilla, 28 de enero de 2015
- “Concepto de enfermedad genética. Frecuencia y tipos de enfermedades mendelianas. Heterogeneidad genética”. Sevilla, 29 de enero de 2015

- "Enfermedades genéticas: Penetrancia y expresividad. Mutaciones dinámicas. Herencia oligogénica (Digenia y Trialelismo). Genes Modificadores". Sevilla, 29 de enero de 2015
- "Aproximación clínica al estudio de las enfermedades genéticas". Sevilla, 29 de enero de 2015
- "Discusión de casos prácticos. Búsqueda en la web y búsqueda bibliográfica". Sevilla, 29 de enero de 2015

## En el MÁSTER INTERUNIVERSITARIO "DIRECCIÓN Y GESTIÓN DE LA I+D+I EN CIENCIAS DE LA SALUD"

- Facultad de Ciencias Experimentales, Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular. Organizador por Instituto de Salud Carlos III, Universidad de Alcalá, UNED y Escuela Nacional de Sanidad Asignatura "Políticas Científicas y de I+D+i" Mesa Redonda "Retos de la investigación e innovación en los Hospitales Universitarios" Carmen Ayuso Instituto de Salud Carlos III, Madrid, 27 de febrero de 2015

## CURSO DE GENÉTICA Y GENÓMICA MÉDICA APLICADA.

- Organizado por CIBERER San Lorenzo del Escorial, 12 de marzo de 2015 "Asesoramiento genético y nuevas tecnologías" Carmen Ayuso.

## En el CURSO "CERTIFICADO EN GENÉTICA MÉDICA"

- (5ª Edición presencial y 3ª 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 2015. "Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético". Carmen Ayuso. Valencia, 12 de noviembre de 2015

## ORGANIZACIÓN DE CURSOS PROPIOS

- 3er Curso teórico práctico "Farmacogenética" Organizador: Servicio de Genética de la FJD HU Fundación Jiménez Díaz, 5 de Febrero de 2015
  - "Prácticas: Extracción de ácidos nucleicos y procesamiento de muestras, Técnicas de PCR, Secuenciación automática, Nuevos métodos: secuenciación masiva, Arrays, Kits". María José Trujillo

- "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

- Visita guiada al laboratorio de genética de la FJD
  - Día del ADN. Para estudiantes de Secundaria IES El Espinillo Organizador: Servicio de Genética de la FJD. 27 de Mayo de 2015
- Visita guiada al laboratorio de genética de la FJD
  - "Investigación en Enfermedades Raras y Práctica Clínica en Genética Médica". Para estudiantes de Medicina de la Universidad Europea de Madrid. Organizador: Servicio de Genética de la FJD y UEM. 27 de Mayo de 2015
- Visita guiada al laboratorio de genética de la FJD
  - Para estudiantes de 2º de bachillerato Organizador: Servicio de Genética de la FJD 4 y 11 de diciembre de 2015
- Seminarios interdisciplinarios en Medicina Evolucionista: Sexto ciclo Coordinadores: María José Trujillo Tiebas, Álvaro Daschner y José Luis Gómez Pérez
  - Alimentos e inflamación (I) HU La Princesa, 19 de mayo de 2015
  - Evolución y pérdida de memoria: quejas de pérdida de memoria, deterioro cognitivo leve y Enfermedad de Alzheimer HU de la Princesa, 6 de octubre de 2015
  - Envejecimiento en una perspectiva evolucionista HU La Princesa, 7 de octubre de 2015
  - Alimentos e inflamación (II) HU La Princesa, 3 de noviembre de 2015
- 3er Curso: "Visita Universidad Europea de Madrid" Organizado por Área de Genética y Genómica del IIS-FJD, CIBERER y la Universidad Europea de Madrid. Fundación Jiménez Díaz, 29 de junio de 2015
  - Introducción a la Genética Médica C. Ayuso
  - Extracción de ácidos nucleicos A. Giménez Pardo
  - Técnica de PCR y electroforesis en gel de

- agarosa MA. López Martínez
- Aplicaciones del secuenciador automático A. Ávila y R. Riveiro

- España: CIBERER" Carmen Ayuso
- "Proyecto Emerge y EmergePgx. Un caso de éxito del uso de datos ómicos y clínicos". Hakon Hakonarson

## ORGANIZACIÓN DE JORNADAS Y CONGRESOS

- VI Jornada de Medicina Evolucionista
  - Coordinadores: María José Trujillo Tiebas, Álvaro Daschner y José Luis Gómez Pérez. HU Fundación Jiménez Díaz, 20 de enero de 2015
- 10ª Reunión Internacional sobre Investigación Traslacional y Medicina Personalizada. Avances en la aplicación clínica de Terapias Innovadoras.
  - Presidenta del Comité Organizador: C. Ayuso. HU Fundación Jiménez Díaz, 19 de febrero de 2015
- Jornada de Medicina Genética. Aproximación al desafío de la genética en salud
  - Organizador: Servicio de Genética. HU Fundación Jiménez Díaz, 23 de abril de 2015
  - "La medicina genética del s. XXI". Carmen Ayuso
  - "Cómo saber si tengo una enfermedad genética". María José Trujillo
  - "Cómo ayuda el diagnóstico genético antes, durante y después del embarazo" Marta R. odríguez de Alba
  - "Algunas situaciones especiales: diagnóstico genético preimplantatorio y diagnóstico prenatal no invasivo". Ana Bustamante
  - "El consejo genético y el consejo médico, ¿se puede hacer algo?". Isabel Lorda
- IV Jornada de lengua de Signos Española aplicada a la Consulta de Genética
  - Coordinadores: MJ. Trujillo Tiebas y JM. Millán.. Organizado por AEGH, IIS-FJD, CIBERER.. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, 25 de septiembre de 2015
- Jornada Investigación en enfermedades raras y comunes. Uso de datos ómicos y clínicos
  - Comité Organizador: C. Ayuso (IIS-FJD, CIBERER, URJC). HU Fundación Jiménez Díaz, 30 de Septiembre de 2015
  - "Estrategias para implementar la farmacogenética en la práctica clínica en España". Francisco Abad Santos
  - "Epidemiología de las enfermedades raras y comunes en España: comorbilidades y prevalencia". Ángel Gil de Miguel
  - "Investigación sobre enfermedades raras en

- Albino Day
  - Organizador: M J Trujillo. Servicios de Genética, Oftalmología y Dermatología. HU Fundación Jiménez Díaz, 2 de Octubre de 2015
- CNAG Symposium on Genome Research: Rare Diseases
  - Comité Organizador: C. Ayuso (IIS-FJD, CNAG-CRG, CIBERER). HU Fundación Jiménez Díaz, 29 de Octubre de 2015
- Reunión científica anual Programa de Patología Neurosensorial del CIBERER
  - Coordinadora: C. Ayuso. Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC), 26 y 27 de noviembre de 2015
- VII Jornada de Medicina Evolucionista: Compromisos y compensaciones en evolución y salud
  - Coordinadores: María José Trujillo Tiebas, Álvaro Daschner y José Luis Gómez Pérez. HU de la Princesa, 01 de diciembre de 2015

## 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

- "Sesión Oftalmogenética Atrofia Óptica". Lluís Montoliú, Blanca García Sandoval. 27 de febrero de 2015
- "Importancia del Diagnóstico Genético en las Diabetes Monogénicas". Esther Paniagua .10 de abril de 2015
- "Más allá del BRCA 1/2: oportunidades y retos de la Next Generation Sequencing en las Unidades de Mama". Mauro Ourezábal. 17 de abril de 2015
- "Epidemiología y Genética en Ecuador". César Paz y Miño. 8 de mayo de 2015
- "Herramientas de Análisis de Datos de Next-Generation Sequencing: Transcriptómica y Resecuenciación". Francisco García. 21 de mayo de 2015
- "Transformando las lecturas de los secuenciadores en biomarcadores informativos del mecanismo de

la enfermedad". Joaquín Dopazo. 21 de mayo de 2015

- "Genética de las Displasias Óseas". M<sup>a</sup> José Trujillo Tiebas. 29 de mayo de 2015
- "Los patrones de activación de la inmunidad innata en las células inmunocompetentes para la clasificación del lupus eritematoso sistémico". Olga Sánchez Pernaute. 18 de junio de 2015
- "Linfedema Primario: Importancia de los factores genéticos". Olha Stelmakh. 19 de junio de 2015
- "Estrategias de confirmación de la presencia de ADN fetal en plasma materno mediante el estudio de los genes SRY y RASSF1A a través de la tecnología de PCR digital". Marta Donas Cañuelo. 26 de junio de 2015
- "Transposons: Biology and Applications". Zoltan Ivics. 2 de julio de 2015
- "NGS: Molecular Inversion Probes (MIPs) technology". Raquel Pérez Carro. 3 julio de 2015
- "Alteraciones del metabolismo hepático durante el envejecimiento". Aurora Salamanca Molina. 10 julio de 2015
- "Base Genética de las Epilepsias que cursan con Afasia". Irene Ayuso. 5 de agosto de 2015
- "Biología de Sistemas aplicada a la genómica funcional y al estudio de la regulación de las proteínas, sus interacciones y funciones a través de su patrón de modificaciones post-traduccionales". Pablo Mínguez. 4 de septiembre de 2015
- "Your Easy Genetics Lab". Álvaro Miró y Pedro Pinto. 14 de septiembre de 2015
- "Diagnóstico Prenatal No Invasivo (DNPI) de mutaciones maternas: validación PCR digital". Ana Bustamante. 18 de septiembre de 2015
- "Marcadores ISSR Abies pinsapo". Belén Mendez. 25 de septiembre de 2015
- "Investigación en Enfermedades Raras y Comunes\_Datos Omicos y Clínicos". VVAA: Francisco Abad; Ángel Gil de Miguel; Carmen Ayuso; Hakon Hakonarson. 30 de septiembre de 2015
- "Reprogramación de fibroblastos a células madre pluripotentes inducidas (iPSCs), caracterización y

diferenciación a células de epitelio pigmentario de retina (RPE)". Rocío Sánchez Alcludia. 1 de octubre de 2015

- "Albino Day". Fanny Morice-Picard; Benoît Arveiler; Lorea Bagazgoitia. 2 de octubre de 2015
- "Herramientas DREAMGenics para NGS". Juan Ron. 23 de octubre de 2015
- "RNA Seq Illumina tools". Ester Castillo. 4 de noviembre de 2015
- "Banco Nacional de Líneas Celulares: Actividades y Servicios de Investigación con células madre totipotentes". Dunja Lukovic. 13 de noviembre de 2015
- "Aplicaciones Biorad para la PCR droplet digital (ddPCR)". Rosa Zumerl y Eva Obregón. 3 de diciembre de 2015
- "Digging into Big Data to extract Function". Pablo Mínguez. 4 de diciembre de 2015
- "Estrategias terapéuticas para favorecer la formación y regeneración ósea". Pedro Esbrit. 11 de diciembre de 2015

## TESIS DOCTORALES DIRIGIDAS

### Tesis leídas

- Cantalapiedra de la Fuente D. Estudio genético de distrofias hereditarias de retina: desarrollo de una estrategia combinada para el diagnóstico de las formas recesivas y esporádicas de retinosis pigmentaria [Tesis doctoral]. Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología Universidad Autónoma de Madrid, 2015. Madrid, 21 diciembre 2015

### Tesis 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 Director de tesis: Carmen Ayuso y Marta Cortón Facultad de Ciencias. Departamento de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.
- "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.

- “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.
- “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. 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.
- “Estudio clínico y de prevalencia en distrofias de retina en España”. Doctorando: Jacobo Herrera Pereiro. Director de tesis: Carmen Ayuso. 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.
- “Caracterización genética de las Distrofias Corneales en familias españolas” Doctoranda: María Teresa Ariño Gutiérrez. Director de tesis: Carmen Ayuso y Blanca García-Sandoval. Facultad de Medicina. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID
- “Hepatopatía crónica por VHC, tasas de respuesta a tratamiento y polimorfismo de IL28B”. Doctorando: Benjamín Polo Lorduy. Directores de tesis: Carmen Ayuso y Juan Carlos Porres Cubero. Facultad de Ciencias. Departamento de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.
- “Estudio de los principales genes implicados en el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad en la población infantil española”. Doctorando: María del Pilar Tirado Requero. Directores de tesis: Carmen Ayuso y Juan José Carballo Belloso.

Facultad de Medicina. Departamento 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.
- “Estudio de las bases moleculares de las malformaciones congénitas: esqueléticas”. Doctoranda: María del Mar Fenollar Cortés. Director de tesis: María José Trujillo Tiebas. Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID
- “Nuevas estrategias para el diagnóstico fetal de mutaciones paternas en sangre periférica de gestantes”. Doctoranda: Sara Perlado Marina. Director de tesis: Marta Rodríguez de Alba y Ana Bustamante Aragonés. Facultad de Biología. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

### **PARTICIPACION EN TRIBUNALES DE TESIS DOCTORALES**

- “Caracterización molecular de pacientes con síndrome de Usher mediante secuenciación Sanger y de nueva generación. Análisis de expresión de variantes USH1”. Autor: Maria José Aparisi Navarro. Directores de Tesis: Dr. José M<sup>a</sup> Millán Salvador y Dra. Teresa Jaijo Sanchis. Presidenta del Tribunal: Carmen Ayuso . Facultad de Ciencias Biológicas, Universitat de València. 9 de febrero de 2015.
- “Estudios Genético-Moleculares y Funcionales sobre Hipoacusia Neurosensorial no Sindrómica de Herencia Autosómica Dominante en Población Española”. Autor: Fernando Mayo Merino. Directores de Tesis: Dr. D. Miguel Ángel Moreno Pelayo y Dr. D. Matías Morín Rodríguez. Vocal: Carmen Ayuso . Departamento de Medicina y Especialidades Medicas, Facultad de Medicina. Universidad de Alcalá de Henares.. 30 de julio de 2015.
- “Búsqueda de marcadores genéticos predictores de respuesta a fármacos biológicos en el tratamiento de la psoriasis”. Autor: Rocío María Prieto Pérez. Directores de Tesis: Dr. Francisco Abad Santos. Vocal: Carmen Ayuso . Departamento de Farmacología, Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid. 30 de noviembre de 2015.

## Proyección científica

### TESIS DOCTORALES

- Sastre J. DIRECTOR DE LA TESIS DOCTORAL junto con M. Dolores Ibáñez Sandín "CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E INMUNOLÓGICAS DE PACIENTES ALÉRGICOS A MARISCO Y SU CORRELACIÓN CON LOS HALLAZGOS IN VITRO. MAPA EPITÓPICO DE CUATRO ALERGENOS DE GAMBÁ" leída por Dña. Silvia Sánchez García, con concesión de la Mención Cum Laude. Noviembre 2015.

### 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
- CIBERER (CIBER de Enfermedades Raras). (FIS: CB06/07/0036) (2006- Actualidad). Investigadora Principal Dra. Carmen Ayuso
- "Caracterización molecular y funcional (modelos celulares) de Distrofias Retinianas Esporádicas o Autosómicas Dominantes. Estrategia molecular combinada de mapeo y secuenciación exómica". Proyecto de Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales (ER15PR05ACCI14-704) (CIBERER-ISCIII) (01/01/2015 - 31/12/2015). Investigador Principal y Coordinador de grupos Dra. 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
- "Convenio de colaboración empresarial IIS-FJD y Sanofi-Aventis S.A." (4019/006) (01/01/2014-31/12/2015). Investigadora Principal Carmen Ayuso
- "Caracterización clínica y molecular en familias españolas con distrofia de retina autosómica dominante mediante técnicas de secuenciación masiva (NGS). Búsqueda de nuevos genes y diseño de algoritmos de diagnóstico molecular". Proyecto ONCE de Investigación 2014 (4019/007) (01/09/2014 - 31/08/2015) Investigadora Principal Carmen Ayuso
- "Secuenciación del exoma clínico como aproximación para la caracterización clínica y genética de familias españolas afectadas de Distrofias de Retina Sindrómicas". Proyecto ONCE de Investigación 2015 (4019/008) (01/09/2015 - 31/08/2016). Investigadora Principal Carmen Ayuso
- "SPANEX (Spanish Exomes Project). A web-based database of variants of the normal, control population of 1000 Spanish healthy people". IP del WP sobre aspectos éticos. CIBERER-ISCIII (01/01/2014 a 31/12/2015). Investigador Principal de la U704: Carmen Ayuso
- "Towards a better understanding of the genetic basis of congenital ocular malformations using high-throughput genomic technologies". Proyecto Miguel Servet 2013 (01/01/2013 - 31/12/2015). Investigadora Principal Marta Cortón
- "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 Aragonés
- "Caracterización neurobiológica de la fase preclínica del Alzheimer". PI12/00326 (2013-2015) FIS Proyecto de Investigación en Salud (ISCIII). Investigador Principal: Rafael Dal-Ré. Investigadora: Fiona Blanco Kelly
- 13. "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 Pérez
- "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 Pérez



- "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
- "Retics de Biobancos". ISCIII (PT13/0010/0012) (01/01/2014 hasta el 31/12/2016) Investigador Principal: Federico Rojo Equipo Investigador: Carmen Ayuso

### RECURSOS HUMANOS

- 1. Contratos de técnicos de apoyo a la investigación en el SNS. ISCIII CA12/00296 (01/01/2013 - 31/12/2015). Investigadora Principal: C. Ayuso. Investigadora Contratada: Ruth Fernández Sánchez
- Contratos Postdoctorales de perfeccionamiento en investigación en salud «SARA BORRELL» ISCIII CD12/00676 (01/01/2013 - 31/12/2015). Investigadora Principal: C. Ayuso. Investigadora Contratada: Rocío Sánchez Alcludia
- Contratos Postdoctorales de perfeccionamiento en investigación en salud «SARA BORRELL». ISCIII CD13/00085 (01/01/2014 - 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 INT14/00119 (01/01/2015 - 31/12/2015) Investigadora Principal: C. Ayuso. Investigadora Contratada: Almudena Ávila Fernández
- Técnicos con cargo a proyecto ISCIII (II14/00015) (01/09/2015 - 30/06/2016). Investigador Principal: J. Egido. IP del WP2:C. Ayuso. Investigador Contratado: Pablo González Navarro
- 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

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

- "Es la hiperactividad una enfermedad moderna". Clara Gómez Sánchez. VI Jornada de Medicina Evolucionista. HU Fundación Jiménez Díaz, 20 de enero de 2015
- "Medicina Genómica en el s XXI". Carmen Ayuso. Jornadas BioDonostia Instituto de Investigación Sanitaria. San Sebastián, 6 de febrero de 2015
- "La investigación genética ¿La revolución de la medicina del siglo XXI?". Carmen Ayuso.. Ciclo anual de Encuentros-Coloquio FEDEPE. Organizado por la Federación Española de Mujeres Directivas, Ejecutivas, Profesionales y Empresarias. Madrid, 10 de febrero de 2015
- "A propósito de distintos casos de diagnóstico prenatal: ¿porqué en citogenética se insiste en que unas técnicas sustituyen a otras? ¿estamos preparados para abandonar algunas técnicas?". Marta Rodríguez de Alba. XI Jornada Interhospitalaria de Genética de Madrid. Madrid, 10 de febrero de 2015
- "Abordaje multidisciplinar de las cardiopatías familiares: casos curiosos para la reflexión". Rosa Riveiro. XI Jornada Interhospitalaria de Genética de Madrid. Madrid, 10 de febrero de 2015
- "Innovación: líneas de investigación abiertas en Enfermedades Raras" Carmen Ayuso. II Jornada Clínico San Carlos con las enfermedades raras. Organizado por Rare Disease Day, IdISSC, Hospital Clínico San Carlos e Incubadora de ideas Hospital Clínico San Carlos, 24 de febrero de 2015.
- "NGS in rare ophthalmological diseases: Targeted and exome sequencing approaches". Carmen Ayuso.. 3rd CNAG Symposium on Genome Research: Rare Diseases. Organizado por CNAG, Barcelona, 26 de febrero de 2015
- "Información acerca de los resultados genéticos a los participantes en investigación". Carmen Ayuso.. Mesa Redonda: Ética de la Investigación Genética. VIII Reunión Científica Anual CIBERER. San Lorenzo del Escorial, 12 de marzo de 2015
- "Futuro de los test genéticos: secuenciación masiva". Carmen Ayuso.. Jornada de Asesoramiento reproductivo y genético. Organizado por Instituto

Bernabeu de Medicina Reproductiva, SEAGen, AEDP, ASEBIR y Sociedad Española de Infertilidad. Instituto Bernabeu, Alicante, 28 de marzo de 2015

- “Current Status, Issues and Challenges for Molecular Analysis of Invasively-Obtained Samples”. Marta Rodríguez de Alba.. Cambridge Healthtech Institute's Third International Molecular Diagnostics Europe.. Lisboa, 13 de abril de 2015
- “Predicting the landscape for prenatal molecular diagnostics in Europe”. Marta Rodríguez de Alba.. Cambridge Healthtech Institute's Third International Molecular Diagnostics Europe. Mesa Redonda.. Lisboa, 13 de abril de 2015
- “Avances en el diagnóstico genético de anomalías del desarrollo ocular utilizando técnicas de secuenciación masiva y arrays de CGH”. Marta Cortón.. Clinical User Meeting.. Lisboa, 16 de abril de 2015
- “La medicina genética del S. XXI”. Carmen Ayuso.. Jornada Divulgativa sobre Medicina Genética. (Organizado por FEDEPE, IIS-FJD, AEGH, CIBERER). HU-Fundación Jiménez Díaz, 23 de abril de 2015
- Taller: “El ADN del asesino”. Ana Bustamante, Almudena Ávila y María José Trujillo. Día del ADN. Museo Nacional de Ciencia y Tecnología (MUNCYT), Madrid, 25 de abril de 2015
- Taller: “Cocktail de ADN”. Sara Perlado, Marta Donas y Ruth Fernández.. Día del ADN. Museo Nacional de Ciencia y Tecnología (MUNCYT). Madrid, 25 de abril de 2015
- Taller: “Diagnosticando cromosomas”. Carolina Sánchez, Rocío Cardero y Laura Horcajada. Día del ADN. Museo Nacional de Ciencia y Tecnología (MUNCYT), Madrid, 25 de abril de 2015
- Taller: “Diagnóstico prenatal no invasivo en la práctica clínica”. Ana Bustamante. Día del ADN. Hospital Universitario La Paz, Madrid, 27 de abril de 2015
- “Entrega de diplomas”. Carmen Ayuso.. Jornada Despedida de los nuevos especialistas en ciencias de la salud. HU-Fundación Jiménez Díaz, 5 de mayo de 2015
- “Controles de calidad externos EMQN para Técnicas y enfermedades menos frecuentes, abordajes masivos y DNA circulante”. María José Trujillo. XIII Jornadas Comité Científico. Calidad en el

Laboratorio de Diagnóstico Molecular. Valencia, 11 de mayo de 2015

- “Genética general”. Carmen Ayuso.. Jornada de formación ONCE. Organizado por ONCE, Madrid, 12 de mayo de 2015
- “La secuenciación masiva de la investigación a la práctica clínica. El ejemplo de las distrofias de retina”. Carmen Ayuso. XXVIII Congreso Nacional de Genética Humana – AEGH. Palma de Mallorca, 14 de mayo de 2015
- “Abordaje multidisciplinar del síndrome de Marfan: Evolución en el diagnóstico genético tras 10 años de experiencia”. Carmen Ayuso.. XXVIII Congreso Nacional de Genética Humana – AEGH. Palma de Mallorca, 14 de mayo de 2015
- “Investigación en la Fundación Jiménez Díaz”. Carmen Ayuso. X Jornadas de Integración para Nuevos Residentes. HU-Fundación Jiménez Díaz, 22 de mayo a 3 de junio de 2015
- “Introducción a la Genética de Gaucher. Consejo Genético”. María José Trujillo. II Curso de Introducción al diagnóstico y manejo de la Enfermedad de Gaucher. HU Ramón y Cajal, Madrid, 28 de mayo de 2015
- “Síndrome de Rett desde el punto de vista del Genetista”. Isabel Lorda. II Curso de Introducción al diagnóstico y manejo de la Enfermedad de Gaucher. HU Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 29 de mayo de 2015
- “Consejo genético. Planificación de seguimiento”. Isabel Lorda. II Curso de Formación en Patología de la mama para Médicos internos de Cirugía General y del Aparato Digestivo, y Especialistas Quirúrgicos. HU Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 12 de junio de 2015
- “Diagnostico genético de la sordera: Guia de buenas prácticas European Molecular Quality Network (EMQN)”. María José Trujillo. XII Congreso Nacional de la Asociación Española de Audiología. Investigación y Practica Clínica en Audiología. Facultad de Medicina de Universidad Complutense de Madrid, 13 de junio de 2015
- “Diagnóstico Genético y Enfermedades Raras”. Carmen Ayuso.. CURSO sobre “ENFERMEDADES RARAS”. Organizado por la Universidad Rey Juan Carlos. Universidad Rey Juan Carlos, Madrid, 29 de septiembre de 2015.

- “Investigación sobre enfermedades raras en España: CIBERER”.. Carmen Ayuso. Investigación en enfermedades raras y comunes. Uso de datos ómicos y clínicos.. Organizado por el IIS-FJD, la Fundación Jiménez Díaz, CIBERER y la Universidad Rey Juan Carlos. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid, 30 de septiembre de 2015.
- “Estudios genéticos. Hacia dónde vamos...”. Marta Cortón. Día Mundial de la Visión. Aún te queda mucho por ver. De la investigación básica al ensayo con células madre. Madrid, 8 de Octubre de 2015.
- “Investigación en enfermedades raras: problemas éticos y limitaciones”. Carmen Ayuso. Curso sobre ensayos funcionales en modelos alternativos al ratón en Investigación Biomédica. Organizado por el H Ramón y Cajal y CIBERER. Madrid, 28 de Octubre de 2015.
- “Contradicciones en las nuevas técnicas de diagnóstico genética prenatal y preimplantacional: tecnología vs información”. Marta Rodríguez de Alba. Jornada de Genética Humana. 25 Aniversario de Genética Médica del Complejo Hospitalaria de Navarra. Madrid, 29 de Octubre de 2015.
- “Descifrando las distrofias de retina: de la era Sanger a la NGS”. Carmen Ayuso. Implantación de la Secuenciación Masiva en la Práctica Clínica. I Jornada del Genoma Humano Patrimonio de la Humanidad. (Organizada por CIBERER y Hospital Universitario Ramón y Cajal). Madrid, 11 de noviembre de 2015.
- “Modelo asistencia en enfermedades raras de origen genético”. María José Trujillo. Madrid, 16 de noviembre de 2015.
- “Bioethical concerns in NGS”. Carmen Ayuso. International Symposium "Understanding human disease: new tools for new challenges" (Organizado por Universidad de Barcelona y CIBERER). Barcelona, 23 de noviembre de 2015.
- “El personal investigador en la Acción Estratégica en Salud”. Carmen Ayuso.. Jornada Los Investigadores en el Sistema Nacional de Salud (Organizada por el ISCIII). Madrid, 25 de noviembre de 2015.
- “Resultados genéticos preliminares de la I Jornada Clínica de Albinismo en España”. María José Trujillo. Reunión Científica del Programa de Patología Neurosensorial del CIBERER. Madrid, 25 de noviembre de 2015.
- “Secuenciación masiva y su aplicación en la caracterización molecular de enfermedades del desarrollo oculo”. Rocío Sánchez Alcudia. Reunión Científica del Programa de Patología Neurosensorial del CIBERER. Madrid, 25 de noviembre de 2015.
- “Secuenciación masiva y su aplicación en la caracterización molecular de enfermedades del desarrollo ocular”. Marta Cortón. Reunión Científica del Programa de Patología Neurosensorial del CIBERER. Madrid, 25 de noviembre de 2015.
- "La ventaja del heterocigoto frente al enfermo homocigoto". María José Trujillo Tiebas. VI Jornada de Medicina Evolucionista. HU de la Princesa, 1 de diciembre de 2015

### COMUNICACIONES A CONGRESOS

- “Contribution of mutation load to the intrafamilial genetic heterogeneity in large cohort of Spanish Retinal Dystrophies families”. Rocío Sánchez-Alcudia, Carmen Ayuso's Lab.. SWISS EYE RESEARCH MEETING 2015 (SERM2015). Neuchâtel, Suiza, 22 a 23 de enero de 2015. Comunicación Oral
- “Aproximación traslacional al diagnóstico de la Retinosis Pigmentaria mediante el uso de técnicas de secuenciación masiva”. Ávila-Fernández A, Pérez-Carro R Cortón M, Sánchez-Navarro I, Aller E, Zurita O, López-Martínez MA, Sánchez-Bolivar N, Sánchez-Alcudia R, López-Molina MI, Blanco-Kelly F, Fernández-San José P, Millán JM, Riveiro-Álvarez R, Ayuso C.. VIII REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER. San Lorenzo del Escorial, Madrid, 12 de marzo de 2015. Póster de Patología Neurosensorial 1
- “Contribution of JAK2 to diagnosis and treatment of T-cell lymphoblastic lymphoma”. Roncero AM, López-Nieva P, Cobos MA, Villa-Morales M, González-Sánchez L, López-Lorenzo JL, Llamas P, Ayuso C, Rodríguez-Pinilla SM, de Arriba MC, Piris MA, Fraga M, Fernández A; Fernández-Navarro P, Santos J, and Fernández-Piqueras J. VIII REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER. San Lorenzo del Escorial, Madrid, 12 de marzo de 2015. Póster de Patología Neurosensorial 16
- “Diagnóstico genético y validación preclínica de propuestas de tratamiento del albinismo”. Martínez-García M, Fernández A, Cantero M, Torres M, Maroñas O, Pérez-Cerdá C, Pérez B, Trujillo MJ, Ayuso C, Carracedo A, Montoliu L. VIII REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER. San Lorenzo del Escorial, Madrid, 12 de marzo de 2015. Presentación Oral de Patología Neurosensorial

- “Identification of a novel mutations in the mevalonate kinase gene associated with retinitis pigmentosa”. Jia Li, Beryl Royer-Bertrand, Konstantinos Nikopoulos, Almudena Ávila-Fernández, Marta Cortón, Rocío Sánchez-Alcudia, Carmen Ayuso, Carlo Rivolta. ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2015. Denver, Colorado, Estados Unidos, 03 a 07 mayo 2015. Poster CO110
- “Identification of two novel mutations in CDHR1 in consanguineous Spanish families with autosomal recessive retinal dystrophy”. Konstantinos Nikopoulos, Almudena Ávila-Fernández, Marta Cortón, María Isabel López-Molina, Alessandro Di Gioia, Raquel Pérez-Carro, Olga Zurita, Blanca García-Sandoval, Carlo Rivolta, Carmen Ayuso. ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2015. Denver, Colorado, Estados Unidos, 03 a 07 mayo 2015. Poster CO111
- “Whole-exome sequencing in patients with STGD (ABCA4)-like phenotypes”. Yajing Xie, Winston Lee, Stephen H. Tsang, Gerald A. Fishman, Frederick T. Collison, Rosa Riveiro-Álvarez, Carmen Ayuso, Tomasz Gambin, James R. Lupski, Rando Allikmets. ANNUAL MEETING OF ASSOCIATION FOR RESEARCH IN VISION AND OPHTHALMOLOGY ARVO 2015. Denver, Colorado, Estados Unidos, 03 a 07 mayo 2015. Poster CO119
- “Abordaje multidisciplinar del Síndrome de Marfan: Evolución en el diagnóstico genético tras 10 años de experiencia”. Rosa Riveiro Álvarez, Mónica Martínez García, Miguel Ángel López Martínez, Camilo Velez Monsalve, Jesús Gallego Merlo, Ana Bustamante Aragonés, Luciana rodrigues Jacy Da Silva, Marta Cortón Pérez, Fiona Blanco Kelly, Isabel Lorda Sánchez, Carmen Ayuso García, María José Trujillo Tiebas. XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH. Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015. Comunicación Oral C-0187
- “Detección de una expansión CAG intergeneracional de novo en una ataxia espinocerebelar tipo 7 (SCA7) en una familia marroquí por "Triplet Primed PCR"”. Jorge Martínez Laso, Ascensión Giménez-Pardo, Erika Jimenez, Jesús Gallego, Isabel Cervera, Carmen Ayuso, Isabel Lorda, María José Trujillo. XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH. Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015. P-0216
- “Estudio molecular de deleciones 11p13 en pacientes con aniridia y patologías relacionadas utilizando arrays de CGH”. Marta Cortón Pérez, Fiona Blanco-Kelly, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Elena Vallespin, María Palomares, Cristina Villaverde, Noelia Reyes, Camilo Velez, Isabel Lorda, María José Trujillo-Tiebas, Julián Nevado, Pablo Lapunzina, Carmen Ayuso. XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH. Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015. P-0266
- “Herencia trialélica en dos familias diagnosticadas de síndrome de Bardet-Biedl”. Sheila Castro Sánchez, María Álvarez Satta, Marta Cortón, Carmen Ayuso, Diana Valverde. XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH. Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015. P-0097
- “Aproximación diagnóstica de la Retinosis Pigmentaria mediante el uso de técnicas de secuenciación masiva basada en panel de genes”. Raquel Pérez-Carro, Almudena Ávila-Fernández, Marta Cortón, Iker Sánchez-Navarro, Olga Zurita, Rocío Sánchez-Alcudia, Miguel Ángel López-Martínez, Patricia Fernández-San José, Fiona Blanco-Kelly, M<sup>ra</sup> Isabel López-Molina, Carmen Ayuso. XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA AEGH. Palma de Mallorca, 13 a 15 mayo 2015. P-0109
- “Characterization and mutational spectrum of 33 choroideremia families”. R. Sánchez Alcudia, R. Riveiro Álvarez, M. A. López Martínez, M. García Hoyos, L. Rodrigues Jacy, N. Sánchez Bolivar, M. Cortón, A. Ávila-Fernández, I. Lorda, MJ. Trujillo-Tiebas, B. García Sandoval, M. I. López Molina, F. Blanco Kelly, C. Ayuso. EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2015 (ESHG). Glasgow, Escocia, Reino Unido, 6 a 9 junio 2015. Poster PS02.11
- “Application of custom-designed high resolution CGH array in diagnosis of patients with congenital eye malformations”. L. Rodrigues Jacy da Silva, F. Blanco-Kelly, C. Villaverde, N. Reyes, C. Velez, E. Guillen-Navarro, J. Rosell, M. Trujillo-Tiebas, C. Ayuso, M. Cortón. EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2015 (ESHG). Glasgow, Escocia, Reino Unido, 6 a 9 junio 2015. Poster PM02.14
- “IMPG1 and IMPG2 cause macular vitelliform dystrophies”. Christian P Hamel, Gaël Manes, Béatrice Bocquet, Corinne Baudoin, Almudena Ávila-Fernández, Sandro Banfi, Francesca Simonelli, Guylène Le Meur, Michel Weber, Carmen Ayuso, Claire-Marie Dhaenens, Isabelle Meunier.

MACULART MEETING 2015. París, Francia, 28 a 30 junio 2015. Presentación Oral

- “Towards the non-invasive prenatal diagnosis of maternal mutations in clinical practice: validation of the digital PCR technique”. S. Perlado-Marina, A. Bustamante-Aragonés, M. Donas, MJ. Trujillo-Tiebas, I. Lorda-Sanchez, M. Rodriguez de Alba. IX CIRCULATING NUCLEIC ACIDS IN PLASMA AND SERUM CONGRESS (CNAPS-IX) Berlín, 12 septiembre 2015. Comunicación Oral
- “Whole Exome Sequencing reveals ZNF408 as a New Gene associated with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa with Vitreal Alterations”. Raquel Pérez-Carro\*, Almudena Ávila-Fernández\*, Marta Cortón, María Isabel López-Molina, Laura Campello, Alex Garanto, Laura Fernandez-Sánchez, Lonneke Duijkers, Miguel Angel López-Martínez, Rosa Riveiro-Álvarez, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Rocío Sánchez-Alcudia, Esther Martin-Garrido, Noelia Reyes, Francisco García-García, Joaquín Dopazo, Blanca García-Sandoval, Rob W Collin, Nicolas Cuenca, Carmen Ayuso. 4th COURSE IN EYE GENETICS. Bertinoro, Italia 27 a 29 septiembre 2015. Póster
- “Two novel PRPF31 mutations, including a deletion and a duplication, in the same Spanish family affected with Retinitis Pigmentosa”. Inmaculada Martin-Merida, Patricia Fernández-San José, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Ascensión Gimenez, Raquel Pérez-Carro, Rocío Sánchez-Alcudia, Marta Cortón, Almudena Ávila-Fernández, Carmen Ayuso. 4th COURSE IN EYE GENETICS. Bertinoro, Italia 27 a 29 septiembre 2015. Póster
- “Encefalopatía epiléptica tipo punta onda durante el sueño en gemelos monocigotos secundaria a mutación del gen KANSL1”. Cristina Castaño de la Mota, Victor Soto Insuga, Isabel Lorda Sánchez, Rebeca Losada del Pozo, Jorge Zurita Santamaría, Rosa Guerrero López. II CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE EPILEPSIA (SEEP 2015). Madrid, 15 a 17 octubre 2015. Póster 18
- “Mutaciones monoalélicas en el gen de la Ataxia-Telangiectasia (ATM) en familias con Síndrome de Cáncer de Mama y Ovario y mutaciones BRCA 1 Y 2 negativas”. Oruezabal Moreno MJ, Tahsin Swafiri S, Trujillo Tiebas MJ, Lorda Sánchez I, Riveiro Álvarez R, Vélez Monsalve C, García-Foncillas J, Ayuso García C. XV CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ONCOLOGÍA MÉDICA (SEOM 2015). Madrid, 28 a 30 octubre 2015. Póster

- “Síndrome OPA-1 plus: atrofia óptica de herencia autosómica dominante con manifestaciones extraoculares: estudio de una familia con afectación de tres generaciones”. Fernández Lebrero A., Pérez Lorenzo G., García Sobrino T., Ayuso C., Pardo Fernández J. Servicio de Neurología Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. LXVII REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA. Valencia, 17 a 21 noviembre 2015. Póster 46H/7219
- “Estudio mutacional del gen OPA1 en pacientes con Atrofia Óptica”. Salamanca A, Villaverde C, Santamaría M, Pérez-Carro R, Giménez A, Zurita O, López-Martínez MA, Riveiro-Álvarez R, Blanco-Kelly F, Ávila-Fernández A, Bonneau P y Ayuso C. REUNIÓN CIENTÍFICA ANUAL DEL PROGRAMA DE PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL. Centro nacional de biotecnología (CNB-CSIC). 26 a 27 noviembre 2015. Póster
- “Characterizing Syndromic Retinal Dystrophies: a gene panel approach”. Sánchez-Navarro Iker, Cortón Marta, Sánchez-Bolívar Noelia, Zurita Olga, Jacy Da Silva RJ Luciana PhD, Blanco-Kelly Fiona MD PhD, Swafiri Saoud MD, López-Molina Isabel MD, Pablo Mínguez PhD, Lorda Isabel, Ávila Almudena, Riveiro Rosa, Pérez-Carro Raquel, Sánchez-Alcudia Rocío, Fernández-San José Patricia, García-Sandoval Blanca, Ayuso Carmen. SYMPOSIUM RADBOD NEW FRONTIERS IN CLIA MEDICINE. Nijmegen, 30 noviembre a 1 diciembre 2015. Póster

## PUBLICACIONES

### Libros

- Gestión de datos genómicos con finalidad clínica y de investigación. Grupo de trabajo en gestión de datos genómicos.  
Coordinación y gestión del proyecto: Pablo Lapunzina Badía y Pilar Nicolás Giménez  
Panel de expertos: Joaquín Arenas Barbero, Javier Arias Díaz, Ignacio Blanco Guillermo, Miguel del Campo Casanelles, Francisco Javier Fernández Martínez, Melchor Hoyos García, Belén Jiménez Ojeda, Pastora Martínez Samper, Jesús Rubí Navarrete, José Antonio Seoane Rodríguez, Xosé Antón Suárez Puente, Nuria Terribas Sala y Alfonso Valencia Herrera.  
Revisores externos: Carmen Ayuso García y Elías Campo Güerri.  
Edita: Instituto Roche y Idemm Farma S.L.  
ISBN: 978-84-944589-1-0  
Depósito Legal: B 28474-2015

## Revistas científicas

- Ayuso C, Millan JM, Dal-Re R. Management and return of incidental genomic findings in clinical trials. *Pharmacogenomics J*. 2015 Feb;15(1):1-5. doi: 10.1038/tpj.2014.62. PMID: 25348616. IF(2014): 4,229 5-Year Impact Factor (2014): 4,110 Q(2014) Q1 (37: 255) *Pharmacology and pharmacy*
- Blanco-Kelly F, Jaijo T, Aller E, Ávila-Fernández A, López-Molina MI, Giménez A, García-Sandoval B, Millán JM, Ayuso C. Clinical aspects of Usher Syndrome and USH2A gene: in a cohort of 433 patients. *JAMA Ophthalmol*. 2015 Feb; 133(2): 157-64. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2014.4498. PMID: 25375654. IF(2014): 3,318 5-Year Impact Factor (2014): 3,318 Q(2014) Q1 (9:57) *Ophthalmology*
- Riveiro-Álvarez R, Xie YA, López-Martínez MA, Gambin T, Pérez-Carro R, Ávila-Fernández A, López-Molina MI, Zernant J, Jhangiani S, Muzny D, Yuan B, Boerwinkle E, Gibbs R, Lupski JR, Ayuso C, Allikmets R. New mutations in the RAB28 Gene in 2 Spanish families with cone-rod dystrophy. *JAMA Ophthalmol*. 2015 Feb;133(2):133-9. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2014.4266. PMID: 25356532 . IF(2014): 3,318 5-Year Impact Factor (2014): 3,318 Q(2014) Q1 (9:57) *Ophthalmology*
- Fernández-San José P, Blanco-Kelly F, Cortón M, Trujillo-Tiebas MJ, Gimenez A, Ávila-Fernández A, García-Sandoval B, López-Molina MI, Hernan I, Carballo M, Riveiro-Álvarez R and Ayuso C. Prevalence of Rhodopsin mutations in Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa in Spain: clinical and analytical review in 200 families. *Acta Ophthalmol*. 2015 Feb;93(1):e38-44. doi: 10.1111/aos.12486. PMID: 25408095. IF(2014): 2,844 5-Year Impact Factor (2014): 2,513 Q(2014) Q1 (12:57) *Ophthalmology*
- Medina-Trillo C, Sánchez-Sánchez F, Aroca-Aguilar JD, Ferre-Fernández JJ, Morales L, Méndez-Hernández CD, Blanco-Kelly F, Ayuso C, García-Feijoo J, Escribano J. Hypo- and Hypermorphic FOXC1 Mutations in Dominant Glaucoma: Transactivation and Phenotypic Variability. *PLoS One*. 2015 Mar 18;10(3):e0119272. doi: 10.1371/journal.pone.0119272. eCollection 2015. PMID: 25786029. IF(2014): 3,234 5-Year Impact Factor (2014): 3,702 Q(2014) Q1 (9:57) *Multidisciplinary Sciences*
- Fernández-San José P1, Cortón M1, Blanco-Kelly F1, Ávila-Fernández A1, López-Martínez MA1, Sánchez-Navarro I1, Sánchez-Alcudia R1, Pérez-Carro R1, Zurita O1, Sánchez-Bolivar N2, López-Molina MI3, García-Sandoval B3, Riveiro-Álvarez R1, Ayuso C1. Targeted Next-Generation sequencing improves the diagnosis of autosomal dominant Retinitis Pigmentosa in Spanish patients. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2015 Apr 1;56(4):2173-82 doi: 10.1167/iovs.14-16178. PMID: 25698705. IF(2014): 3,404 5-Year Impact Factor (2014): 3,673 Q(2014) Q1 (7:57) *Ophthalmology*
- Aboshiha J, Dubis AM, van der Spuy J, Nishiguchi KM, Cheeseman EW, Ayuso C, Ehrenberg M, Simonelli F, Bainbridge JW, Michaelides M. Preserved outer retina in AIPL1 Leber's Congenital Amaurosis: implications for gene therapy. *Ophthalmology*. 2015 Apr;122(4):862-4. doi: 10.1016/j.ophtha.2014.11.019. PMID:25596619. IF(2014): 6,135 5-Year Impact Factor (2014): 6,117 Q(2014) Q1 D1 (2:57) *Ophthalmology*
- Rivera-Barahona A1, Sánchez-Alcudia R1, Viecelli HM2, Rüfenacht V2, Pérez B3, Ugarte M4, Häberle J2, Thöny B2, Desviat LR3. Functional characterization of the spf/ash splicing variation in OTC deficiency of mice and man. *Plos One*. 2015 Apr8;10(4):e0122966.10.1371/journal.pone.0122966. eCollection 2015. PMID: 25853564. IF(2014): 3,234 5-Year Impact Factor (2014): 3,702 Q(2014) Q1 (9:57) *Multidisciplinary Sciences*
- Rivera-Barahona A1, Sánchez-Alcudia R1, Viecelli HM2, Rüfenacht V2, Pérez B3, Ugarte M4, Häberle J2, Thöny B2, Desviat LR3. Correction: Functional characterization of the spf/ash splicing variation in OTC deficiency of mice and man. *Plos One*. 2015 Apr 8;10(4):e0122966. 10.1371/journal.pone.0122966. eCollection 2015. PMID: 25992811. IF(2014): 3,234 5-Year Impact Factor (2014): 3,702 Q(2014) Q1 (9:57) *Multidisciplinary Sciences*
- Ávila-Fernández A1, Pérez-Carro R1, Cortón M1, López-Molina MI2, Campello L3, Garanto A4, Fernandez-Sánchez L3, Duijkers L5, López-Martínez MA1, Riveiro-Álvarez R1, da Silva LR8, Sánchez-Alcudia R1, Martin-Garrido E1, Reyes N1, Garcia-Garcia F7, Dopazo J8, Garcia-Sandoval B2, Collin RW4, Cuenca N3, Ayuso C9. Whole-exome sequencing reveals ZNF408 as a new gene associated with autosomal recessive retinitis pigmentosa with vitreal alterations. *Hum Mol Gen* 2015 Jul 15;24(14):4037-48 doi: 10.1093/hmg/ddv140. PMID: 25882705. IF(2014): 6,393 5-Year Impact Factor (2014): 6,850 Q(2014) Q1 (17:167) *Genetics and heredity*

- Almoguera B1, Li J2, Fernández-San José P3, Liu Y1, March M1, Pellegrino R1, Golhar R1, Cortón M3, Blanco-Kelly F3, López-Molina MI4, García-Sandoval B4, Guo Y1, Tian L1, Liu X2, Guan L2, Zhang J2, Keating B1, Xu X2, Hakonarson H1, Ayuso C3. Application of whole exome sequencing in six families with an initial diagnosis of autosomal dominant retinitis pigmentosa: lessons learned. *PLoS One*. 2015 Jul 21;10(7):e0133624. doi: 10.1371/journal.pone.0133624. eCollection 2015. PMID: 26197217. IF(2014): 3,234 5-Year Impact Factor (2014): 3,702 Q(2014) Q1 (9:57) Multidisciplinary Sciences
- Lukovic D1, Artero Castro A1, Delgado AB1, Bernal Mde L1, Luna Pelaez N1, Díez Lloret A1, Pérez Espejo R1, Kamenarova K1, Fernández Sánchez L1, Cuenca N2, Cortón M3, Ávila Fernández A3, Sorkio A4, Skottman H4, Ayuso C3, Erceg S5, Bhattacharya SS1. Human iPSC derived disease model of MERTK-associated retinitis pigmentosa. *Sci Rep*. 2015 Aug 11;5:12910. doi: 10.1038/srep12910. PMID: 26263531. IF(2014): 5,578 5 -Year Impact Factor (2014): 5,597 Q(2014) Q1 D1 (5:57) Multidisciplinary Sciences
- Castro-Sánchez S1, Álvarez-Satta M1, Cortón M2, Guillén E3, Ayuso C2, Valverde D1. Exploring genotype-phenotype relationships in Bardet-Biedl syndrome families. *J Med Genet*. 2015 Aug;52(8):503-13. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103099. PMID: 26082521. IF(2014): 6,335-Year Impact Factor (2014): 5,855 Q(2014) Q1 (18:167) Genetics & Heredity
- de Sousa Dias M, Hernan I, Delás B, Pascual B, Borràs E, Gamundi MJ, Mañé B, Fernández-San José P, Ayuso C, Carballo M. New COL6A6 variant detected by whole-exome sequencing is linked to break points in intron 4 and 3'-UTR, deleting exon 5 of RHO, and causing adRP. *Mol Vis*. 2015 Aug 18;21:857-70. eCollection 2015. PMID: 26321861. IF(2014): 1,198 - 5-Year Impact Factor (2014): 2,154 Q(2014) Q1 (23:57) Ophthalmology
- Cabral de Almeida Cardoso L., Rodríguez-Laguna L. Crespo MC, Vallespin E., Palomares-Bralo M., Martín-Arenas R., Rueda-Arenas I. Silvestre de Faria PA, GT-CSGP Working Group (Ayuso C, Lorda I.) García-Miguel P., Lapunzina P., Regla Vargas F., Seuanez HN, Martínez-Glez V. Array CGH Analysis of Paired Blood and Tumor Samples from Patients with Sporadic Wilms Tumor. *PLoS One*. 2015 Aug 28;10(8):e0136812. doi: 10.1371/journal.pone.0136812. eCollection 2015. PMID: 26317783. IF(2014): 3,234 5-Year Impact Factor (2014): 3,702 Q(2014) Q1 (9:57) Multidisciplinary Sciences
- Nikopoulos K, Ávila-Fernández A, Cortón M, López-Molina MI, Pérez-Carro R, Bontadelli L, Di Gioia SA, Zurita O, García-Sandoval B, Rivolta C, Ayuso C. Identification of two novel mutations in CDHR1 in consanguineous Spanish families with autosomal recessive retinal dystrophy. *Sci Rep*. 2015 Sep 9;5:13902. PMID: 26350383. IF(2014): 5,578 5 -Year Impact Factor (2014): 5,597 Q(2014) Q1 D1 (5:57) Multidisciplinary Sciences
- Chassine T1, Bocquet B2, Daien V3, Ávila-Fernández A4, Ayuso C4, Collin RW5, Cortón M4, Hejtmančík JF6, van den Born LI7, Klevering BJ8, Riazuddin SA9, Sendon N1, Lacroux A2, Meunier I10, Hamel CP10. Autosomal recessive retinitis pigmentosa with RP1 mutations is associated with myopia. *Br J Ophthalmol*. 2015 Oct;99(10):1360-5 pii: bjophthalmol-2014-306224. doi: 10.1136/bjophthalmol-2014-306224. PMID: 25883087. IF(2014): 2,976 5-Year Impact Factor (2014): 2,861 Q(2014) Q1 (11:57) Ophthalmology
- Roncero AM1,2,10, López-Nieva P1,2,10, Cobos-Fernández MA1,2,3,10, Villa-Morales M1,2,3, González-Sánchez L1,2,3, López-Lorenzo JL2, Llamas P2, Ayuso C2,3, Rodríguez-Pinilla SM2, María Del CA1,2, Piris M4, Fernández-Navarro P5,6,7, Fernández AF8, Fraga MF8,9, Santos J1,2,3, Fernández-Piqueras J1,2,3. Contribution of JAK2 mutations to T-cell lymphoblastic lymphoma development. *Leukemia*. 2015 Jul 28. doi: 10.1038/leu.2015.202. [Epub ahead of print] PMID: 26216197. IF(2014): 10,431 - 5-Year Impact Factor (2014): 9,158 Q(2014) Q1 D1 (9:211) Oncology
- Fenollar-Cortés M, Lara-Orejas E, González-Meneses A, Ruibal-Francisco JL, Trujillo-Tiebas MJ. El diagnóstico clínico-molecular en la hipoplasia de cartilago-pelo: dos nuevos casos. [Clinical and molecular diagnostics of a cartilage-hair hypoplasia: Two new cases]. *An Pediatr (Barc)*. 2015 Jun;82(6):436-9. doi: 10.1016/j.anpedi.2014.12.008. Epub 2015 Jan 20. Spanish. PubMed PMID: 25616543. IF(2014): 0,833 5-Year Impact Factor (2013): 0,755 Q(2013) Q4 (104:120) Pediatrics
- Martínez-García M, García-Canto E, Fenollar-Cortés 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*. 2015 Aug 15. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 26275437. IF(2014): 2,460 5-Year Impact Factor (2014): 2,460 Q(2014) Q1 (11:57) Ophthalmology

(2013): 2,349 Q(2013) Q3 (62:123) Medicine, Research & Experimental

- 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*. 2015 Nov 27. pii: S0378-1119(15)01459-6. doi: 10.1016/j.gene.2015.11.039. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 26631621. IF(2014): 2,138 5-Year Impact Factor (2013): 2,185 Q(2013) Q3 (107:167) Genetics & Heredity
- Fenollar Mencía, M García, E García, S Llamas, A Charlesworth, R de Lucas, A Vicente, MJ Trujillo-Tiebas, P Coto, M Costa, A Vera, A López-Pestaña, R. Murillas, G Meneguzzi, JL Jorcano, CJ Conti, MJ Escámez, and M Del Río. Identification of two rare and novel large deletions in ITGB4 gene causing epidermolysis bullosa with pyloric atresia. *Accepted in Experimental Dermatology* [Epub ahead of print] PubMed PMID: Pendiente. IF(2014): 3,762 5-Year Impact Factor (2013): 3,459 Q(2014) Q1 (7:63) Dermatology
- 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. *Accepted in Stem Cell Research*. Available online 2015 Dec 29. doi:10.1016/j.scr.2015.12.019. [Epub ahead of print]

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1873506115001993>. IF(2014): 3,693 - 5-Year Impact Factor (2014): 4,157 Q(2014) Q1 D1 (31:163) Biotechnology & Applied Microbiology

- Ávila-Fernández A, Sánchez Alcudia R, Blanco-Kelly F, Cortón M, Fernández San José P, López Molina MI, García Sandoval B. Riveiro Álvarez R, Ayuso C. Estudio de las Distrofias de Retina ligadas al Cromosoma X y otras DR. Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos e identificación de nuevas regiones candidatas. *Visión* 2015; 46: 1er Semestre 37-39. No JCR
- Ávila-Fernández A, Pérez-Carro R., Cortón M, Ayuso C. Identificación de un nuevo gen asociado a retinosis pigmentaria mediante secuenciación de exoma completo en familias españolas. *Genética Médica News* 2 Junio 2015. Núm 25. Vol.2 7-9. No JCR. <http://asociaciondoce.com/2015/08/06/identificacion-de-un-nuevo-gen-asociado-a-la-retinosis-pigmentaria-mediante-secuenciacion-de-exoma-completo-en-familias-espanolas/>

## 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 Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital del Vall d'Hebron (2015- )

- Miembro del Comité Científico Externo del Instituto de Investigación Sanitaria Del Hospital 12 de Octubre (2015- )
- Premio Mujer Profesional FEDEPE (Federación Española de Mujeres Directivas, Ejecutivas, Profesionales y Empresarias).
- 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
- Miembro del Comité Científico de: VISION, Archivos Españoles de Oftalmología
- Revisora de las siguientes revistas: IOVS, Molecular Vision, European Journal Human Genetics, Clínica Genética, 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

### 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 Rheumatology, Circulation, Cardiovascular Genetics e International Journal of Medical Genetics, Journal of Rheumatology, Journal of Gastroenterology, Pancreatology and Liver disorders.

### 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 (2013-2015)
- 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 Organisation 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 Organismo Directivo del control de Calidad Internacional para los laboratorios de Citogenética (CEQAS)
- Miembro del Comité Evaluador del control de Calidad Internacional para los laboratorios de Citogenética (CEQAS)
- Miembro del Comité de Expertos para el control de Calidad Internacional para los laboratorios de Citogenética (CEQAS)
- Profesora honorífica del Dpto. de Ginecología y Obstetricia de la Universidad Autónoma de Madrid.
- 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'
- 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 (2013-2017)
- Miembro de la Comisión de Recursos Pedagógicos de la AEGH (2013-2015)
- 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)

### **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

### **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**

- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
- Acreditación profesional en Genética Humana (AEGH)
- Revisor de artículos para diversas revistas científicas: Molecular Vision, Ophthalmology, BMC Genomics
- Evaluadora de Proyectos para el programa Miguel Servet (ISCIII)

### **Almudena Ávila Fernández**

- Miembro de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
- Miembro de la Comisión de Recursos Pedagógicos de la AEGH (2015-2017)
- Revisor de artículos para diversas revistas científicas: Molecular Vision y Ophthalmology

### **Ruth Fernández Sánchez**

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